

Наименование услуги	Синдром Вольфа-Хиршхорна. Поиск микроделеций локуса (4p16) методом FISH
Код услуги	<b>A 27.30.222</b>
Краткая информация о заболевании	Синдром Вольфа-Хиршхорна характеризуется задержкой физиологического, умственного и психомоторного развития. Также могут проявляться в большинстве случаев тяжелейшие пороки сердца, почек. У новорождённых небольшой вес при нормальной продолжительности беременности (до 2 кг). Среди внешних признаков могут отмечаться: умеренно выраженная микроцефалия, гипертелоризм, клювовидный нос, выступающее надпереносье, аномальной формы ушные раковины, нередко с преаурикулярными складками, гипоспадия, гипотония мышц, значительное снижение реакции на внешнее раздражение, эпилепсия встречается у 90% пациентов. Часты расщелины верхней губы и нёба, деформации стоп и кистей, аномалии глазных яблок, эпикант и маленький рот с опущенными углами. Задержка развития и умственная отсталость различной степени присутствует у всех. Синдром ассоциирован с делецией в критическом 165 kb регионе 4p16.3 FISH-анализ с использованием WHSC1-специфического зонда для локуса 4p16.3 позволяет выявить более 95% делеций встречающихся при этом синдроме. Частота синдрома Вольфа-Хиршхорна - 1 : 20000-50000 рождений.
OMIM	<a href="#"># 194190. WOLF-HIRSCHHORN SYNDROME; WHS</a>
Перечень исследуемых генов, мутаций	Выявление делеции в критическом для синдрома регионе WHSC1 (4p16).
Информация о методе. Требование к материалу	Зонд оптимизирован для определения количества копий критической области Вольфа-Хиршхорна в регионе 4p16. Зонд SE 4 включен для облегчения идентификации хромосом. Периферическая кровь в пробирке с Na(Li)-гепарином. ≥ 2 мл. Анализ выполняется на препаратах метафазных хромосом ФГА-стимулированных лимфоцитов периферической крови.
Срок выполнения	10 рабочих дней