

Наименование услуги	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость. Анализ частых мутаций в гене GJB2
Код услуги	<b>A 27.05.033</b>
Краткая информация о заболевании	Среди генетических причин нарушения слуха наиболее часто встречается несиндромальная тугоухость. Наследуется заболевание по аутосомно-доминантному или по аутосомно-рецессивному типу. Причиной заболевания, в большинстве случаев, служат мутации гена <i>GJB2</i> , локализованного в локусе 13q22.11.
OMIM	220290, 601544 / 121011
Перечень исследуемых генов, мутаций	<p>Объем молекулярно-генетического обследования, выполняемого в настоящее время в Медико-генетическом центре (Генетической клинике) НИИ медицинской генетики, включает шесть частых (для Российской Федерации) мутаций (патогенных вариантов) гена <i>GJB2</i>: IVS1+1G&gt;A, M34T, c.35delG, c.167delT, c.235delC, c.313del14.</p> <p>Обозначение тестируемых мутаций по HGVS:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) IVS1+1G&gt;A: NM_004004.5(GJB2):c.-23+1G&gt;A;</li> <li>2) M34T: NM_004004.5(GJB2):c.101T&gt;C (p.Met34Thr);</li> <li>3) c.35delG: NM_004004.5(GJB2):c.35delG (p.Gly12Valfs);</li> <li>4) c.167delT: NM_004004.5(GJB2):c.167delT (p.Leu56Argfs);</li> <li>5) c.235delC: NM_004004.5(GJB2):c.235delC(p.Leu79Cysfs);</li> <li>6) c.313del14: NM_004004.5(GJB2):c.313_326delAAGTTCATCAAGGG (p.Lys105Glyfs).</li> </ol>
Информация о методе. Требование к материалу	<p>Исследование выполняется методами ПЦР и рестрикционного анализа с детекцией в полиакриламидном геле.</p> <p>Для выполнения анализа может быть использован следующий биологический материал:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- венозная кровь, взятая в пробирку с ЭДТА в количестве 4 мл. Кровь берется независимо от приема пищи;</li> <li>- пятно высушенной крови на бланке фильтровальной бумаги. Бланк пропитывается каплей венозной или капиллярной крови (примерно 50 мкл), при этом область нанесения должна быть равномерно пропитана кровью насквозь (желательно взять несколько капель). Не касаясь области нанесения сушить пятна в течение как минимум 3 часов при комнатной температуре (беречь от прямых солнечных лучей);</li> <li>- буккальный эпителий;</li> </ul> <p>Возможна пренатальная диагностика на биологическом материале из полости матки, полученном с помощью инвазивной пренатальной диагностики (биоптаты хориона / плаценты, амниоциты, пуповинная кровь).</p>
Срок выполнения	21 рабочий день