



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.

Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ: Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
FISH анализ делеции 20q		
Метод: Флуоресцентная гибридизация in situ		
Кариотип	nuc ish (D20S108x2) [200].	
Заключение	Делеция 20q12/моносомия 20 хромосомы в проанализированных интерфазных ядрах не выявлены	

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:  /И.И. Скибо/



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-114 FISH анализ делеции 20q

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Любые изменения формы и структуры хромосом (мутации) являются крайне важными и высокоспецифичными маркерами для диагностики заболеваний системы крови: гиперэозинофильный синдром, истинная полицитемия, эссенциальная тромбоцитемия, первичный миелофиброз, миелодиспластический синдром, лейкозы, лимфомы и т.д. Использование метода флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) позволяет определить даже самые небольшие генетические изменения, которые нельзя рассмотреть при помощи обычного микроскопа, идентифицировать хромосомные aberrации при количестве менее 10⁹ лейкозных клеток, обеспечивает быстрый анализ большого (> 500) числа клеток. Исследование FISH может быть применено как к метафазным, так и к интерфазным ядрам, то есть к неделящимся клеткам. В сочетании со стандартным цитохимическим исследованием значительно повышает информативность и достоверность лабораторных критериев диагностики. Метод обладает высокой чувствительностью (97-99%) и специфичностью (100%).

Среди генов-кандидатов, идентифицированных на коротком плече 20 хромосомы, наиболее вероятными представляются ген L3MBTL, продукт которого является репрессором транскрипции, и ASXL1 - генетический маркер, регулирующий эпигенетическое метечение и транскрипцию через взаимодействие с различными активаторами и супрессорами транскрипции. Делеция этого плеча вызывают утерю описанных функций, что проявляется в активации процессов лейкозогенеза. Данное исследование применяется для диагностики и оценки прогноза течения таких заболеваний, как миелодиспластический синдром, острый миелобластный лейкоз.

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

**ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!**