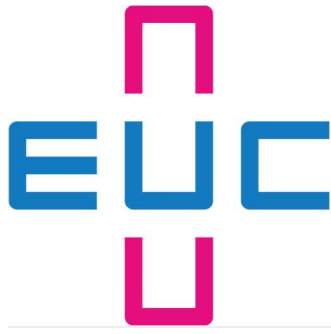




Vyšetření mikrolečných syndromů metodou FISH

Mikrolečční syndromy jsou nejčastějším a klinicky nejzávažnějším typem tzv. submikroskopických aberací chromosomů, které je možné detekovat metodou FISH. Způsobují je intersticiální delece velmi malého rozsahu na různých chromosomech a většinou vznikají de novo. Protože se jedná se o ztrátu většího počtu genů ležících v chybějícím segmentu, jsou mikrolečční syndromy řazeny mezi tzv. syndromy na sebe navazujících genů (contiguous gene syndromes).

Mikrolečční syndrom	Chromozomová oblast
Wolf-Hirschorn	4p16.3
Cri-Du-Chat	5p15.2
Williams-Beuren / Saethre-Chotzen	7q11.23 / 7p21.1
Langer-Giedion	8q23.3
DiGeorge II.	10p14
Prader-Willi/Angelman	15q12
Rubinstein-Taybi	16p13.3
Smith-Magenis	17p11.21
Miller-Dieker	17p13.3
DiGeorge TBX1 a 22q13.3	22q11.21
DiGeorge TUPLE1 a 22q13.3	22q11.21
DiGeorge N25 a 22q13.3	22q11.21



Mikrodelece SRY regionu	Yp11.3
STS / Kallmann	Xp22.33
X-inaktivace XIST	Xq13.2
Delece genů SHOX	Xp22.33 / Yp11.32

V případě zájmu je možné po domluvě provést FISH vyšetření i dalších mikrodelečních syndromů.