

Badanie FISH

Badanie metodą FISH (*Fluorescent In Situ Hybridization*) wykorzystywane jest do weryfikacji wykrytych aberracji chromosomowych po analizie kariotypu, array CGH lub MLPA oraz w przypadkach, w których nieprawidłowości nie można stwierdzić przy konwencjonalnej analizie kariotypu.

Badanie wykonywane jest z osadu frakcji limfocytów uzyskanych po hodowli komórek z krwi obwodowej pobranej na heparynę. Metoda polega na wykryciu specyficznej sekwencji DNA przy użyciu sondy znakowanej fluorescencyjnie. W Pracowni Cytogenetyki i Hodowli Tkanek wykorzystujemy sondy znakujące **fragmenty subtelomerowe i satelitarne chromosomów**, sondy do znakowania **całych chromosomów** (WCP, Whole Chromosome Painting), sondy znakujące **region SRY chromosomu Y**, a także sondy znakujące **fragmenty specyficzne dla określonych zespołów chorobowych**:

- zespół mikrodelecji 22q11.2 (S22S75 i TUPLE1),
- zespół Wolfa-Hirschhorna (4p16.3-WHSCR),
- zespół Cri-du-chat (5p15-D5S1637E/D5S2678 i D5S2883),
- zespół Williamsa (7q11.23),
- zespół Saethre-Chotzen (7p21.1)
- zespół Langer-Giediona (8q23.3 i 8q24.11),
- zespół Rubinstein-Taybiego (16p13.3),
- zespół Smith i Magenis (17p11.2),
- zespół Millera i Diekera (17p13.3)
- zespół Phelan i McDermid (22q13.3),
- zespół Angelmana (15q11.2-UBE3A/D15S10),
- zespół Pradera i Willego (15q11.2-SNRPN/IC)
- zespół Sotosa (5q35-NSD1).

Do wykonania badania w Pracowni niezbędne jest poprawne wypełnienie Skierowania na Badanie Cytogenetyczne oraz dołączenie Świadomej Zgody Pacjenta. Materiał do pracowni należy pobrać i dostarczyć w dni: **PONIEDZIAŁEK, WTOREK lub PIĄTEK**. Analiza chromosomów metodą FISH może trwać do 4 tygodni.

Dodatkowe informacje pod numerem: 22 815 74 55

Materiał: krew obwodowa pobrana na heparynę (3ml)

Czas oczekiwania: do 4 tygodni

Badanie techniką FISH nie wymaga od pacjenta specjalnego przygotowania. Do pobrania krwi pacjent **nie musi być na czczo**. Zaleca się dobre nawodnienie małych dzieci przed pobraniem krwi.