**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 znakującej 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 Langera-Giediona (8q23.3 i 8q24.11),
* zespół Rubinsteina-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 tyg.