

(181053) **Estudio de hibridación "in situ" fluorescente [FISH] en Sangre para el Síndrome de Cri du Chat.**

Muestra: **SANGRE (Anticoagulante: HEPARINA SODICA)**
Muestra alternativa: **SANGRE (Anticoagulante: HEPARINA LITIO)**
Volumen mínimo: **4.1 mL** Conservación de la muestra: **Refrigerada**
Plazo de entrega: **10 días naturales**
Metodo: **Hibridación "in situ" fluorescente (FISH).**

Otros nombres: **Delección 5p15.2**
OMIM:123450

Observaciones del metodo: Sonda 5p15.2 (específica de la región Cri du Chat) / 5q31 (control).

Observaciones:

Se precisa:

- Historia clínica resumida- Estudio previo del caso índice familiar y copia del informe

Estudio para Síndrome de Cri du Chat mediante Hibridación "in situ" fluorescente en Sangre periférica.

Método: Hibridación "in situ" fluorescente (FISH).

Sonda 5p15.2 (específica de la región Cri du Chat) / 5q31 (control).

Resultado ISCN: **R1**

Interpretación del resultado: **R2**

Nota: Esta técnica está sujeta a limitaciones, como pueden ser la presencia de un mosaico de baja frecuencia y la no detección de alteraciones estructurales o en regiones distintas de las analizadas.

La Hibridación "in situ" Fluorescente tiene una fiabilidad del 99 %.
