

(181052) **Estudio de hibridación "in situ" fluorescente [FISH] en Sangre para el Síndrome de Down.**

Muestra: **SANGRE (Anticoagulante: HEPARINA SODICA)**
Muestra alternativa: **SANGRE (Anticoagulante: HEPARINA LITIO)**
Volumen mínimo: **4.1 mL** Conservación de la muestra: **Refrigerada**
Plazo de entrega: **3 días laborables**
Metodo: **Hibridación "in situ" fluorescente (FISH).**

Otros nombres: **OMIM:190685**

Observaciones del metodo: Sonda locus específica de la región 21q 22.13-q22.2.

Observaciones:

Se precisa:

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

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 %, por lo que siempre es recomendable confirmar los resultados mediante estudio citogenético.

Estudio para Síndrome de Down mediante Hibridación "in situ" fluorescente en Sangre periférica.

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

Sonda locus específica de la región 21q 22.13-q22.2.

Resultado ISCN: **R2**

Interpretación del resultado: **R1**

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 %, por lo que siempre es recomendable

confirmar los resultados mediante estudio citogenético.
