

Badanie wybranych zespołów mikordelecyjnych/locus metodą MLPA

MLPA (Multiplex. *Ligation-dependent Probe Amplification*) jest to zależna od ligacji multipleksowa amplifikacja sond. Wykorzystuje specyficzną mieszaninę sond, która umożliwia równoczesną identyfikację zmian liczby kopii sekwencji DNA w ponad 50 regionach.

dostępne zestawy:

NAZWA ZESTAWU	REGION/geny
SALSA MLPA kit P245 zespoły mikordelecyjne/mikroduplikacyjne OMIM: 607872, 612513, 156200, 612313, 609425, 611936, 194190, 123450, 117550, 194050, 609757, 150230, 609425, 601362, 176270, 105830, 613406, 180849, 247200, 607432, 182290, 610883, 613675, 610443, 613533, 188400, 608363, 611867, 606232, 312750, 300260	1p36.33 (<i>TNFRSF4, GNB1, GABRD</i>) 2p16.1p15 (<i>REL, PEX13</i>) 2q23.1 (<i>MBD5</i>) 2q33.1 (<i>SATB2</i>) 3q29 (<i>DLG1</i>) 4p16.3 (<i>LETM1, WHSC1</i>) 5p15.33 (<i>TERT, SEMA5A</i>) 5q35.3 (<i>NSD1</i>) 7q11.23 (<i>ENL</i>) 8q24.11q23.13 (<i>TRPS1, EXT1</i>) 9q22.3 (<i>FANCC, PTCH1</i>) 10p14 (<i>GATA3</i>) 15q11.2 (<i>SNRPN, UBE3A</i>) 15q24 (<i>SEMA7A, CYP1A1</i>) 16p13.3 (<i>CREBBP</i>) 17p13.3 (<i>PAFAH1B1</i>) 17p11.2 (<i>RAI1, DRC3, LLGL1</i>) 17q11.2 (<i>NF1</i>) 17q21.31 (<i>MAPT, KANSL1</i>) 22q11.2 (<i>CLDN5, GP1BB</i> , region AB) 22q11.2 (<i>SNAP29</i> , region CD) 22q11.2 (<i>PPIL2, RTDR1</i> , distal region) 22q13.33 (<i>SHANK3, RABL2B</i>) Xp.21.1 (<i>DMD</i>) Xq28 (<i>MECP2</i>)
SALSA MLPA kit P297 zespoły mikordelecyjne/mikroduplikacyjne OMIM: 274000, 612475, 612474, 611936, 609425, 608636, 612001, 613406, 136570, 613604, 613444, 611913, 614671, 614526, 614527	1q21.1 TAR (<i>HFE2 (HJV), RBM8A, PEX11B, NUDT17, CD160</i>) 1q21.1 (<i>PRKAB2, FMO5, BCL9, ACP6, GJA5, GJA8</i>) 3q29 (<i>RNF168, FBXO45, PAK2, DLG1</i>) 15q13.1q13.3 (<i>TJP1, ARHGAP11B, FAN1, TRPM1, KLF13, OTUD7A, CHRNA7, SCG5</i>) 15q24 (<i>PML, STRA6, EDC3, SIN3A</i>) 16p13.11 (<i>MARF1, MYH11, ABCC6, XYLT1</i>) 16p12.1 (<i>UQCRC2, VWA3A, CDR2</i>) 16p12.1p11.2 (<i>PALB2, LCMT1, IL21R</i>) 16p11.2 (distal) (<i>ATXN2L, RABEP2, LAT</i>) 16p11.2 (proximal) (<i>MAZ, MVP, HIRIP3, MAPK3</i>) 17q12 (<i>ZNHIT3, LHX1, AATF, ACACA, HNF1B</i>)

SALSA MLPA kit P064 zespoły mikrodelecyjne/mikroduplikacyjne OMIM: 607872, 194190, 123450, 117550, 101400, 194050, 609757, 150230, 194072, 176270, 105830, 180849, 247200, 607432, 182290, 610883, 118450, 188400, 608363, 606232	1p36.33p36.32 (TNFRSF4, GABRD, PEX10, ACTRT2) 4p16.3 (TACC3, WHSC1) 5p15.33 (TERT, CLPTM1L, IRX4, CTNND2) 5q35.3 (NSD1) 7p21.1 (TWIST1) 7q11.23 (ELN) 8q24.11q24.13 (TRPS1, EIF3H, EXT1) 11p13 (FSHB, DCDC1, PAX6) 15q11.2 (SNRPN, UBE3A) 16p13.3 (CREBBP) 17p13.3 (METTL16, PAFAH1B1) 17p11.2 (RAI1, TOM1L2) 20p12.2 (JAG1) 22q11.2 (CLTCL1, CDC45, GNB1L, DGCR8, region AB) 22q11.2 (ZNF74, MED15, region BC) 22q11.2 (SNAP29, region CD) 22q13.33 (ARSA, SHANK3)
SALSA MLPA kit P461 (Niedosłuch- NSHL) (DFNB16; #603720) i DIS (#611102) (DFNB22; #607039)	15q15.3 (PPIP5K1, CKMT1B, STRC , CATSPER2 , PDIA3) 16p12.2 (METTL9, IGSF6, OTOA) 16p12.1 (UQCRC2)
SALSA MLPA kit P018 (SHOX) Zespół Lerięgo-Weilla, dyschondrosteoza (LWD), Dysplazja mezoeliczna Langerę (LMD), Niskorośłośd idiopatyczna (ISS)	Xp22.33/ Yp11.32 (SHOX AREA, SHOX , CRLF2, CSF2RA, IL3RA, ASMT, ZBED1, ARSF, PRKX) Xp22.31 (NLGN4X, ANOS1) Xp22.2 (FANCB) Xq26.1 (AIFM1) Xq28/Yq12 (VAMP7)
SALSA MLPA kit P106 (Niepełnosprawnośc intelektualna zwięzana z chromosomem X)	Xp22.12 (RPS6KA3) Xp21.3 (ARX, IL1RAPL1) Xp11.4 (TSPAN7 (TM4SF2)) Xp11.23 (PQBP1) Xp11.22 (HUWE1) Xq12 (OPHN1) Xq22.3 (ACSL4 (=FACL4), PAK3) Xq23 (DCX) Xq24 (AGTR2) Xq26.3 (ARHGEF6) Xq27.3 (FMR1 ex9,16) Xq28 (AFF2 (FMR2), SLC6A8, GDI1)
SALSA MLPA kit P185 (Intersex)	Xp22.11 (PHEX) Xp21.2 (NROB1 (DAX1), CXorf21) Xp11.23 (PQBP1) Xq13.1 (GJB1), Xq22.3 (COL45A), Yp11.31 (SRY, ZFY), Yq11.22.1 (UTY), 1p36.12 (WNT4), 9q33.3 (NR5A1), 17q24.3 (SOX9)
SALSA MLPA kit P034/P035 dystrofinoPATIE (OMIM #300376, 302045, 310200)	Xp21.2-p21.1 (DMD)

SALSA MLPA kit P223 Krzywica hipofosfatemiczna (XLHR, HYP) (OMIM #307800, 193100, 617993)	Xp22.11 (<i>PHEX</i>) 12p13.32 (<i>FGF23</i>) Xp11.23 (<i>PQBP1</i>) 2q36.2 (<i>PAX3</i>), 5q31.1 (<i>IL4</i>), 10q25.2 (<i>ADD3</i>), 11q24.2 (<i>CHEK1</i>), 13q14.3 (<i>ATP7B</i>), 14q11.2 (<i>CCNB1IP1</i>), 15q14 (<i>SPRED1</i>), 17q21.31(<i>CRHR1</i>), 20q13.32 (<i>STX16</i>)
SALSA MLPA kit P405 (Charcot-Marie-Tooth typu 1, Neuropatia nawracająca z porażeniami ciśnieniowymi, CMT sprzężona z chromosomem X)	1q23.3/ <i>MPZ</i> 17p12/ <i>ELAC2</i> , <i>COX10</i> , <i>PMP22</i> , <i>TEKT3</i> , <i>DRC3</i> Xq13.1/ <i>GJB1</i>

Do wykonania badania w Pracowni Cytogenetyki i Hodowli Tkanek niezbędne jest poprawne wypełnienie Karty Zlecenia Badania Cytogenetycznego oraz dołączenie Deklaracji Świadomej Zgody na Badanie Genetyczne.

Dodatkowe informacje pod numerem: 22 815 74 56

Materiał:

- krew obwodowa pobrana na EDTA + zlecenie na izolację DNA do Pracowni Genetyki Molekularnej
- wyizolowane DNA

Czas oczekiwania: do 12 tygodni

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