

Badanie wybranych regionów metodą MS-MLPA

MS-MLPA (ang. *Methylation Specific MLPA*) jest to metoda, która oprócz standardowej oceny delecji/amplifikacji, pozwala na sprawdzenie obecności metylacji w badanym fragmencie genomu. W badaniu MS-MLPA wykorzystywana jest metylowrażliwa endonukleaza, która nie trawi fragmentów metylowanych, a trawi niemetylowane kompleksy DNA-sonda, tym samym prowadząc do rozłączenia starterów i uniemożliwiając wykorzystania fragmentu jako matrycy dla PCR.

W naszej Pracowni metodą MS-MLPA wykonujemy diagnostykę zespołu łamliwego chromosomu X (zestaw ME029) oraz siatkówczaka (Retinoblastoma) zestawem P047.

Siatkówczak to najczęstszy wewnątrzgałkowy nowotwór złośliwy u dzieci. Związany jest z mutacjami genu supresorowego *RB1*, zlokalizowanego w regionie q14 chromosomu 13. Mutacje w genie *RB1* dziedziczone są w sposób autosomalnie dominujący.

Do wykonania badania w Pracowni Cytogenetyki i Hodowli Tkanek niezbędne jest poprawne wypełnienie Karty Zlecenia Badania oraz dołączenie Deklaracji Świadomej Zgody na Badanie Genetyczne. Wykonanie testu metodą MS-MLPA może trwać do 6 miesięcy.

Dodatkowe informacje pod numerem: 22 815 74 56

Materiał:

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

Czas oczekiwania: do 6 miesięcy

Badanie techniką MS-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.