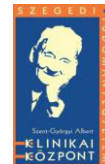


MLPA vizsgálatok – Microdeléciók, Microduplikációk kimutatására – betegségek szerint csoportosítva
A kért vizsgálatokat kérjük bejelölni!



Betegség	Kromoszomális régió	
Mikrodeléciós/Microduplikációs szindrómák		
1p36 deléciós szindróma	1p36	
TAR-szindróma (microdeléciós forma)	1q21.1	
2p16.1-p15 microdeléciós szindróma	2p16.1-p15	
2q23.1 microdeléciós/microduplikációs szindróma	2q23.1	
Glass-szindróma	2q32-q33	
3q29 microdeléciós szindróma	3q29	
3q29 microduplikációs szindróma	3q29	
Wolf-Hirschhorn-szindróma	4p16.3	
Cri-du-Chat szindróma	5p15	
Sotos szindróma(microdeléciós forma)	5q35.3	
Williams-Beuren duplikációs szindróma	7q11.23	
Williams-Beuren szindróma	7q11.23	
Langer-Giedion szindróma	8q24.11-q24.13	
9q22.3 microdeléciós szindróma	9q22.3	
Gorlin-Goltz szindróma (<i>PTCH1</i> gén exon deléciós formájának kimutatása)	9q22.32	
Witteveen-Kolk / 15q24 microdeléciós szindróma	15q24	
Rubinstein-Taybi szindróma (microdeléciós formája)	16p13.3	
Potocki-Lupski szindróma	17p11.2	
Smith-Magenis szindróma	17p11.2	
Lissencephalia 1-es típus/ Miller-Dieker szindróma (exon deléciós formáinak kimutatása)	17p13.3	
Koolen-de Vries szindróma	17q21.31	
17q21.31 microduplikációs szindróma	17q21.31	
Cat-eye szindróma	22q11.2	
22q11 mikrodeléciós és microduplikációs szindrómák (klasszikus DiGeorge-szindróma, centralis és distalis régió kópiaszám változásai, valamint DiGeorge-szindróma 2-es típusa)	22q11.2	
Phelan-McDermid szindróma	10p13-p14	
Rett szindróma (microdeléciós formája)	Xq28	
<i>MECP2</i> duplikációs szindróma	Xq28	
Imprinting betegségek (microdeléciók és metilációs mintázat változás kimutatása is)		
Beckwith-Wiedemann szindróma	11p15	
Russell-Silver szindróma	11p15	
Angelman szindróma	15q11.2	
Prader-Willi szindróma	15q11.2	
15q11 duplikációs szindróma	15q11	

Bőrbetegségek		
Gorlin-Goltz szindróma (<i>PTCH1</i> gén exon deléciós formájának kimutatása)	9q22.32	
Congenitalis ichthyosis (<i>STS</i> gén exon deléciók, duplikációk)	Xp22.31	
NF1 microdeléciós szindróma	17q11.2	
Alacsony növés		
Idiopathiás alacsony növés (<i>SHOX</i> gén exon deléciós formáinak kimutatása)	Xp22.33/Yp11.32	
Langer mesomeliás dysplasia (<i>SHOX</i> gén exon deléciós formáinak kimutatása)	Xp22.33/Yp11.32	
Leri-Weill dyschondrosteosis (<i>SHOX</i> gén exon deléciós formáinak kimutatása)	Xp22.33/Yp11.32	
Örökletes hallásvesztés		
Örökletes hallásvesztés (<i>GJB3</i> gén exon deléció, duplikáció)	1p34.3	
Örökletes hallásvesztés/Wolfram-szindróma (<i>WFS1</i> gén exon deléció, duplikáció)	4p16.1	
Örökletes hallásvesztés (<i>GJB2</i> és <i>GJB6</i> gén exon deléció, duplikáció)	13q12.11	
Örökletes hallásvesztés (<i>POU3F4</i> gén exon deléció, duplikáció)	Xq21	
Familiáris polyposis coli		
<i>MUTYH</i> gén exon deléciók	1p34.1	
<i>APC</i> gén exon deléciók	5q22.2	
Csökkent intellektus +/- autizmus (idiopathiás)		
Minden kromoszóma p és q karjának subtelomer régióinak, az acrocentrikus (13, 14, 15, 21, 22) kromoszómák q karjának subtelomer régióinak kópiaszámvariációi	Subtelomer régiók	
Egyéb betegségek		
Wilson-betegség (<i>ATP7B</i> gén exon deléciók, duplikációk vizsgálata)	13q14.3	
Végtagövi izomdystrophia (<i>CAPN3</i> gén exon deléciók, duplikációk)	15q15.1	
Cisztás fibrózis (<i>CFTR</i> gén exon deléciói)	7q31.2	

MLPA vizsgálathoz EDTA-s vérminta küldése szükséges!

Dátum: _____

Aláírás: _____

Ph.

SZEGEDI TUDOMÁNYEGYETEM
 SZENT-GYÖRGYI ALBERT KLINIKAI KÖZPONT
ORVOSI GENETIKAI INTÉZET

Cím: 6720 Szeged, Somogyi B. u. 4.

Tel.: +36 62/545 134; 545 898

E-mail: office.ogen@med.u-szeged.hu

