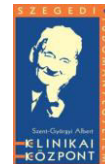


MLPA vizsgálatok – Microdeléciók, Microduplikációk kimutatására – kromoszomális régiók szerint
A kért vizsgálatokat kérjük bejelölni!



Kromoszomális régió	Betegség
1p34.1	MUTYH-asszociált poliposis (MUTYH gén exon delécióinak kimutatása)
1p34.3	Örökletes hallásvesztés (GJB3 gén exon deléció, duplikáció)
1p36	1p36 deléciós szindróma
1q21.1	TAR szindróma (microdeléciós forma)
2p16.1-p15	2p16.1-p15 microdeléciós szindróma
2q23.1	2q23.1 microdeléciós/microduplikációs szindróma
2q32-q33	Glass szindróma
3q29	3q29 microdeléciós szindróma
3q29	3q29 microduplikációs szindróma
4p16.3	Wolf-Hirschhorn szindróma
4p16.1	Örökletes hallásvesztés/Wolfram-szindróma (WFS1 gén exon deléció, duplikáció)
5p15	Cri-du-Chat szindróma
5q22.2	Familiáris adenomatosus poliposis FAP (APC gén exon delécióinak kimutatása)
5q35.3	Sotos szindróma(microdeléciós forma)
7q11.23	Williams-Beuren duplikációs szindróma
7q11.23	Williams-Beuren szindróma
7q31.2	Cisztás fibrózis (CFTR gén exon deléciói)
7q36.1	
8q24.11-q24.13	Langer-Giedion szindróma
9q22.3	9q22.3 microdeléciós szindróma
9q22.32	Gorlin-Goltz szindróma (PTCH1 gén exon deléciós formájának kimutatása)
10p13-p14	DiGeorge szindróma 2-es típus
11p15	Beckwith-Wiedemann szindróma (microdeléciós és imprinting defektus is)
11p15	Russell-Silver szindróma (microdeléciós és imprinting defektus is)
12p11.23	
13q12.11	Örökletes hallásvesztés (GJB2 és GJB6 gén exon deléció, duplikáció)
13q14.3	Wilson-betegség (ATP7B gén exon deléciók, duplikációk vizsgálata)
15q11	15q11 duplikációs szindróma
15q11.2	Angelman szindróma (microdeléció és imprinting defektus kimutatása is)
15q11.2	Prader-Willi szindróma (microdeléció és imprinting defektus kimutatása is)
15q13	
15q15.1	Végtagövi izomdystrophia (CAPN3 gén exon deléciók, duplikációk)

Kromoszomális régió	Betegség
15q24	Witteveen-Kolk / 15q24 microdeléciós szindróma
16p11	
16p13.3	Rubinstein-Taybi szindróma (microdeléciós formája)
17p11.2	Potocki-Lupski szindróma
17p11.2	Smith-Magenis szindróma
17p13.3	Lissencephalia 1-es típus/ Miller-Dieker szindróma (exon deléciós formáinak kimutatása)
17q11.2	NF1 microdeléciós szindróma
17q12	
17q21.31	17q21.31 microduplikációs szindróma
17q21.31	Koolen-de Vries szindróma
18q21.1	
20p12.2	
22q11.2	22q11.2 microduplikációs szindróma
22q11.2	Cat-eye szindróma
22q11.2	Disztális 22q11.2 deléciós szindróma
22q11.21	DiGeorge szindróma (klasszikus)
22q13	Phelan-McDermid szindróma
Xp22.33/Yp11.3 2	Idiopathiás alacsonynövés (SHOX gén exon deléciós formáinak kimutatása)
Xp22.33/Yp11.3 2	Langer mesomeliás dysplasia (SHOX gén exon deléciós formáinak kimutatása)
Xp22.33/Yp11.3 2	Leri-Weill dyschondrosteosis (SHOX gén exon deléciós formáinak kimutatása)
Xp22.31	Congenitalis ichthyosis (STS gén exon deléciók, duplikációk)
Xq21	Örökletes hallásvesztés (POU3F4 gén exon deléció, duplikáció)
Xq28	MECP2 duplikációs szindróma
Xq28	Rett szindróma (microdeléciós formája)
Subtelomer régiók	Minden kromoszóma p és q karjának subtelomer régióinak, az acrocentrikus (13, 14, 15, 21, 22) kromoszómák q karjának subtelomer régióinak kópiaszámvariációi (kp. súlyos-súlyos, ismeretlen okú értelmi fogyatékoságban)

MLPA vizsgálathoz EDTA-s vérminta küldése szükséges!

Dátum: _____

Alíráás: _____

Ph.:



központban a minőség

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