

Ime testa	Določanje subtelomernih strukturnih genomskih variabilnosti/kromosomskih preureditev – MLPA analiza
Namen testa	<p>Test dokazuje prisotnost razlik v številu kopij subtelomernih regij vseh kromosomov</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> -presejalni test za nepojasnjeno nesindromsko umsko manjrazvitost -presejalni test za nepojasnjene prirojene anomalije -iskanje mikrolecij/preureditev subtelomernih regij, ki niso vidne na kariotipu -določanje obsega subtelomernih kromosomskih preureditev -štetje kromosomov vzorcu DNA, ko citogenetska analiza ni izvedljiva
Obseg testa, rezultati	<p>-rezultat analize pokaže razliko v številu kopij lokusov v subtelomernih regijah kromosomov. Prisoten je lahko primanjkljaj(delecija) ali prebitek(duplikacija, amplifikacija). Enako ugotovljeno odstopanje je lahko posledica zelo različnih genetskih sprememb:</p> <ul style="list-style-type: none"> odstopanje od normalnega števila (2) kromosomov prisotna kromosoma preureditev(translokacija) prisotna strukturna genomna variabilnost (angl. CNV) prisoten insercijski/delecijski polimorfizem prisoten enobazni polimorfizem na kritičnem mestu v vezavnem zaporedju nukleotidov za analizo <p>Rezultat analize je zato delna informacija, ki kaže na obstoj nepravilnosti in ki zahteva potrditev z drugo analizo metodo.</p>
Material za analizo	periferna venska kri, horionske resice in druga embrionalna tkiva
Šifra testa iz zelene knjige storitev	462320, 462330
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 30 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.