

Ime testa	Določanje mikrodelecijskih sindromov – MLPA analiza.																																
Namen testa	<p>Test dokazuje prisotnost razlik v številu kopij specifičnih lokusov, ki so povezani z nastankom klinično definiranih sindromov s prirojenimi anomalijami</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-sum na prisotnost specifičnega sindroma nepojasnjena umska manjrazvitost</li> <li>-prisotne nepojasnjene prirojene anomalije</li> <li>-usmerjeno iskanje mikrodelecij, ki niso vidne na kariotipu</li> </ul>																																
Obseg testa, rezultati	<p>-analiza obsega 30 sindromov:</p> <table border="1" data-bbox="692 775 1430 1765"> <tr> <td data-bbox="692 775 938 864">12p11.23 delecija</td> <td data-bbox="944 775 1190 864">20p12 delecija</td> <td data-bbox="1197 775 1430 864">MECP2 / Xq28 duplikacija</td> </tr> <tr> <td data-bbox="692 873 938 963">15q13 delecija</td> <td data-bbox="944 873 1190 963">22q13 / Phelan-Mcdermid sindrom</td> <td data-bbox="1197 873 1430 963">Miller-Dieker sindrom, 17p*</td> </tr> <tr> <td data-bbox="692 972 938 1061">15q24.1 delecija</td> <td data-bbox="944 972 1190 1061">2p16 mikrodelecija</td> <td data-bbox="1197 972 1430 1061">NF1 mikrodelecijski sindrom</td> </tr> <tr> <td data-bbox="692 1070 938 1160">16p11 delecija</td> <td data-bbox="944 1070 1190 1160">3q29 mikrodelecija</td> <td data-bbox="1197 1070 1430 1160">Prader-Willi / Angelman sindrom</td> </tr> <tr> <td data-bbox="692 1169 938 1258">17q12 delecija</td> <td data-bbox="944 1169 1190 1258">7q36.1 delecija</td> <td data-bbox="1197 1169 1430 1258">Rubinstein-Taybi sindrom</td> </tr> <tr> <td data-bbox="692 1267 938 1357">17q21 mikrodelecija</td> <td data-bbox="944 1267 1190 1357">9q22.3 mikrodelecija</td> <td data-bbox="1197 1267 1430 1357">Smith-Magenis sindrom</td> </tr> <tr> <td data-bbox="692 1366 938 1456">18q21 delecija</td> <td data-bbox="944 1366 1190 1456">Cri du Chat sindrom, 5p15*</td> <td data-bbox="1197 1366 1430 1456">Sotos sindrom 5q35.3*</td> </tr> <tr> <td data-bbox="692 1464 938 1554">1p36 delecijski sindrom</td> <td data-bbox="944 1464 1190 1554">DiGeorge regija 2, 10p15</td> <td data-bbox="1197 1464 1430 1554">Wagr sindrom</td> </tr> <tr> <td data-bbox="692 1563 938 1653">1q21.1 delecijski sindrom</td> <td data-bbox="944 1563 1190 1653">DiGeorge sindrom 22q11*</td> <td data-bbox="1197 1563 1430 1653">Williams sindrom</td> </tr> <tr> <td data-bbox="692 1662 938 1751">1q21.1 TAR sindrom</td> <td data-bbox="944 1662 1190 1751">Langer-Giedion sindrom, 8q</td> <td data-bbox="1197 1662 1430 1751">Wolf-Hirschhorn sindrom 4p16.3*</td> </tr> </table> <p>-rezultat analize pokaže razliko v številu kopij posameznega lokusa, ki se povezuje z nastankom določenega sindroma. Prisoten je lahko primanjkljaj(delecija) ali prebitek(duplikacija). Test dokazuje strukturno genomsko variabilnost, vendar je lahko odstopanje posledica drugih genetskih sprememb kot so:</p> <p>odstopanje od normalnega števila (2) kromosomov</p>			12p11.23 delecija	20p12 delecija	MECP2 / Xq28 duplikacija	15q13 delecija	22q13 / Phelan-Mcdermid sindrom	Miller-Dieker sindrom, 17p*	15q24.1 delecija	2p16 mikrodelecija	NF1 mikrodelecijski sindrom	16p11 delecija	3q29 mikrodelecija	Prader-Willi / Angelman sindrom	17q12 delecija	7q36.1 delecija	Rubinstein-Taybi sindrom	17q21 mikrodelecija	9q22.3 mikrodelecija	Smith-Magenis sindrom	18q21 delecija	Cri du Chat sindrom, 5p15*	Sotos sindrom 5q35.3*	1p36 delecijski sindrom	DiGeorge regija 2, 10p15	Wagr sindrom	1q21.1 delecijski sindrom	DiGeorge sindrom 22q11*	Williams sindrom	1q21.1 TAR sindrom	Langer-Giedion sindrom, 8q	Wolf-Hirschhorn sindrom 4p16.3*
12p11.23 delecija	20p12 delecija	MECP2 / Xq28 duplikacija																															
15q13 delecija	22q13 / Phelan-Mcdermid sindrom	Miller-Dieker sindrom, 17p*																															
15q24.1 delecija	2p16 mikrodelecija	NF1 mikrodelecijski sindrom																															
16p11 delecija	3q29 mikrodelecija	Prader-Willi / Angelman sindrom																															
17q12 delecija	7q36.1 delecija	Rubinstein-Taybi sindrom																															
17q21 mikrodelecija	9q22.3 mikrodelecija	Smith-Magenis sindrom																															
18q21 delecija	Cri du Chat sindrom, 5p15*	Sotos sindrom 5q35.3*																															
1p36 delecijski sindrom	DiGeorge regija 2, 10p15	Wagr sindrom																															
1q21.1 delecijski sindrom	DiGeorge sindrom 22q11*	Williams sindrom																															
1q21.1 TAR sindrom	Langer-Giedion sindrom, 8q	Wolf-Hirschhorn sindrom 4p16.3*																															

	<p>prisotna kromosoma preureditev(translokacija)  prisoten insercijski/delecijski polimorfizem  prisoten enobazni polimorfizem na kritičnem mestu  v vezavnem zaporedju nukleotidov za analizo  Rezultat analize je zato delna informacija, ki kaže  na obstoj nepravilnosti in ki zahteva potrditev z  drugo analizno metodo.</p>
Material za analizo	periferna venska kri.
Šifra testa iz zelene knjige storitev	462280, 462330
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 30 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.