

Eksonite deletsioonid ja duplikatsioonid valitud geenides (MLPA)

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487 www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Uuritavad muutused: MLPA analüüsil uuritakse eksonite deletsioone ja duplikatsioone erinevates geenides. Soovitav on konsulteerida eelnevalt geneetika ja personaalmeditsiini kliiniku molekulaardiagnostika spetsialistidega, et täpsustada kas soovitud geeni on võimalik uurida MLPA meetodil ja kas vastavad diagnostikumid on laboris olemas.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Elektroonsel tellimisel märkida ära uuritav(ad) geen(id). Elektroonse tellimise võimaluse puudumisel tuleb koos uuritava materjaliga saata molekulaardiagnostika laborisse ka täidetud tellimisleht – Eksonite deletsioonid ja duplikatsioonid valitud geenides (MLPA), tellimisel märkida ära uuritav(ad) geen(id).

Tellimisleht on leitav aadressil

<https://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus/molekulaardiagnostika>

Katsuti	Veri: K2E/K3E-katsuti (lilla kork) Koetükid: steriilne katsuti (vähemalt 1,5 mL)
Analüüsitav kogus	4–10 mL (täiskasvanud) 2–5 mL (lapsed)
Säilivus	Veri +4 °C üks nädal NB! Mitte külmutada!

Teiste uuringumaterjalide osas konsulteerida geneetikakeskuse arstidega.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti. Analüüsi valmimisaeg 2 kuni 8 nädalat alates proovinõu laborisse saabumisest.

Analüüsimeetod: MLPA (*Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification*), SALSA MLPA

Vastuse vorm: genotüüp ja interpretatsioon

Näidustus

Eksonite deletsioonide või duplikatsioonide määramine uuritavas geenis.

Ülle Murumets/Tiina Kahre