

KBC Sestre Milosrdnice, Klinika za dječje bolesti Zagreb, Referentni centar Ministarstva zdravstva za praćenje kongenitalnih anomalija, Klaićeva 16, 10 000 Zagreb, tel: 01 4600 191

Popis pretraga:

KARIOTIPIZACIJA IZ LIMFOCITA PERIFERNE KRVI

ANALIZA FMR1 I FMR2 GENA

MLPA PROBIR SUBTELOMERA

MLPA ANALIZA MIKRODELECIJSKIH SINDROMA:

- *Sindrom delecije 1p36*
- *Mikrodelecija 2p16*
- *Mikrodelecija 3q29*
- *Mikrodelecija 9q22.3*
- *Sindrom delecije 15q24*
- *Mikrodelecija 17q21*
- *Phelan-McDermid sindrom*
- *Cri du Chat sindrom*
- *DiGeorge sindrom*
- *DiGeorge regija 2 (10p15)*
- *Langer-Giedion sindrom*
- *Miller-Dieker sindrom*
- *NF1 velike delecije*
- *Prader-Willi/Angelman sindrom*
- *MECP2 duplikacija*
- *Rubinstein-Taybi sindrom*
- *Smith-Magenis sindrom*
- *Sotos sindrom*
- *Wagr sindrom*
- *Williams sindrom*
- *Wolf-Hirschhorn sindrom*

MOLEKULARNA DIJAGNOSTIKA NESINDROMSKOG OŠTEĆENJA SLUHA

- MLPA analiza gena za gluhoću
- Sekvenciranje gena *GJB2*

MOLEKULARNA DIJAGNOSTIKA RETT SINDROMA

- Sekvenciranje egzona 3 i 4 gena *MECP2*

MOLEKULARNA DIJAGNOSTIKA AHONDROPLAZIJE I HIPOHONDROPLAZIJE

- probir na najčešće mutacije (PCR/RFLP)

MOLEKULARNA DIJAGNOSTIKA DUCHENNE I BECKER MIŠIĆNE DISTROFIJE

- MLPA analiza gena *DMD* (probir na delecije i duplikacije jednog ili više egzona)