Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

Otopalatodigitales Syndrom im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Heterozygote Mutationen im X-chromosomal lokalisierten FLNA-Gen (OMIM_GG-Kode: 300017)führen zu variabler klinischer Manifestation der Periventrikuläre Noduläre Heterotopie (OMIM: 300537) und dem Otopalatodigitales Syndrom I (OMIM: 311300) und II (OMIM: 304320). Typische Symptome/Merkmale sind Epilepsien, zerebrale Auffälligkeiten, Kleinwuchs, Gaumenspalte, faziale und skelettale Auffälligkeiten. Weibliche Mutationsträger weisen charakteristische knötchenförmige Ansammlungen der grauen Substanz auf, die als Periventrikuläre Noduläre Heterotopien bezeichnet werden. Das Vorliegen einer pathologischen Genvariante im hemizygoten Zustand bei männlichen Trägern ist in der Mehrzahl der Fälle intrauterin oder perinatal letal.

Beurteilung

Nach der Isolation genomischer DNA werden die kodierenden Exone des FLNA-Gens amplifiziert. Der Nachweis der Mutationen/Genvarianten erfolgt mittels Sequenzierung und den Vergleich mit der Referenzsequenz (Stufe 1). Exon-übergreifende Deletionen und Amplifikationen werden mittels MLPA-Analyse analysiert (Stufe 2).

Normalbereiche

Konventionell (KE): .
`nicht nachgewiesen`

Sonstiges

Methode	PCR
Synonyme	Periventrikuläre Noduläre Heterotopie (FLNA-Gen)
Präanalytik	**Originalverschlossenes seperates EDTA-Blut versenden. Eine unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt. Die Bestimmung erfolgt nicht, wenn keine Einwilligungserklärung vorliegt!**
Aufbewahrung	Raumtemperatur
Volumen	2 ml EDTA

Stand: 15.06.2017

nicht akkreditiertes Verfahre