Temple-Syndrom und Kagami-Ogata-Syndrom

Postnatale Diagnostik

Durchgeführt werden eine Methylierungs- und Dosisanalyse mittels methylierungs-spezifischer Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MS-MLPA) mit dem Probenset ME032 der Firma MRC Holland

Beim Nachweis einer Mikrodeletion bieten wir eine Untersuchung der Eltern an, um zwischen einer familiären und einer neu aufgetretenen Mikrodeletion zu unterscheiden. Hierfür benötigen wir 2-5 ml EDTA-Blut der Eltern.

Bei auffälligem Methylierungsmuster und Ausschluss einer Mikrodeletion kann eine weiterführende Untersuchung zur Unterscheidung zwischen einer uniparentalen Disomie 14 und einem Imprintingdefekt mittels Mikrosatellitenanalyse durchgeführt werden. Für die Mikrosatellitenuntersuchung sind 2-5 ml EDTA-Blut beider Eltern erforderlich.

Bei Vorliegen einer uniparentalen Disomie 14 bieten wir zum Ausschluss einer Robertsonschen Translokation eine zytogenetische Untersuchung an. Dazu benötigen wir heparinisiertes Venenblut vom Indexpatienten und beiden Eltern.

Pränatale Diagnostik

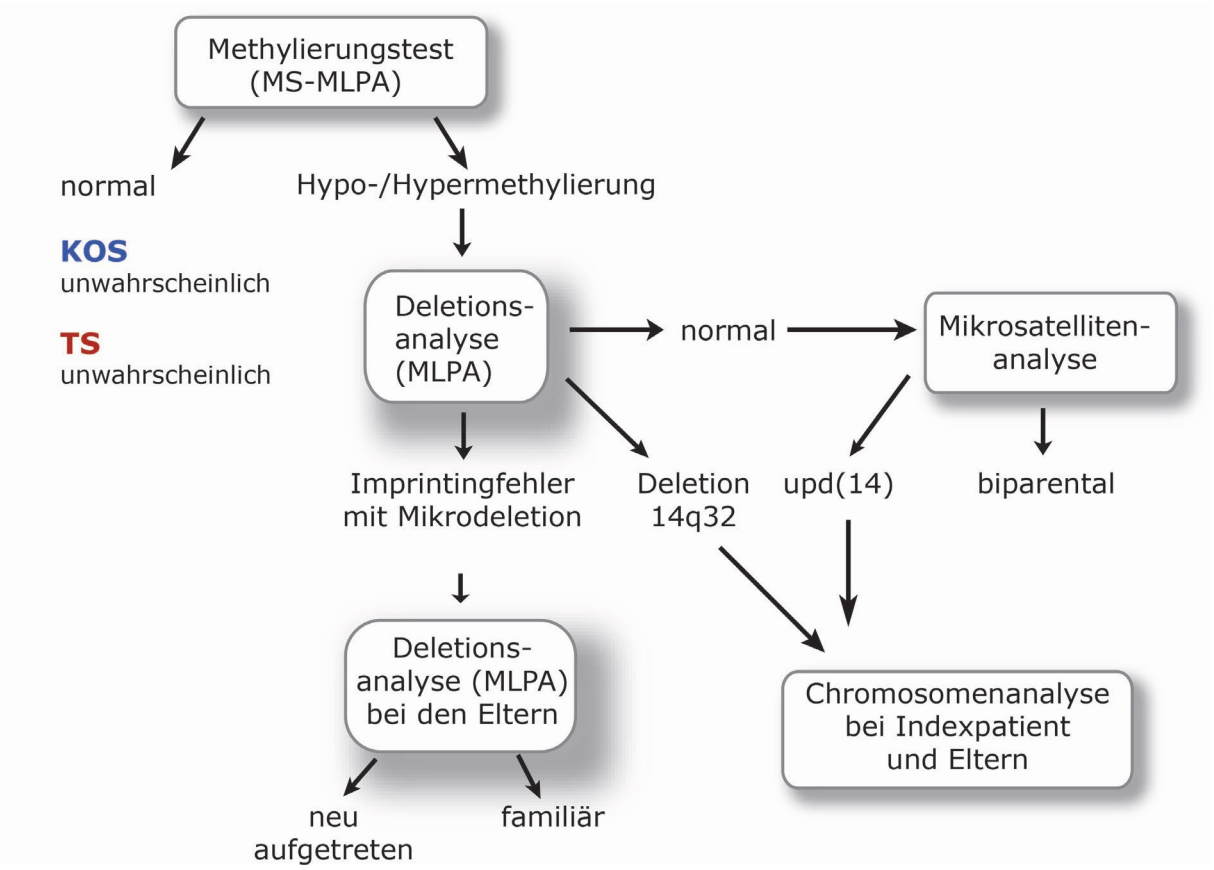
Mikrosatellitenanalyse. Nur bei bekannter Robertsonscher Translokation bei einem Elternteil. Bitte kontaktieren Sie uns vorab.

Ansprechpartner:

Dr. Jasmin Beygo

jasmin.beygo@uk-essen.de

Sekretariat:

Tel. 0201-723 4560

Diagnoseschema