

# MLPA kits - Pre y Postnatal

## Retraso Mental

La técnica **MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)** permite el estudio de ganancias y pérdidas de material genético a nivel de exones o regiones concretas dentro de uno o varios genes de interés mediante comparación con DNA sano.

En el estudio de Retrasos Mentales una buena aproximación al diagnóstico es el estudio de deleciones y duplicaciones de áreas concretas, localizadas principalmente en regiones subtelo méricas y puntos calientes de síndromes de microdeleciones descritos.

### APLICACIONES:

- Cáncer Hereditario - Análisis de exones en genes oncológicos
- Supresión de Tumores - Análisis de exones y genes supresores de tumores
- Ensayos de Metilación
- Screening de síndromes y enfermedades
- Screening de regiones subtelo méricas y retraso mental

### VENTAJAS:

- Screening rápido. Resultados en 48 horas.
- Necesita pequeña cantidad de muestra (50-200 ng)
- Análisis de hasta 40 sondas en un único ensayo (genes, exones o región)
- Protocolo único para todas las referencias y enfermedades. Solo cambian las sondas elegidas
- Taq Polimerasa, buffer, enzima ligasa, sondas, primers marcados, etc... incluidos en el kit
- Compatible con gran número secuenciadores



### FORMATO:

**SALSA MLPA DNA KIT** tiene un formato de:

- 100 reacciones (1 referencia)
- 50 + 50 reacciones (combinación de 2 referencias distintas)

# MLPA kits - Pre y Postnatal

## Retraso Mental

Ref.	Nombre	Locus	Síndromes
P036	SALSA MLPA kit - Screening Subtelomérico 1	-	Subtelomericos
P069	SALSA MLPA kit - Screening Subtelomérico 2A	-	Subtelomericos
P070	SALSA MLPA kit - Screening Subtelomérico 2B	-	Subteloméricos
P106	SALSA MLPA kit - Mental Retardation Chr. X	X	Varios
P095	SALSA MLPA kit - Aneuploidy	13; 18; 21; X; Y	PATAU
			EDWARDS
			DOWN
			TURNER
			KLINNEFELTER
P064	SALSA MLPA kit - Mental Retardation 1	Varios	DELECIÓN 1p
			WILLIAMS
			SMITH-MAGENIS
			MILLER-DIEKER
			DIGEORGE
			PRADER WILLI
			ALAGILLE
			SAETHRE CHOTZEN
P096	SALSA MLPA kit - Mental Retardation 2	Varios	WOLF-HIRSCHHORN
			CRI DU CHAT
			LANGER-GIDEON
			WAGR
			RUBINSTEN TAIBY
			DOWN
			KABUKI

# MLPA kits - Pre y Postnatal

Ref.	Nombre	Locus	Síndromes
P245	SALSA MLPA kit - <i>Microdeletion Syndroms</i>	-	Varios
P147	SALSA MLPA kit - <i>Screening Monosomy 1p36</i>	01p36.33	Subteloméricos
P188	SALSA MLPA kit - <i>Screening Monosomy 22q13</i>	22q13	Subteloméricos
P208	SALSA MLPA kit - <i>Telómero-6-varios</i>	2p, 3p, 6p, 8p	Subteloméricos
P230	SALSA MLPA kit - <i>Telómero-7-varios</i>	9p, 10p, 11p, 12p	Subteloméricos
P249	SALSA MLPA kit - <i>Telómero-8-varios</i>	17p, 18p, 19, 20p	Subteloméricos
P264	SALSA MLPA kit - <i>Telómero-9-varios</i>	1q, 2q, 3q, 4q	Subteloméricos
P277	SALSA MLPA kit - <i>Telómero-10-varios</i>	5q, 6q, 7q, 8q	Subteloméricos
P286	SALSA MLPA kit - <i>Telómero-11-varios</i>	9q, 10q, 11q, 12q	Subteloméricos
P291	SALSA MLPA kit - <i>Telómero-12-varios</i>	13q, 14q, 15q, 16q	Subteloméricos
P181- P182	SALSA MLPA kit - <i>Screening centromérico</i>	-	Centroméricas