

## PMP22 Duplikation/Deletion

<b>Untersuchungsmaterial</b>	EDTA-Vollblut	Alternatives Material: entfällt
<b>Mindestabnahmemenge bzw. Größe der Monovette</b>	2,7 ml	
<b>Auftragsformular IXSERV</b>	entfällt	Anforderungsname: PMP22 Duplikation/Deletion
<b>Anforderungsformular</b>	Neurogenetik 22.aktuelle Version	
<b>Untersuchungsverfahren</b>	Molekularbiologische Untersuchung	
<b>Untersuchungstechnik</b>	Größenspezifische DNA-Fragmentanalyse von 7 hochpolymorphen short tandem repeat Elementen	
<b>Einheit</b>	entfällt	
<b>Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang</b>	2-3 Wochen	
<b>Indikation</b>	Charcot Marie Tooth 1 (CMT1A) / hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)	
<b>Präanalytik</b>	Isolierung von genomischer DNA	
<b>Hinweis</b>	Bei dem Vorliegen einer Deletion liegt eine genetisch gesicherte HNPP vor, bei dem Vorliegen einer Duplikation liegt eine genetisch gesicherte CMT1A vor	
<b>Stör- und Einflussfaktoren</b>	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
<b>Berechnungsformel</b>	entfällt	
<b>Umrechnungsformel</b>	entfällt	
<b>Akkreditierungsstatus</b>	akkreditiert	
<b>Leistung</b>	UKM Labor	
<b>Ansprechperson</b>	Dr. A. Schirmacher	Telefon: 0251-8345344 E-Mail: anja.schirmacher@ukmuenster.de