

(162950) **Síndrome de Beckwith-Wiedemann: Estudio región 11p15.5**

Muestra: **SANGRE (Anticoagulante: EDTA)**
Muestra alternativa: **No tiene**
Volumen mínimo: **10.1 mL** Conservación de la muestra: **Refrigerada**
Plazo de entrega: **10 días laborables**
Metodo: **MS-MLPA (Methylation-Specific Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)**
Observaciones del metodo: Este estudio analiza el estado de metilación y el número de copias de las regiones IC1 e IC2 localizadas en 11p15.5, detectando el ~75% de las alteraciones genéticas relacionadas con el Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

Observaciones:

Para estudios prenatales, se recomienda remitir sangre EDTA de la madre para descartar contaminación feto-materna. Se requiere:
- Historia clínica resumida - Estudio del caso índice familiar y copia del informe - Documento de Consentimiento informado del paciente o tutor

Estudio Molecular del Síndrome de Beckwith-Wiedemann (región 11p15.5) en sangre

Método: MS-MLPA (Methylation-Specific Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

Este estudio analiza el estado de metilación y el número de copias de las regiones IC1 e IC2 localizadas en 11p15.5, detectando el ~75% de las alteraciones genéticas relacionadas con el Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

Resultado: **R1**

Nota: Se adjunta informe.
