

Fragmentanalyse ved mistanke om Charcot-Marie-Tooth type 1A (CMT1A) eller arvelig neuropati med følsomhed over for tryk (HNPP)

Analysebeskrivelse

Navn: CMT1A/HNPP v1.0 (17p 11.2 inkl. PMP22) - fragmentanalyse

Analysemetode: Fragmentanalyse

version: 1.0

Ibrugtagningsdato: 2022-09-23

Metodebeskrivelse: Der udføres Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) ved brug af kittet P033 CMT1 (ref nr. P033-B4) fra MRC Holland. Prøven analyseres på 3500xL Dx Genetic Analyzer, og data analyseres i GeneMarker™ Software v3.0.0.

For supplerende oplysninger vedrørende analysen kan afdelingen kontaktes på mail: mol-dia@rn.dk. Rapport genereret: 10/11-2025