



Fragmentanalyse ved mistanke om spinal muskelatrofi (SMA)

Analysebeskrivelse

Navn: SMA v1.0 (SMN1 og SMN2) - fragmentanalyse

Analysemetode: Fragmentanalyse

version: 1.0

Ibrugtagningsdato: 2022-12-21

Metodebeskrivelse: Der udføres Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) ved brug af kittet P021 SMA (ref nr. P021-B1) 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