

dziedziczenia. Typ 2 choroby skorelowany jest z mutacjami w genie *CLN2* (inna nazwa genu *TPP1*). Znanych jest ponad 50 mutacji w genie *CLN2*. Najczęstsze patogenne warianty to p.R208X (c.622C>T) oraz c.509-1G>C (IVS5-1G>C).

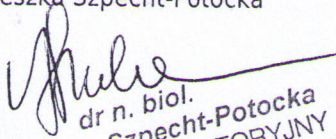
* Rejestracja do Poradni Genetycznej MEDGEN tel. 515 14 14 14, 506 069 568, email: poradnia@medgen.pl

Czułość metody	Wskaźnik wykrywalności mutacji (%)
99%	brak danych

Etapy procedury wykonywane w zewnętrznym laboratorium
sekwencjonowanie DNA i rozdział elektroforetyczny
Nazwa i adres zewnętrznego laboratorium
CBDNA, Poznań

Badanie wykonał(a)

Agnieszka Szpecht-Potocka

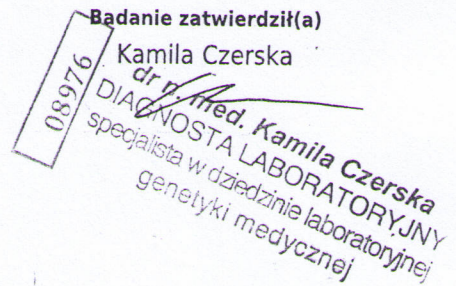


dr n. biol.
Agnieszka Szpecht-Potocka
DIAGNOSTA LABORATORYJNY
specjalista w dziedzinie laboratoryjnej
genetyki medycznej

08975

Badanie zatwierdził(a)

Kamila Czerska



dr med. Kamila Czerska
DIAGNOSTA LABORATORYJNY
specjalista w dziedzinie laboratoryjnej
genetyki medycznej

08976