

Norsk selskap for Humangenetikk

## Veileder for rapportering av MLPA resultater (versjon 1; 11.02.2014)

Utarbeidet av: Bjørn Ivar Haukanes (HUS)  
Wenche Sjursen (St Olavs Hosp)  
Monica Ingebrigtsen og Marijke van Ghelue (UNN)  
Mari Ann Kulseth (OUS)

### 1. Rapportering av påvist duplikasjon eller delesjon

Vi anbefaler at punkt 1.1 til 1.4 inkluderes i svarrapporten, men siden sideoppsett for svarrapport varierer mellom ulike laboratorium kan rekkefølgen av punktene tilpasses de enkelte layoutene. Utover disse punktene som gjelder spesielt for MLPA, bør anbefalinger for svar som angitt i "Felles svarmal for genetiske analyser" følges.

#### 1.1. Probelokalisasjon angis nøyaktig med genomiske posisjon eller cDNA posisjon. MLPA kit nummer og versjon inkluderes

##### Med genomisk posisjon:

MLPA(kit nr. - versjon)[hg19] chromosomområde (xx-yy)x1 (del) eller 3 (dup)

xx genomisk posisjon til 5'-nukleotid i første probe som er deletert eller duplisert  
yy genomisk posisjon til 3'-nukleotid i siste probe som er deletert eller duplisert  
Det er viktig å inkludere hvilken build som er benyttet → [hg19]

**Eksempel:** MLPA(P250-B1) [hg19] 22q11(19241647-21349233)x1

##### Med cDNA posisjon:

MLPA(kit nr. – versjon)gen (RefSeq):c.xx-yydel eller dup

xx cDNA posisjon til 5'-nukleotid i første probe som er deletert eller duplisert  
yy cDNA posisjon til 3'-nukleotid i siste probe som er deletert eller duplisert

**Eksempel:** MLPA(P045-B3) BRCA2(NM\_000059.3):c.472\_689del  
MLPA(P045-B3) BRCA2(NM\_000059.3):c.579+12\_793del

**1.2. En klar konklusjon som skrives i henhold til opplysninger på rekvisisjonen.** Inkludert kliniske opplysninger og referanser som underbygger konklusjon.

**1.3. Opplysninger om den påviste delesjonen (avgrensning / bruddpunkt og referanser)**

**For delesjoner eller duplikasjoner som affiserer enkelt gener:**

Beskrivelse av hvilke exon som er affisert

- ved angivelse av exon må Ref Seq være oppgitt i svaret. Hvis probelokalisasjon angis med cDNA posisjon og Ref Seq (se pkt 1) kan RefSeq utgå fra beskrivelsen.
- benytt sekvensiell nummerering av exon
- ved påvisning av en delesjon basert på en probe, må denne sjekkes for polymorfismer i bindingssete og dette må kommenteres i svaret.

**Eksempel:** Den påviste delesjon omfatter probene som binder til ekson 5 og 6 i SERPING1 (NM\_00062.2; sekvensiell nummerering av ekson). Tilsvarende delesjoner er beskrevet av Roche O et al., 2005 Hum Mutat 26; 135.

**Eksempel:** Den påviste delesjon omfatter alle ekson (1-8) i SERPING1 (NM\_00062.2). Bruddpunkt for delesjonen er lokalisert mindre enn 364kb oppstrøms for ekson 1. Nedstrøms bruddpunkt er ukjent. Delesjoner av ekson 1 til 8 i SERPING1 er beskrevet av Roche O et al., 2005 Hum Mutat 26; 135.

**For delesjoner eller duplikasjoner som affiserer større områder med flere gener:**

Beskrivelse av hvilke gener som er affisert / evt. hvilke LCR som bruddpunktene kan være lokalisert til.

**Eksempel:** Pasienten er heterozygot for en delesjon på 22q11 som omfatter område fra CLTCL1 til LZTR1. Bruddpunktene er sannsynligvis lokalisert i LCR22-A til LCR22-D (McDonald-McGinn DM & Sullivan KE, 2011 Medicine 90;1)

Hvis delesjon/duplikasjon ikke er avgrenset bør dette kommenteres.

**1.4. Anbefalinger om genetisk veiledning bør eller kan tilbys**

## 2. Rapportering av påvist maternell eller paternell arvegang

Suffixen mat eller pat benyttes til å angi om påvist delesjon/duplikasjon er nedarvet fra mor eller far

**Eksempel:** MLPA(ME028-B2) [hg19] 15q11.2-q12 (25200109-25337632)x1 pat

**Konklusjon:** MLPA analysen påviste en delesjon av område 15q11.2q12 på det paternelle allelet. Den påviste delesjonen er forenelig med Prader Willi syndrom

## 3. Rapportering av hypo eller hypermetylert område

Suffixen hypomet eller hypermet benyttes til å angi om angitt område er hypometylert eller hypermetylert

**Eksempel:** MS-MLPA (ME030-C3) [hg19] 11p15.5 (2720540-2721447)x2 hypomet

**Konklusjon:** MS-MLPA analysen påviste et hypometylert område som er forenelig med diagnosen Beckwith-Wiedemanns syndrom

## 4. Rapportering av normalt resultat

**Resultat:** MLPA-analysen viste ingen delesjoner eller duplikasjoner

Opplysninger om kittet (probedekning for aktuelle gen) sett i forhold til rekvisisjonen, bør inkluderes.

Eventuelt: Opplysninger om MLPA P250 (versjon B1) kan finnes på [www.mlpa.com](http://www.mlpa.com).

Eller: Opplysninger om kittet fås ved henvendelse til laboratoriet eller MRCHolland direkte.