



**Spisak DNK analiza koje se rade u Centru za humanu molekularnu genetiku Biološkog fakulteta:**

1. Utvrđivanje očinstva i biološkog srodstva DNK analizom. Dodatne informacije na:  
<http://www.dnkanaliza.rs/>
2. Retov sindrom (RETT, MIM#312750), analiza tačkastih mutacija i malih insercija i delecija u *MeCP2* genu PCR-om i sekvenciranjem. Analiza velikih delecija i duplikacija u *MeCP2* genu MLPA-a metodom i kapilarnom elektroforezom.
3. Hemohromatoza
  - a. Tip 1 (HH tip 1, MIM+235200) - analiza C282Y, H63D i S65C mutacija u HFE genu PCR-om, restrikcijom digestijom i elektroforezom u agaroznom gelu
  - b. Tip 2 ili juvenila (HH tip 2 ili JH, MIM#602390) – analiza G320V mutacije u *HJV* genu PCR-om, restrikcijom digestijom i elektroforezom u agaroznom gelu, analiza mutacija u *HJV* i *HAMP* genima, sekvenciranjem.
4. Spinalna mišićna atrofija (SMA)
  - a. Tip 1 – MIM#253300,
  - b. Tip 2 – MIM#253550,
  - c. Tip 3 – MIM#253400Analiza delecija eksona 7 i 8 *SMN1* gena sekvenciranjem i MLPA metodom, analiza tačkastih mutacija u *SMN1* genu PCR-om i sekvenciranjem, analiza vezanosti D5S681, D5S435, D5S557 i D5S610 markera u cilju utvrđivanja nosioca delecije eksona 7 i 8 *SMN1* gena, analiza broja kopija *SMN1* gena MLPA metodom i kapilarnom elektroforezom.
5. Mišićna distrofija
  - a. Tip Dišen (DMD, MIM #310200)
  - b. Tip Beker (BMD, MIM #300376)Analiza delecija i duplikacija svih egzona u genu za distrofin MLPA metodom, analiza vezanosti DXS1242, DXS1238, DXS1237, DXS1236, DXS1235 i 3'DYS MS markera za utvrđivanje nosioca mutacija u genu za distrofin .
6. Miotonična distrofija
  - a. Tip 1 (DM1, MIM#160900) – analiza ekspanzija CTG ponovaka u *DMPK* genu PCR-om, TP-PCR-om i Southern blotom

- b. Tip 2 (DM2, MIM#602668) – ekspanzija CCTG ponovaka u CNBP1 (ZNF9) genu PCR-om, i TP-PCR-om.
7. Sindrom fragilne X mentalne retardacije (FRAXA, MIM#300624) – analiza ekspanzija CCG ponovaka u *FMR1* genu PCR-om i elektroforezom u agaroznom gelu
8. Hantingtonova bolest (HD, MIM#143100) - analiza ekspanzija CAG ponovaka u *HD* genu PCR-om i elektroforezom u denaturišućem poliakrilamidnom gelu.
9. Hantingtonovoj slična bolest 1 (HDL1, MIM#603218) – analiza broja oktapeptidnih ponovaka u PRNP genu PCR-om i elektroforezom u agaroznom gelu.
10. Hantingtonovoj slična bolest 2 (HDL2, MIM#606438) - analiza ekspanzija CAG ponovaka u *JPH3* genu PCR-om i elektroforezom u denaturišućem poliakrilamidnom gelu.
11. Charcot-Marie-Tooth-ova bolest ili hereditarna senzorna i motorna neuropatija
- Demijelinizirajuća, tip 1A (CMT1A, MIM#118220), analiza) – indirektna analiza 17p11.2 duplikacije *PMP22* gena PCR-om, restrikcionom digestijom i elektroforezom u agaroznom gelu, indirektna analiza 17p11.2 duplikacije *PMP22* gena preko D17S122, D17S921, D17S955, D17S839, D17S261 i D17S1358 markera, analiza tačkastih mutacija i malih insercija i duplikacija sekvenciranjem *PMP22* gena.
  - Demijalinizirajuća 1B (CMT1B, MIM#118200) – sekvenciranje *MPZ* gena
  - Demijelinizirajuća tip 1C (CMT1C, MIM#601098) – sekvenciranje *LITAF (SIMPLE)* gena
  - Demijelnizirajuća tip 1D (CMT1D, MIM#607678) – sekvenciranje *EGR2* gena
  - X-vezana, 1 (CMTX1, MIM#302800) – sekvenciranje *Cx32 (GJB1)* gena
  - Tip 4D ili CMT Lom (CMT4D, MIM#601455) – analiza R148X mutacije u *NDRG1* genu PCR-om, restrikcionom digestijom i elektroforezom u agaroznom gelu.
  - Kongenitalna katarakta, facijalni dismorfizam i neuropatija (CCFDN, MIM#60416) – analiza c.863+389C>T mutacije u *CTDPI* genu PCR-om, restrikcionom digestijom i elektroforezom u agaroznom gelu.sekvenciranje gena
12. Neuropatija, hereditarna sa sklonošću ka paralizama nakon pritiska (HNPP, #162500, *PMP22* gene) – indirektna analiza 17p11.2 delecije *PMP22* gena PCR-om, restrikcionom digestijom i elektroforezom u agaroznom gelu, indirektna analiza 17p11.2 duplikacije *PMP22* gena preko D17S122, D17S921, D17S955, D17S839, D17S261 i D17S1358 markera.
13. Mioklonična epilepsija
- Tip Unverricht i Lundborg (ULD ili EPM1, #254800) – analiza ekspanzija dodekamernih ponovaka u *CSTB* genu PCR-om,i elektroforezom u agaroznom gelu i Southern blotom, analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u *CSTB* genu sekvenciranjem.
  - Tip Lafora (EPM2, #254780) – analiza mutacija u *EPM2A* i *NHLRC1* genima sekvenciranjem.
  - Asocirana sa crvenim krpičastim vlaknima (MERRF, #545000) – analiza mutacija u *MTTK* genu sekvenciranjem.

14. Spinocerebelarne ataksije
  - a. Tip 1 (SCA1, MIM #164400), gen *ATXN1*,
  - b. Tip 2 (SCA2, MIM #183090), gen *ATXN2*,
  - c. Tip 3 (SCA3, MIM #109150), gen *ATXN3*,
  - d. Tip 6 (SCA6, MIM #183086), gen *CACNA1A*,
  - e. Tip 7 (SCA7, MIM #164500), gen *ATXN7*,
  - f. Tip 8 (SCA8, MIM #608768), gen *ATXN8OS*,
  - g. Tip 10 (SCA10, MIM #603516), gen *ATXN10*,
  - h. Tip 12 (SCA12, MIM #183090), gen *PPP2R2B*,
  - i. Tip 17 (SCA17, MIM #607136), gen *TBP*,
  - j. Dentatorubralna-Pallidoluisieva Atrofija (DRPLA, MIM #125370), gen *ATN1*,  
Analiza ekspanzija CAG ponovaka u odgovarajućem genu PCR-om i elektroforezom u denaturišućem poliakrilamidnom gelu.
15. Spinalna i bulbarna mišićna atrofija (SMA1, MIM#313200) - analiza ekspanzija CAG ponovaka u *AR* genu PCR-om i elektroforezom u denaturišućem poliakrilamidnom gelu.
16. Fridrajhova ataksia (FRDA1, MIM #229300) - analiza ekspanzija GAA ponovaka u *FRDA* genu PCR-om i elektroforezom u agaroznom gelu
17. Amiotrofična lateralna skleroza 1 (ALS1, MIM#105400) – analiza mutacija u *SOD1*, *ANG* i *TDB43* genima sekvenciranjem. Analiza ekspanzije heksanukleotidnih GGGGCC ponovaka u genu *C9ORF72*.
18. Pallister-Hall-ov sindrom (PHS, MIM#146510) – analiza mutacija u *GLI3* genu sekvenciranjem.
19. Ekspanzije polialanina u genu *ARX* - nesindromske X-vezane mentalne retardacije, Westov sindrom
20. Kongenitalni centralni hipoventilacioni sindrom - ekspanzije polialanina u genu *PHOX2B*
21. Kongenitalna mijastenija - 1267DelG u genu *CHRNE*