

**Tytuł:** Zastosowanie metody MLPA w praktyce cytogenetycznej. / Application of MLPA method in cytogenetic practice.

**Słowa kluczowe:** metoda ML PA biologia molekularna

**Keywords:** ML PA method molecular biology

**Autorzy:**

Małgorzata Krajewska-Walasek - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Marzena Kucharczyk - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

**Streszczenie:**

MLPA, czyli zależna od ligacji multipleksowa amplifikacja sond (multiplex ligation-dependent probe amplification), jest jedną z metod biologii molekularnej, stanowiącą swoiste połączenie reakcji ligacji oraz multipleks PCR. Umożliwia względną ilościową ocenę odpowiednich specyficznych sekwencji DNA poprzez hybrydizację genomowego DNA (badanego DNA) z mieszaniną sond. Niskie koszty, krótki czas analizy, niewielkie wymagania dotyczące sprzętu oraz możliwość badania wielu sekwencji w jednej reakcji sprawiły, że MLPA stała się metodą o dużym potencjale diagnostycznym i szerokim zastosowaniu. Pozwala ona na pre- i postnatalną identyfikację mikrodelecji mikroduplikacji, zarówno regionów chromosomowych, jak i genów, odpowiedzialnych za zespoły tych aberracji bądź choroby jednogenowe lub nowotworowe. W niniejszej pracy omówiony został protokół metody MLPA oraz jej wykorzystanie w praktyce cytogenetycznej.

**Abstract:**

MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) is one of the molecular biology methods constituting a peculiar combination of ligation reaction and multiplex PCR. It enables a relative quantitative assessment of the respective specific DNA sequences by hybridization of genomic DNA (test DNA) with a mixture of probes. Low cost, short analysis time, low hardware requirements and the ability to test many different sequences in one reaction made MLPA has become the method having a great diagnostic potential and a broad application. It allows to the pre- and postnatal identification of microdeletions and microduplications both chromosomal regions and genes responsible for syndromes of these aberrations or monogenic diseases or cancer. In this review, the protocol of MLPA method and its use in cytogenetic practice were discussed.