

*Nazwa zespołu genetycznego:*

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (XLID)

*Kryteria włączenia do badania:*

1. Niepełnosprawność intelektualna w stopniu umiarkowanym bądź znacznym.
2. Rodowód wskazujący na rodzinną postać niepełnosprawności intelektualnej sprzężoną z chromosomem X.
3. Wykluczenie najczęstszych przyczyn niepełnosprawności intelektualnej: zespołu łamliwego chromosomu X oraz małych delecji oraz duplikacji odpowiedzialnych za NI metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej aCGH (w przypadku braku badań prosimy o kontakt z pracownią).

*Dane teleadresowe osoby kontaktowej:*

Sylwia Rzońca tel. 22 3277176 e-mail: sylwia.rzonca@imid.med.pl

*Termin realizacji projektu (przyjmowania zgłoszeń):*

07.2013-07.2016

*Informacje dodatkowe:*

W ramach projektu zostanie przeprowadzona analiza eksomu chromosomu X u 40 pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną. Celem prowadzonych badań jest próba określenia funkcjonalnych, potencjalnie patogennych zmian w niezidentyfikowanych do tej pory genach związanych ze sprawnością intelektualną i poznawczą. Identyfikacja nowych, zlokalizowanych na chromosomie X genów, których mutacje skutkują wystąpieniem niepełnosprawności intelektualnej zostanie przeprowadzona z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (ang. Next-Generation Sequencing, NGS).