

Ime testa	Določanje mutacij genov SMN1 in SMN2 - genetska diagnostika spinalne mišične atrofije
Namen testa	<p>Test določa delecije/genetske konverzije lokusa SMN pri diagnostiki spinalne mišične atrofije (SMA).</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> -sum/diagnoza SMA -določanje mutacij pri sorodnikih bolnikov s SMA (analiza prenašalstva) -prenatalna diagnostika bolezni SMA
Obseg testa, rezultati	<ul style="list-style-type: none"> -pozitiven rezultat, ki potrdi diagnozo SMA, je prisotnost dveh delecij/genskih konverzij lokusa SMN pri preiskovani osebi (homozigot) -rezultat analize omogoča oceno/napoved poteka bolezni oz. izraženost klinične slike, ker se določa poleg števila genov SMN1 tudi število genov SMN2. Ta je lahko prisoten v več kopijah in zato delno kompenzirajo izpad delovanja gena SMN1. Tri oblike bolezni SMA se približno ujemajo s številom kopij gena SMN2 oz. z obsegom delecije/genske konverzije lokusa SMN. -pozitiven rezultat, ki potrdi heterozigotno prenašalstvo za SMA je prisotnost ene delecije/genske konverzije lokusa SMN pri preiskovani osebi -v primeru negativnega rezultata obstaja majhna možnost (<2%) da je bolezen SMA posledica 2 točkovnih mutacij v genu SMN1 ali kombinacije točkovne mutacije gena SMN1 in delecije/konverzije lokusa SMN -določanje mutacij lokusa SMN je genetska analiza, zato je pri vrednotenju rezultata vedno potrebno upoštevati možnost vpliva redkih sprememb v zaporedju nukleotidov gena na izid testa.
Material za analizo	periferna venska kri
Šifra testa iz zelene knjige storitev	462220
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 30 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.