

Ime testa	Določanje mutacij v genu za distrofin - genetska diagnostika Duchennove/Beckerjeve mišične distrofije
Namen testa	<p>Test določa delecije in duplikacije gena za protein distrofin</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-sum/diagnoza Duchennove/Beckerjeve mišične distrofije (DMD/BMD)</li> <li>-določanje mutacij pri sorodnikih bolnikov z DMD/BMD</li> <li>-določanje prenašalstva mutacij pri ženskih sorodnicah bolnikov</li> <li>-prenatalna diagnostika bolezni DMD/BMD</li> </ul>
Obseg testa, rezultati	<ul style="list-style-type: none"> <li>-pozitiven rezultat, ki potrjuje diagnozo DMD/BMD/prenašalstvo mutacij, je prisotna delecija/duplikacija v genu za distrofin pri preiskovani osebi</li> <li>-natančna določitev obsega delecije/duplikacija je pomembna zaradi ocene vpliva mutacije na bralni okvir gena. Na podlagi analize mogoče napovedati potek bolezni, ker se v primeru premika bralnega okvirja pričakuje hujši potek in DMD oblika, medtem ko je blažja oblika BMD posledice mutacije, ki ne vpliva na bralni okvir gena za distrofin.</li> <li>-v primeru negativnega rezultat diagnoza DMD/BMD ni izključena, ker so delecije/duplikacije dokazljive pri približno 70% bolnikov, medtem ko so pri preostalih bolnikih dokazljive predvsem točkovne mutacije</li> <li>-bolezen nastane zaradi podedovane mutacije pri 2/3 bolnikov, zato prenašalstvo ni vedno dokazljivo pri ženskih sorodnicah bolnikov</li> <li>-v primeru negativnega rezultat analize oz. ko se sumi da je vzrok bolezni točkovna mutacija je mogoče informacijo o dedovanju mutiranega gena pridobiti tudi s posredno analizo dedovanja kromosoma X (DMD/BMD) je recesivno dedovanja bolezen vezana na kromosom X)</li> <li>-analiza mutacij za DMD/BMD je genetska analiza, zato je pri vrednotenju rezultata analize vedno potrebno upoštevati možnost vpliva redkih sprememb v zaporedju nukleotidov gena na izid testa.</li> </ul>
Material za analizo	periferna venska kri
Šifra testa iz zelene knjige storitev	462210

Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 30 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.
----------------------	--