

Ime testa	Določanje številčnih kromosomskih abnormalnosti - hitri test za aneuploidijo (QFPCR analiza).
Namen testa	<p>Test ocenjuje število kromosomov 13, 18, 21, X in Y.</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> -hitra diagnostika najpomembnejših številčnih kromosomskih anomalij z izdajo izvida najkasneje po 3 delovnih dneh -sum na prisotnost dodatnega kromosoma (trisomija) 13 (sindrom Patau), 18 (sindrom Edwards), 21(sindrom Down), X (sindrom XXX, sindrom Klinefelter) in Y pri zarodku -sum na odsotnost kromosoma (monosomija) X (sindrom Turner) -patološki izvid presejalnih testov za odkrivanje kromosomskih anomalij (tri-, štiri-hormonski test) -patološki izvid ultrazvočne preiskave zarodka (prisotne razvojne anomalije) -preliminarni hitri test za izključitev najpogostejših številčnih kromosomskih abnormalnosti v embrionalnem tkivu za zmanjšanje strahu nosečnice do dokončnega citogenetskega izvida -ciljano iskanje številčnih kromosomskih abnormalnosti pri zarodkih v primeru nosečnosti pri nosilcih kromosomskih preureditev -neprimerni in/ali nezadostni vzorec (embrionalnega) tkiva za citogenetsko analizo -potrditev citogenetsko ugotovljene številčne kromosomske abnormalnosti v vzorcu embrionalnega tkiva po splavu -ocena kontaminacije vzorca embrionalnega tkiva z materinimi celicami -mozaicizem kromosomov 13, 18, 21, X in Y
Obseg testa, rezultati	<p>Analiza pokaže, če je :</p> <ul style="list-style-type: none"> -prisotna dodatna kopija kromosoma 13, pričakovan sindrom Patau -prisotna dodatna kopija kromosoma 18, pričakovan sindrom Edwards -prisotna dodatna kopija kromosoma 21, pričakovan sindrom Down -prisotna dodatna kopija kromosoma X, pričakovan sindrom XXX ali pričakovan sindrom Klinefelter -prisotna dodatna kopija kromosoma Y -manjka kopija kromosoma X, pričakovan sindrom Turner <p>-informacija o spolu glede na prisotnost dednega materiala s kromosoma Y</p>

	<p>-poliploidija – prisotna več kot 2 nabora vseh kromosomov (običajno celica je diploidna s 46 kromosomi, v triploidni celici jih je 69, itd.)</p> <p>-test temelji na analizi mikrosatelitnih genetskih označevalcev, od 5 do 10 s posameznega kromosoma, na njihovi zelo visoki polimorfnosti (posamezni genetski označevalec ima lahko veliko število različic in je večina ljudi heterozigotnih nosilcev dveh neenakih različic genetskega označevalca); zato obstaja majhna verjetnost (1:500 do 1:1000000) da test ne bo informativen</p> <p>-v primeru prisotnosti strukturne genomske variabilnosti (angl. CNV, „copy number variation“) se lahko ugotovi različno število kopij genetskih označevalcev z istega kromosoma</p> <p>-rezultat analize je zgolj ocena števila prisotnih kromosomov 13, 18, 21, X in Y, zato je v primeru ugotovljenega odstopanja nujna citogenetska analiza, da se dokončno ugotovi število in struktura kromosomov</p>
Material za analizo	amnijska tekočina, biopsija horionskih resic, periferna venska kri
Šifra testa iz zelene knjige storitev	462080, 462330, 462340
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 3 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.