

Ime testa	Določanje mutacij v genu CFTR - genetska diagnostika cistične fibroze.																																
Namen testa	<p>Test določa mutacije v genu CFTR pri diagnostiki cistične fibroze (CF) in/ali stanj povezanih s cistično fibrozo:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-1. stopnja - presejalno testiranje 30 pomembnih mutacij v genu CFTR</li> <li>-2. stopnja – analiza števila ponovitev TG v intronu 8, določanje večjih preureditev (delecije,...) gena CFTR</li> </ul> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-sum/diagnoza cistične fibroze</li> <li>-atipična klinična slika CF (kronični pankreatitis, vnetje sinusov, ...)</li> <li>-moška neplodnost (CBAVD: prirojena oboje-(eno-)stranska agenezija vas deferens)</li> <li>-določanje/izključevanje prenašalstva mutacij</li> <li>-prenatalna diagnostika cistične fibroze</li> <li>-iskanje mutacij pri sorodnikih bolnikov s CF</li> </ul>																																
Obseg testa, rezultati	<p>-analiza določa naslednje mutacije v genu CFTR</p> <table border="1" data-bbox="692 1070 1430 1384"> <tr> <td>D1152H</td> <td>394delTT</td> <td>A455E</td> <td>3120+1G&gt;A</td> </tr> <tr> <td>1717-1G&gt;A</td> <td>621+1G&gt;T</td> <td>2183AA&gt;G</td> <td>2789+5G&gt;A</td> </tr> <tr> <td>G542X</td> <td>S1251N</td> <td>3659delC</td> <td>1898+1G&gt;A</td> </tr> <tr> <td>W1282X</td> <td>G551D</td> <td>1078delT</td> <td>711+1G&gt;T</td> </tr> <tr> <td>N1303K</td> <td>R117H</td> <td>dI507</td> <td>G85E</td> </tr> <tr> <td>dF508</td> <td>R1162X</td> <td>R347P</td> <td>2184delA</td> </tr> <tr> <td>3849+10kbC&gt;T</td> <td>R334W</td> <td>R553X</td> <td>R560T</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>E60X</td> <td>IVS8 5T/7T/9T</td> </tr> </table> <p>-mutacija dF508 je najpomembnejša mutacija v genu CFTR (60% mutacij, ki povzročijo CF) se lahko določa posamezno ali skupaj 30 mutacij</p> <p>-določanje števila TG ponovitev v intronu 8 je pomembno pri prisotni 5T različici: v primeru več kot 11 ponovitev je 5T različica mutacija, ki zadostno okvari CFTR protein, da se pojavijo CF simptomi.</p> <p>-diagnoza CF oz. s CF povezane bolezni je potrjena z dokazom 2 mutacij</p> <p>-če je prisotna največ 1 mutacija ob prisotni klinični sliki CF je smiselno iskanje redkih mutacij v genu CFTR z analizo celotnega gena oz. določanje večjih preureditev gena (delecij, ...)</p> <p>-v primeru negativnega rezultata analize diagnoza cistične fibroze ni izključena, zato je smiselno nadaljnje iskanje redkih mutacij z analizo celotnega gena</p>	D1152H	394delTT	A455E	3120+1G>A	1717-1G>A	621+1G>T	2183AA>G	2789+5G>A	G542X	S1251N	3659delC	1898+1G>A	W1282X	G551D	1078delT	711+1G>T	N1303K	R117H	dI507	G85E	dF508	R1162X	R347P	2184delA	3849+10kbC>T	R334W	R553X	R560T			E60X	IVS8 5T/7T/9T
D1152H	394delTT	A455E	3120+1G>A																														
1717-1G>A	621+1G>T	2183AA>G	2789+5G>A																														
G542X	S1251N	3659delC	1898+1G>A																														
W1282X	G551D	1078delT	711+1G>T																														
N1303K	R117H	dI507	G85E																														
dF508	R1162X	R347P	2184delA																														
3849+10kbC>T	R334W	R553X	R560T																														
		E60X	IVS8 5T/7T/9T																														

	-določanje mutacij v genu CFTR je genetska analiza, zato je pri vrednotenju rezultata analize 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	462110, 462120, 462300, 462310
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 20 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.