

Ime testa	Določanje mutacij v genu IT15 – genetska diagnostika Huntingtonove bolezni
Namen testa	<p>Test določa mutacije, število ponovitev trinukleotida CAG, v genu IT15 pri diagnostiki Huntingtonove bolezni</p> <p>Indikacije za test: -sum/diagnoza Huntingtonove bolezni -predisptomatsko določanje mutacij pri sorodnikih bolnikov s Huntingtonovo boleznijo PRED ODLOČITVIJO O TESTIRANJU ZA HUNTINGTONOVO BOLEZEN JE NUJEN GENETSKI POSVET, DA SE POJASNIJO VSE POSLEDICE REZULTATA ANALIZE.</p>
Obseg testa, rezultati	<p>-rezultat analize je število CAG ponovitev v genu IT15:</p> <p>največ 26 ponovitev CAG : negativen rezultat, ki izključuje Huntingtonovo bolezen</p> <p>27-35 ponovitev CAG : negativen rezultat, ki izključuje Huntingtonovo bolezen; različica te dolžine se lahko ob dedovanju podaljšuje in doseže zadostno število ponovitev za nastanek bolezni pri potomcih preiskovane osebe (nestabilni aleli)</p> <p>36-39 ponovitev CAG : pozitiven rezultat, Huntingtonova bolezen se lahko pojavi v kasneje ali z blažjo izraženo klinično sliko</p> <p>več kot 29 ponovitev CAG: pozitiven rezultat, Huntingtonova bolezen se razvije in izraženost simptomov oz. začetek bolezni je odvisen od števila ponovitev (več ponovitev, hitrejši začetek težji potek); pri več kot 55 ponovitvah CAG se klinična slika pojavi zelo zgodaj – juvenilna oblika</p> <p>-velika večina nosilcev ima le eno mutacijo – bolezen se deduje avtosomno dominantno</p> <p>-v primeru 2 enakih različic števila ponovitev (homozigoti), je potrebno upoštevati možnost, da ne gre za 2 alela, temveč ima druga različica tako veliko število ponovitev CAG, da to preprečuje dokazovanje s pomočjo verižne reakcije s polimerazo. Preverjanje je možno s pomočjo analize po Southernu oz. obstoj tako velikega alela spremlja ustrezna izrazita/zelo zgodnja klinična slika Huntingtonove bolezni</p> <p>-analiza mutacij za Huntingtonovo bolezen je genetska analiza, zato je pri vrednotenju rezultata analize vedno potrebno upoštevati možnost vpliva redkih sprememb v zaporedju nukleotidov gena na izid testa.</p>

Material za analizo	periferna venska kri
Šifra testa iz zelene knjige storitev	462150
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 30 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.