

Ime testa	Določanje CAG ponovitev v androgenskem receptorju pri diagnostiki bolezni Kennedy
Namen testa	<p>Test določa število ponovitev trinukleotida CAG v eksonu 1 gena AR (androgenski receptor), ki kodira androgenski receptor</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-sum/diagnoza Kennedyjeve bolezni</li> <li>-določanje mutacij pri sorodnikih bolnikov z Kennedyjevo boleznijo</li> </ul>
Obseg testa, rezultati	<p>-rezultat analize je število CAG ponovitev v genu AR</p> <p>največ 34 ponovitev CAG : negativen rezultat, ki izključuje Kennedyjevo bolezen</p> <p>35-37 ponovitev CAG : nejasen rezultat, ki bolezni ne izključuje oz. dopušča možnost blažje izražene klinične slike</p> <p>več kot 38 ponovitev CAG : pozitiven rezultat, Kennedyjeva bolezen se razvije in izraženost simptomov oz začetek bolezni je odvisen od števila ponovitev (več ponovitev, hitrejši začetek, težji potek);</p> <p>-zelo redka bolezen (1:50000 moških), recesivno dedovanje vezano na kromosom X</p> <p>-pri zelo velikem številu ponovitev je možen posredno pozitiven rezultat, ko je analiza z verižno reakcijo s polimerazo neuspešna zaradi zelo velikega števila ponovitev CAG</p> <p>-analiza mutacij za Kennedyjevo 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	462200
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 30 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.