

Ime testa	Določanje mutacij v genih MTND1, MTND4, MTND6 v mitohondrijski DNA – genetska diagnostika Leberjeve atrofije optičnega živca
Namen testa	<p>Test določa mutacijo G3460A v genu MTND1, G11778A v genu MTND4 in T11448C v genu MTND6 v mitohondrijski DNA pri diagnostiki Leberjeve prirojene atrofije optičnega živca</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> -sum/diagnoza Leberjeve prirojene atrofije optičnega živca -določanje mutacij pri sorodnikih bolnikov z Leberjevo prirojeno atrofijo optičnega živca
Obseg testa, rezultati	<ul style="list-style-type: none"> -pozitivni rezultat, ki potrdi diagnozo Leberjeve prirojene atrofije optičnega živca, je prisotnost ene izmed mutacij MTND1 G3460A, MTND4 G1178A ali MTND6 T11448C -negativni rezultat – preiskovana oseba je brez katere izmed 3 mutacij, vendar bolezni ni mogoče izključiti, ker so te 43 mutacije prisotne pri približno 80% bolnikov -rezultat je lahko negativen tudi zaradi pojava heteroplazmije, ko obstajajo razlike v deležu mutacije v mitohondrijski DNA v različnih tkivih. Pri analizi so izvor DNA levkociti iz krvi, kar pomeni da lahko obstaja razlika v deležu mutacij glede na tkiva prizadeta pri Leberjevi prirojeni atrofiji optičnega živca. -določanje mutacij v mitohondrijski DNA je genetska analiza, zato je pri vrednotenju rezultata 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	462250
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 30 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.