

Ime testa	Določanje mutacij v genu za alfa1 antitripsin
Namen testa	<p>Test dokazuje mutaciji tip S in Z v genu za alfa1-antitripsin.</p> <p>Indikacije za test</p> <ul style="list-style-type: none"> -pomanjkanje oz. znižana koncentracija serumskega alfa1-antitripsina -primarni pljučni emfizem -nepojasnjeno povišanje jetrnih encimov oz. okvara delovanja jeter -sorodnik ali partner nosilec mutacij v genu za alfa1-antitripsin oz. s pomanjkanjem serumskega alfa1-antitripsina
Obseg testa, rezultati	<p>-pozitiven test : homozigot nosilec dveh različic tip Z (genotip ZZ), homozigot nosilec dveh mutacij tip S (genotip SS) in sestavljeni heterozigot, nosilec ene mutacije tip S in ene mutacije tip Z (genotip SZ).</p> <p>-negativen test: heterozigoti nosilci ene mutacije tip S ali 1 mutacije tip Z (genotipa MS ali MZ) (serumska koncentracija je lahko nižja, vendar klinična slika ni prisotna), homozigoti brez mutacij</p> <p>-določanje mutacij S in Z 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	462070
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 10 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.