

Ime testa	Določanje nukleotidnega zaporedja ter manjših strukturnih genomskih variabilnosti – NGS analiza
Namen testa	<p>Test dokazuje odstopanja v zaporedju DNA v kodirajočih regijah (eksonih) pri 4811 genih.</p> <p>Indikacija za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> - sum na genetske bolezni; - v primeru normalnega izvida mikromrež se NGS analiza izvaja pri bolnikih z razvojno-nevrološkimi boleznimi (razvojni zaostanek, razvojne nepravilnosti, motnje avtističnega spektra ipd.).
Obseg testa, rezultati	<p>S sekvenciranjem iščemo in določamo neznane mutacije, manjše delecije in insercije v eksonih in obeksonskih regijah 4811 genov.</p> <p>Analiza vključuje sekvenciranje kodirajočih regij in meje med introni in eksoni. S preiskavo ne moremo izključiti večjih delecij ali duplikacij eksonov ter trinukleotidnih ekspanzij.</p> <p>Rezultat analize so odstopanja v zaporedju nukleotidov v kodirajočih regijah in intronsko/eksonskih mejah v genu ali več genih hkrati, ki so lahko vpleteni v etiologijo preiskovane bolezni.</p>
Material za analizo	link
Šifra testa iz zelene knjige storitev	46631, 466634
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 6-ih mesecih od prejema vzorca oz. po dogovoru.

Nekje je potrebno navesti, da je za test potreben ustrezeni privolitveni obrazec (NGS obrazec).