

Ime testa	Določanje mutacij v genu FMR1 – genetska diagnostika sindroma fragilni kromosom X
Namen testa	<p>Test dokazuje mutacije, število ponovitev trinukleotida CGG v genu FME1</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-nepojasnjena umska manjrazvitost, razvojni zaostanek, avtizem</li> <li>-prezgodnja ovarijska odpoved</li> <li>-sindrom ataksije/tremorja</li> <li>-pozitivna družinska anamneza za navedena stanja</li> </ul>
Obseg testa, rezultati	<ul style="list-style-type: none"> <li>-test je omejen na dokazovanje normalnih različic zaporedja trinukleotidov v eksonu 1 gena FMR1 – lokus FRAXA in ne zajema drugih genetskih regij povezanih s sindromom fragilnega kromosoma X (FRAXE,...)</li> <li>-test izključi obstoj sindroma fragilnega kromosoma X pri preiskovani osebi oz. izključi obstoj prenašalstva mutacije</li> <li>-test ne dokazuje povečanega števila trinukleotida CGG pri polni mutaciji (&gt;200 ponovitev) oz. pri premutaciji (60-200 ponovitev), v teh primerih je možna dokončna analiza z alternativno metodo po Southernu</li> <li>-test omogoča posredno sklepanje o obstoju mutacije v genu FMR1, kar lahko služi za odločitev o nadaljnjem testiranju</li> <li>-določanje mutacij v genu FMR1 je genetska analiza, zato je pri vrednotenju rezultata analize vedno potrebno upoštevati možnost vpliva redkih sprememb v zaporedju nukleotidov gena na izid testa.</li> </ul>
Material za analizo	periferna venska kri
Šifra testa iz zelene knjige storitev	462140
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 10 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.