

Ime testa	Določanje mutacij v genu MTHFR – genetska diagnostika hiperhomocisteinemije
Namen testa	<p>Test dokazuje 2 mutaciji gena za metiltetrahidrofolat reduktazo, C677T in A1298C.</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> -hiperhomocisteinemija -venska tromboza, ishemična bolezen srca, možgansko kap -zapleti v nosečnosti, okvare nevralne cevi, ponavljajoči se spontani splavi -nosilci drugih genetskih dejavnikov tveganja za pretirano strjevanje krvi (npr. mutacija FV Leiden) -sorodnik ali partner nosilec mutacij v genu MTHFR
Obseg testa, rezultati	<p>-pozitiven test : homozigot nosilec dveh različic T mutacije C677T, sestavljeni heterozigot nosilec ene različice T mutacije C677T in vsaj ene različice C mutacije A1298C</p> <p>-negativen test: vse ostale kombinacije različic obeh mutacij, vključno z manj kot 1% sestavljenih heterozigotov, nosilcev ene različice T mutacije C677T in ene različice C mutacije A1298C (genotip CTAC; redko posebno stanje, ko se obe mutaciji nahajata v istem genu, položaj cis, zato je druga kopija gena MTHFR brez mutacije in normalno deluje).</p> <p>-določanje mutacij v genu MTHFR 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	462180
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 10 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.