

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"> -nepojasnjena umska manjrazvitost, razvojni zaostanek, avtizem -prezgodnja ovarijska odpoved -sindrom ataksije/tremorja -pozitivna družinska anamneza za navedena stanja
Obseg testa, rezultati	<ul style="list-style-type: none"> -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,...) -test izključi obstoj sindroma fragilnega kromosoma X pri preiskovani osebi oz. izključi obstoj prenašalstva mutacije -test ne dokazuje povečanega števila trinukleotida CGG pri polni mutaciji (>200 ponovitev) oz. pri premutaciji (60-200 ponovitev), v teh primerih je možna dokončna analiza z alternativno metodo po Southernu -test omogoča posredno sklepanje o obstoju mutacije v genu FMR1, kar lahko služi za odločitev o nadaljnjem testiranju -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.
Material za analizo	link
Šifra testa iz zelene knjige storitev	462140
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 10 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.