

Jednostka chorobowa



Jednostka
Chorobowa
OMIM™

Oznaczenie
testu

*Badany
Gen*

Literatura
Gen
OMIM™

Opis/cel badania

Zakres analizy

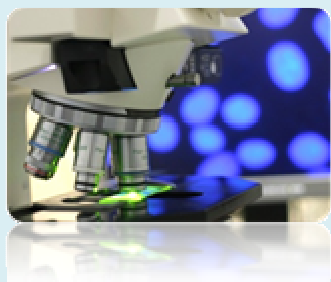
Materiał
biologiczny

Czas
analizy
[dni
roboczych]

Cena
[PLN]

ANEUPLOIDIE (TRISOMIE)

ZESPOŁY: DOWNA,
EDWARDSA, PATAUA



Opis jednostki: Szybka diagnostyka genetyczna najczęstszych aneuploidii, w tym: ZESPOŁU DOWNA, ZESPOŁU EDWARDSA, ZESPOŁU PATAUA polega na poszukiwaniu aberracji chromosomowej typu trisomia, diagnozowanej na podstawie stwierdzenia trzeciego amplikonu STR, pochodzącego od dodatkowego chromosomu lub jego fragmentu. Amplikony STR to produkty reakcji PCR wysoce polimorficznych (zmiennych) sekwencji ludzkiego DNA. Z wykorzystaniem tej technologii badane są następujące chromosomy: 2 (2 układy STR), 3, 4, 5 (2 układy STR), 7, 8, 11, 12, 13, 16, 18, 19, 21. W celu zwiększenia dokładności oznaczenia Zespołu Downa istnieje możliwość rozszerzenia badania o analizę 4-ch układów STR: D21S11 D21S1437 D21S2055 D21S1446, które znajdują się w różnych miejscach chromosomu 21. Zespół Downa należy do najczęstszych (1:800-1:1000 żywych urodzeń) autosomalnych mutacji genomowych. Jest to zespół wad wrodzonych spowodowany nadmiarem materiału genetycznego wynikającego z obecności dodatkowego całego chromosomu 21 lub jego fragmentu. Zespół Edwardsa to wada wrodzona spowodowana trisomią chromosomu 18-tego i występuje z częstością 1:8000 urodzeń. Podobnie jak w przypadku Zespołu Downa częstość wzrasta wraz z wiekiem matki. Zespół Edwardsa to wada wrodzona spowodowana trisomią chromosomu 13-tego, gdzie szacowana częstość występowania zespołu wynosi 1:8000-12000 żywych urodzeń.

BADANIE PRZEZNACZONE DO SZYBKIEGO GENETYCZNEGO POTWIERDZANIA WAD WRODZONYCH
TYPU ANEUPLOIDIE NA WSKAZANYCH W OPISIE CHROMOSOMACH.

Stwierdzenie obecności trzeciego amplikonu STR wskazuje jednoznacznie na wielokrotnienie materiału genetycznego jednego z badanych chromosomów. Stwierdzenie braku obecności trzeciego amplikonu w badanych układach, przy jednoczesnym stwierdzeniu cech fenotypowych aneuploidii skutkuje zaleceniem wykonania dodatkowo analizy kariotypu (np. metodą FISH). Wyniki wydawane są ze skierowaniem do poradni genetycznej.

<p>ANEUPLOIDIE (TRISOMIE)</p> <p>ZESPOŁY: DOWNA, EDWARDSA, PATAUA</p>	190685	<p>STR15</p> <p><i>15 układów STR na różnych chromosomach</i></p>	<p><i>Chromosom 13, 18, 21</i></p>		<p>Wykrycie zwielokrotnienia materiału genetycznego w badanych chromosomach odpowiedzialnych za występowanie zespołu Downa, zespołu Edwardsa lub zespołu Pataua.</p>	<p>Analiza amplikonów w układach typu STR – na chromosomach: 2 (2 układy STR), 3, 4, 5 (2 układy STR), 7, 8, 11, 12, 13, 16, 18, 19, 21.</p>	<p>Wymaz z jamy ustnej</p>	10	380
<p>ZESPÓŁ DOWNA ANEUPLOIDIE (TRISOMIE)</p>	190685	<p>STR4-Ch21</p> <p><i>4 układy STR na chromosomie 21</i></p>			<p>Wykrycie zwielokrotnienia materiału genetycznego chromosomu 21, odpowiedzialnego za występowanie zespołu Downa.</p>	<p>Analiza amplikonów w czterech układach typu STR (D21S11, D21S1437, D21S2055, D21S1446) – na chromosomie 21.</p>	<p>Wymaz z jamy ustnej</p>	10	
		<p>STR15</p> <p><i>Analiza układów STR na chromosomie 21</i></p>	<p><i>Chromosom 21</i></p>		<p>Wykrycie zwielokrotnienia materiału genetycznego m.in.: w chromosomie 21 odpowiedzialnym za występowanie zespołu Downa.</p>	<p>Analiza amplikonów w układach typu STR – na chromosomach: 2 (2 układy STR), 3, 4, 5 (2 układy STR), 7, 8, 11, 12, 13, 16, 18, 19, 21.</p>	<p>Wymaz z jamy ustnej</p>	10	380

ZESPÓŁ EDWARDSA ANEUPLOIDIE (TRISOMIE)	190685	STR15 <i>Analiza układów STR na chromosomie 18</i>	<i>Chromosom 18</i>		Wykrycie zwielokrotnienia materiału genetycznego m.in.: w chromosomie 18 odpowiedzialnym za występowanie zespołu Edwardsa.	Analiza amplikonów w układach typu STR – na chromosomach: 2(2 układy STR), 3, 4, 5(2 układy STR), 7, 8, 11, 12, 13, 16, 18, 19, 21.	Wymaz z jamy ustnej	10	380
ZESPÓŁ PATAUA ANEUPLOIDIE (TRISOMIE)	190685	STR15 <i>Analiza układów STR na chromosomie 13</i>	<i>Chromosom 13</i>		Wykrycie zwielokrotnienia materiału genetycznego m.in.: w chromosomie 13 odpowiedzialnym za występowanie zespołu Pataua.	Analiza amplikonów w układach typu STR – na chromosomach: 2 (2 układy STR), 3, 4, 5 (2 układy STR), 7, 8, 11, 12, 13, 16, 18, 19, 21.	Wymaz z jamy ustnej	10	380