

Genetsko testiranje

V Laboratoriju za klinično imunologijo in molekularno genetiko izvajamo genetsko testiranje s katerim ugotavljamo spremembe v določenem genu, ki so lahko vzrok za različne genetske bolezni. Običajno se testiranje opravi iz vzorca krvi ali tkiva (npr. bris ustne sluznice).

S pomočjo različnih metod, od sekvenciranja po Sangerju, PCR in PCR v realnem času, pa vse do digitalnega kapljičnega PCR in sekvenciranja nove generacije, izvajamo molekularno genetsko testiranje za:

- **Cistična fibroza:**
 - Določitev pogostih (50) različic gena *CFTR*.
 - Sekvenciranje gena *CFTR*.
- **Alfa-1 antitripsin deficienca:**
 - Določitev klinično pomembnih patogenih različic Z (c.1096G>A; p.Glu366Lys) in S (c.863A>T; p.Glu288Val) gena *SERPINA1*.
 - Sekvenciranje gena *SERPINA1*.
- **Atopijski dermatitis:**
 - Določitev klinično pomembnih različic R501X (c.1501C>T; p.Arg501Ter) in 2282del4 (c.3254_3257delCAGT; p.Ser1085CysfsTer36) gena *FLG*.
- **Hereditarni angioedem zaradi pomanjkanja C1 inhibitorja, C1-INH-HAE:**
 - Sekvenciranje gena *SERPING1*.
- **Hereditarni angioedem ob normalnem C1 inhibitorju, nl-C1-INH-HAE:**
 - Sekvenciranje genov *F12*, *PLG*, *KNG1*, *ANGPT1*.
 - Določitev klinično pomembnih patogenih različic genov *F12* in *PLG*.
- **Idiopatska pljučna fibroza:**
 - Sekvenciranje genov *ABCA3*, *DKC1*, *NAF1*, *PARN*, *RTEL1*, *SFTPA2*, *SFTPC*, *TERC*, *TERT*, *TINF2*.
- **Birt-Hogg-Dube sindrom:**
 - Sekvenciranje gena *FLCN*.
- **Sekvenciranje nove generacije:** eksomsko sekvenciranje in sekvenciranje celotnega genoma (ugotavljanje prisotnosti patogenih različic z analizo večjega števila značilnih genov, povezanih z različnimi genetskimi boleznimi kot so primarne imunske pomankljivosti, limfedem, bronhiektazije, itd.).
- **Določitev mutacije D816V (c.2447A>T) gena KIT v periferni krvi.**
- **Dedna alfa-triptazemija:**
 - Določitev ponovitev gena *TPSAB1* (alfa in beta)

Ob naročilu preiskave za genetsko testiranje je, z namenom čim boljše interpretacije rezultata genetskega testiranja, potrebno izpolniti vprašalnik:

1. [Vprašalnik ob molekularno genetskem testiranju Cistična fibroza](#)
2. [Vprašalnik ob molekularno genetskem testiranju Alfa-1 antitripsin deficienca](#)
3. [Vprašalnik ob molekularno genetskem testiranju Atopijski dermatitis \(filagrin\)](#)
4. [Vprašalnik ob molekularno genetskem testiranju ob sumu na Hereditarni angioedem](#)
5. [Vprašalnik ob molekularno genetskem testiranju Sekvenciranje nove generacije](#)