

Ime testa	Določanje mutacij v genu NOD2/CARD15 – genetska diagnostika dejavnikov tveganja za nastanek kronične črevesne bolezni (Mb.Crohn)
Namen testa	<p>Test dokazuje 3 mutacije gena NOD2/CARD15, R702W, G908R, 3020insC pri diagnostiki bolezni Mb.Crohn.</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-bolezen Mb.Crohn</li> <li>-ulcerozni kolitis</li> <li>-simptomi in znaki prizadetosti drugih organov zaradi kronične vnetne črevesne bolezni</li> <li>-nejasni/nespecifični rezultati drugih testov za dokazovanje bolezni Mb. Crohn/ulcerozni kolitis</li> <li>-sorodnik ali partner nosilec mutacij v genu NOD2/CARD15</li> </ul>
Obseg testa, rezultati	<ul style="list-style-type: none"> <li>-pozitiven test : nosilec vsaj ene mutacije izmed treh v genu NOD2/CARD15; če sta prisotni 2 mutaciji (homozigot, sestavljeni heterozigot) se tveganje za razvoj bolezni pomembno poveča</li> <li>-negativen test: preiskovanec je brez mutacij v genu NOD2/CARD15</li> <li>-zaradi deleža nosilcev v splošni populaciji, ki znaša približno 5% in dejstva, da je delež nosilcev mutacij v genu NOD2/CARD15 pri klinično izraženi sliki kronične vnetne črevesne bolezni ne preseže 40% je test je potrebno vrednotiti glede na obstoječo klinično sliko (mutacije gena NOD2/CARD15 so dejavniki tveganja za razvoj bolezni in niso vzorčni dejavniki.).</li> <li>-določanje mutacij v genu NOD2/CARD15 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	462160
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 10 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.