

Verfahren: Fragmentanalyse

Befundbezeichnung:	Chorea Huntington
Kurzbezeichnung:	HTT
Akkreditiert nach ISO 15189:	Nein
Material:	Kalium EDTA Blut
Methode-Analytik:	Fragmentanalyse (PCR basierend)
Analytische Störfaktoren	Unzureichende Qualität des Probenmaterials
Parametergruppe:	Genetik
Anforderungsart:	Zuweisungsschein und Einverständniserklärung erforderlich!
Abnahmebedingungen:	Blutabnahme an zwei unterschiedlichen Zeitpunkten. Uhrzeit der Blutabnahme direkt am Abnahmeröhrchen anführen!
Abnahmegefäße	Vollblut (K3-EDTA)
Erforderliches Probenvolumen	Je Blutabnahme 2 x 4ml
Probenstabilität:	bei 18-22°C 7 Tage, bei 2-8°C 1 Monat
Probentransport:	bei Raumtemperatur (RT)
Analysetage	1 x Woche
Nachanforderungen:	immer möglich
Durchlaufzeit: (Vom Eingangsdatum des vollständig ausgefüllten Zuweisungsscheines inklusive der Einverständniserklärung bis zum Befundausgang)	max. 6 Wochen
Zertifizierung:	ISO 9001:2015
Akkreditierung:	nicht akkreditiert
Verrechnungsinfo:	Verrechnung erfolgt über das Patientenmanagement laut Steiermärkischem Krankenanstaltengesetz
IVDR-Kennzeichnung:	nicht zutreffend
LDT/In-House:	In House validierte Methode
Allgemeines:	Die Untersuchung basiert auf einer molekulargenetischen Analyse des <i>HTT</i> -Gens zur Bestimmung der Anzahl von CAG-Trinukleotid-Repeats, deren pathologische Expansion mit der Huntington-Erkrankung assoziiert ist.
Indikation	Die Untersuchung dient der molekulargenetischen Diagnostik der Huntington-Erkrankung und eignet sich für diagnostische Fragestellungen sowie für prädiktive Testungen im Rahmen genetischer Beratung.
CAG-Repeat-Klassifikation	Siehe European Journal of Human Genetics (2013) 21, 480-486 PMID: 22990145
Literatur	European Journal of Human Genetics (2013) 21, 480-486 PMID: 22990145

Der Inhalt dieser Parameterinformation darf nicht als Ersatz für professionelle Beratung oder Behandlung durch ausgebildete Ärztinnen und Ärzte angesehen werden.