



SPWSZ SZCZECIN

## Test wykrywania mutacji G1691A w genie kodującym osoczowy czynnik V (FV Leiden)

<b>Nazwa parametru:</b>	Mutacja G1691A w genie osoczowego czynnika V
<b>Stosowane nazwy (skrót):</b>	FVL, FV LEIDEN, MUTACJA LEIDEN
<b>Cel badania:</b>	Wykrywanie mutacji punktowej (G → A w pozycji 1691) w genie kodującym osoczowy czynnik V. Materiał DNA izolowany z ludzkiej pełnej krwi obwodowej.
<b>Znaczenie kliniczne:</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Diagnostyka pacjentów z wrodzoną trombofilia</li> </ul>
<b>Materiał badawczy:</b>	<b>Krew żylna (EDTA)</b>
<b>Postępowanie z materiałem do badania:</b>	<b>Pobranie materiału:</b>
	Krew pobierać do jałowej probówki (min. 3 ml) zawierającej EDTA jako antykoagulant (standardowe probówki do badań morfologii krwi, korek lawendowy). Probówkę dokładnie opisać: imieniem i nazwiskiem pacjenta, datą pobrania próbki i rodzajem zleconego badania
	<b>Transport i przechowywanie:</b>
	Krew pełną przechowywać i transportować w temp. 2-8°C maksymalnie do 7 dni (Krew pełna może być zamrożona w temp. - 20 °C do 12 miesięcy)
<b>Zasada metody:</b>	<b>Materiał dostarczyć do:</b>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>Pracowni Biologii Molekularnej SPWSZ Szczecin od poniedziałku do piątku w godzinach 8.00-14.00</li> <li>Laboratorium Centralnego SPWSZ Szczecin od poniedziałku do piątku w godzinach 14.00-8.00 oraz w soboty i niedziele całą dobę</li> </ul>
<b>Zasada metody:</b>	Wykrywanie i genotypowanie <i>in vitro</i> mutacji G1691A genu czynnika V Leiden metodą PCR (Factor V Leiden Kit, LightCycler® 2.0 Instrument, Roche)
<b>Wyniki badań :</b>	Homozygota GG - typ „dziki” – w próbce nie stwierdzono alleli z mutacją G1691A w genie kodującym czynnik V (FV Leiden) Heterozygota GA - w próbce stwierdzono 1 allel z mutacją G1691 genu czynnika V (FV Leiden) i 1 allel – typ „dziki” Homozygota AA - próbka zawiera oba allele z mutacją G1691 genu czynnika V (FV Leiden)
<b>Kontrola jakości:</b>	Kontrole: ujemna – homozygota GG „typ dziki” i dodatnia – heterozygota GA.
<b>Czułość analityczna:</b>	Minimalny poziom detekcji - 202 kopie
<b>Załączniki:</b>	Obowiązujący druk skierowania na badanie - w polu inne wpisać: FVL, FV Leiden, mutacja Leiden