

(162081) **Fibrosis Quística [gen Cftr] Estudio Molecular [1] en sangre**

Muestra: **SANGRE (Anticoagulante: EDTA)**
Muestra alternativa: **SANGRE (Anticoagulante: CITRATO o ACD)**
Volumen mínimo: **2.1 mL** Conservación de la muestra: **Refrigerada**
Plazo de entrega: **7 días laborables**
Metodo: **PCR + Análisis de fragmentos mediante Electroforesis capilar.**

Otros nombres: **Gen Cftr en sangre**

Observaciones del metodo: El estudio incluye el análisis directo de 50 mutaciones frecuentes en el gen CFTR y la secuencia IVS8-6(T).

Observaciones:

Se precisa: - Historia clínica resumida - Estudio del caso índice familiar y copia del informe - Documento de Consentimiento informado del paciente

Estudio Molecular de la Fibrosis Quística (gen CFTR) en sangre

Método: PCR + Análisis de fragmentos mediante Electroforesis capilar.

El estudio incluye el análisis directo de 50 mutaciones frecuentes en el gen CFTR y la secuencia IVS8-6(T).

Resultado: **R1**

Nota: El nivel de detección es del 83 % en los pacientes con Fibrosis Quística de la población española.

Las mutaciones estudiadas son: CFTRdel2,3, E60X, P67L, G85E, 394delTT, 444delA, R117C, R117H, Y122X, 621+1G>T, 711+1G>T, L206W, 1078delT, R334W, R347P, R347H, A455E, I507del, F508del, 1667delTA, V520F, 1717-1G>A, G542X, S549R(T>G), S549N, G551D, R553X, R560T, 1811+1.6kbA>G, 1898+1G>A, 2143delT, 2184delA, 2347delG, W846X, 2789+5G>A, Q890X, 3120+1G>A, 3272-26A>G, R1066C, Y1092X(C>A), M1101K, D1152H, R1158X, R1162X, 3659delC, 3849+10kbC>T, S1251N, 3905insT, W1282X, N1303K y el polimorfismo 5/7/9T en el intrón 8.
