

GENETIC TEST: CANVAS disease - repeat in RFC1 gene

FULL NAME:	CANVAS disease - repeat in RFC1 gene
DESCRIPTION:	CANVAS (cerebellaire ataxie, neuropathie, vestibulaire areflexie syndroom) is een autosomaal recessieve aandoening die veroorzaakt wordt door een expansie van een AAGGG-repeat in intron 2 van het RFC1 gen (OMIM*102579). Intronische expansies in het RFC1 gen kunnen voorkomen in verschillende conformaties. In deze test worden drie conformaties onderzocht: AAAAG, AAAGG en AAGGG. Enkel deze laatste wordt als pathogeen beschouwd (zie voor meer details: Cortese A et al Nat Genet. 2019 Apr;51(4):649-658). Repeatlengten in het normale gebied worden bepaald met PCR. De PCR-producten worden met een hoge resolutie electroforese op een DNA sequencer geanalyseerd (± 1 repeat bij normale waarden). Een expansie wordt gedetecteerd via TP-PCR. Hier worden de drie conformaties AAAAG, AAAGG en AAGGG afzonderlijk opgespoord.
TEST TYPE:	Clinical
TEST SPECIALTY:	Molecular Genetics
TEST PURPOSE:	Post-natal Diagnosis
SPECIMEN:	Peripheral (whole) blood on EDTA
METHOD CATEGORY:	Targeted variant analysis

METHOD TECHNIQUE:	PCR based technique
RIZIV CODE:	565456-565460
TURNAROUND TIME (MAXIMUM):	4 months
CREATED:	15 Dec 2022 - 12:23
CHANGED:	19 Dec 2022 - 10:33

Source URL: http://gentest.healthdata.be/genetic_test/1100

RELATED CONTENT

Related Diseases

- [Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome](#)

Related Laboratories

- [Centrum Menselijke Erfelijkheid - KUL](#)

Related Analytes

- [replication factor C subunit 1](#)

Source URL: http://gentest.healthdata.be/genetic_test/1100