

## Amüotroofiline lateraalskleroosi NGS paneel

---

### Üldine info

<b>Analüüsi kirjeldus:</b>	Amüotroofilise lateraalskleroosiga seotud geenide uurimine. Uuritakse 33 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid
<b>Geenid:</b>	<i>ALS2, ANG, ATL1, BSCL2, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, FIG4, FUS, GRN, HEXA, HNRNPA1, HSPD1, KIAA0196, KIF5A, MATR3, OPTN, PFN1, PRF1, REEP1, SETX, SLC52A2, SLC52A3, SOD1, SPAST, SPG11, SPG20, SQSTM1, TARDBP*, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP</i>
<b>Haigekassa kood:</b>	66618x3
<b>Meetod:</b>	33 geenide kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid uuritakse järgmise põlvkonna sekveneerimismeetodiga (NGS, Illumina).
<b>Analüüsi vastus:</b>	Analüüsil määratakse, kas uuritav proov on: <b>a. Wild type ehk metsik-tüüpi (mutatsioone ei esine)</b> <b>b. Mutant (esineb mutatsioon)</b> Kasutatav meetodika ei võimalda uurida harva esinevaid suuri deletsioone ja duplikatsioone ning mutatsioone, mis paiknevad praimerid regioonid või väljaspool fragmenti, mida analüüsitakse.

---

### Logistika

<b>Uuritav proov:</b>	Täisveri (EDTA katsutis, lilla korgiga), 2-4 ml.
<b>Kriteeriumid proovile:</b>	Vereproovi mitte külmutada, soovitatavalt hoida +4°C juures.
<b>Tellimine:</b>	Proovi valmisolekul helistada telefonile <b>6000 199</b> ja labor korraldab proovi transpordi. Palun veenduda, et uuringusse saadetav proov on selgelt märgistatud ja lisatud on <b>saatekiri</b> .
<b>Teostamise aeg:</b>	kuni 4 nädalat
<b>Näidustused:</b>	Amüotroofne lateraalne skleroos (ALS) on progresseeruv neurodegeneratiivne haigus, mida iseloomustab motoorsete neuronite selektiivne kadu motoorse ajukoos, ajutüves ja seljaajus. Nende neuronite talitlushäire ja kaotus põhjustab lihaste nõrkust, atroofiat ja lõpuks jäsemete ning

hingamislihaste halvatust. ALSi levimus populatsioonis on 1-10: 100000. Suurem osa ALS patsientidest pole ALS-i perekondlikku ajalugu. Perekondlik ALS on kõige sagedamini autosomaal-dominantne, harvem ka autosomaal-retsessiivne või X-liiteline. ALS-i ravi ei tunta, asutatakse palliatiivset ravi.

### Geenide nimekiri (33):

Geen	Fenotüüp
ALS2	Amyotrophic lateral sclerosis, Spastic paralysis
ANG	Amyotrophic lateral sclerosis
ATL1	Spastic paraplegia, Neuropathy, hereditary sensory
BSCL2	Lipodystrophy, congenital generalized, Encephalopathy, progressive, Neuropathy, distal hereditary motor, type VA, Charcot-Marie-Tooth disease type 2, Silver syndrome, Silver spastic paraplegia syndrome, Spastic paraplegia 17
CHCHD10	Myopathy, isolated mitochondrial, Frontotemporal dementia and/or amyotrophic lateral sclerosis 2, Spinal muscular atrophy, Jokela type
CHMP2B	Amyotrophic lateral sclerosis, CHMP2B-related, Frontotemporal dementia
DCTN1	Perry syndrome, Neuropathy, distal hereditary motor
FIG4	Amyotrophic lateral sclerosis, Polymicrogyria, bilateral occipital, Yunis-Varon syndrome, Charcot-Marie-Tooth disease
FUS	Amyotrophic lateral sclerosis, Essential tremor
GRN	Frontotemporal lobar degeneration with TDP43 inclusions, GRN-related, Neuronal ceroid lipofuscinosis
HEXA	Tay-Sachs disease, GM2-gangliosidosis, Hexosaminidase A deficiency
HNRNPA1	Amyotrophic lateral sclerosis, Inclusion body myopathy with early-onset Paget disease
HSPD1	Spastic paraplegia, Leukodystrophy, hypomyelinating
KIAA0196	Spastic paraplegia, Ritscher-Schinzel syndrome (3C syndrome)
KIF5A	Spastic paraplegia
MATR3	Amyotrophic lateral sclerosis 21
OPTN	Glaucoma, open angle, Glaucoma, normal tension, Amyotrophic lateral sclerosis 12

#### iGen - Molekulaardiagnostika

Mäealuse 4/Akdeemia 15, 12618 Tallinn

Tel: 6000 199

Email: [info@igen.ee](mailto:info@igen.ee) [www.igen.ee](http://www.igen.ee)

PFN1	Amyotrophic lateral sclerosis 18
PRF1	Lymphoma, non-Hodgkin, Aplastic anemia, adult-onset, Hemophagocytic lymphohistiocytosis
REEP1	Spastic paraplegia, Distal hereditary motor neuronopathy
SETX	Ataxia with oculomotor apraxia, Amyotrophic lateral sclerosis, juvenile, Spinocerebellar ataxia
SLC52A2	Brown-Vialetto-Van Laere syndrome
SLC52A3	Fazio-Londe disease, Brown-Vialetto-Van Laere syndrome
SOD1	Amyotrophic lateral sclerosis, Keratoconus
SPAST	Spastic paraplegia
SPG11	Spastic paraplegia, Amyotrophic lateral sclerosis, Charcot-Marie-Tooth disease
SPG20	Spastic paraplegia (Troyer syndrome)
SQSTM1	Paget disease of bone, Frontotemporal dementia and/or amyotrophic lateral sclerosis 3, Myopathy, distal, with rimmed vacuoles, Neurodegeneration with ataxia, dystonia, and gaze palsy, childhood-onset
TARDBP	Amyotrophic lateral sclerosis
TUBA4A	Amyotrophic lateral sclerosis 22
UBQLN2	Amyotrophic lateral sclerosis
VAPB	Amyotrophic lateral sclerosis, Spinal muscular atrophy, late-onset, Finkel
VCP	Amyotrophic lateral sclerosis, Inclusion body myopathy with early-onset Paget disease, Charcot-Marie-Tooth disease