

Brugada sündroomi NGS paneel

Üldine info

Analüüsi kirjeldus:	Brugada sündroomiga seotud geenide uurimine. Uuritakse 7 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid
Geenid:	<i>CACNA1C, CACNB2, HCN4, KCNH2, SCN3B, SCN5A, TRPM4</i>
Haigekassa kood:	66618x2
Meetod:	7 geenide kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid uuritakse järgmise põlvkonna sekveneerimismeetodiga (NGS, Illumina).
Analüüsi vastus:	Analüüsil määratakse, kas uuritav proov on: a. Wild type ehk metsik-tüüpi (mutatsioone ei esine) b. Mutant (esineb mutatsioon) Kasutatav meetodika ei võimalda uurida harva esinevaid suuri deletsioone ja duplikatsioone ning mutatsioone, mis paiknevad praimeriregionis või väljaspool fragmenti, mida analüüsitakse.

Logistika

Uuritav proov:	Täisveri (EDTA katsutis, lilla korgiga), 2-4 ml.
Kriteeriumid proovile:	Vereproovi mitte külmutada, soovitatavalt hoida +4°C juures.
Tellimine:	Proovi valmisolekul helistada telefonile 6000 199 ja labor korraldab proovi transpordi. Palun veenduda, et uuringusse saadetav proov on selgelt märgistatud ja lisatud on saatekiri .
Teostamise aeg:	kuni 4 nädalat
Näidustused:	Brugada sündroom on haruldane pärilik südamehaigus, mis põhjustab vatsakeste virvendust ja südame äkksurma struktuurselt normaalsetes südames. Praeguseks on haigusega seostatud 18 geeni, kusjuures "voltage-gated" V-tüüpi Na-kanali geen (SCN5A) on senileitute kõige sagedasem mutatsioon. Testimise näidustusteks on kliinilise diagnoosi kinnitamine, diferentsiaaldiagnostika, ja/või vajadus geneetiliseks konsultatsiooniks

Geenide nimekiri (7):

Geen	Fenotüüp
CACNA1C	Brugada syndrome, Timothy syndrome
CACNB2	Brugada syndrome
HCN4	Sick sinus syndrome, Brugada syndrome, Left ventricular non-compaction cardiomyopathy (LVNC)
KCNH2	Short QT syndrome, Long QT syndrome
SCN3B	Atrial fibrillation, familial, Brugada syndrome
SCN5A	Heart block, nonprogressive, Heart block, progressive, Long QT syndrome, Ventricular fibrillation, Atrial fibrillation, Sick sinus syndrome, Brugada syndrome, Dilated cardiomyopathy (DCM)
TRPM4	Progressive familial heart block