

Glükogeeni salvestustõbi

Üldine info

- Analüüsi kirjeldus:** Glükogeeni salvestustõvega seotud geenide uurimine. Uuritakse 27 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid
- Geenid:** *AGL, ALDOA, ENO3, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, NHLRC1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PRKAG3, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4*
- Haigekassa kood:** 66618x3
- Meetod:** 27 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 praimerid regioonid 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
- Geenide nimekiri (27):**

Geen	Fenotüüp
AGL	Glycogen storage disease
ALDOA	Glycogen storage disease

ENO3	Glycogen storage disease
FBP1	Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency
G6PC	Glycogen storage disease
GAA	Glycogen storage disease
GBE1	Glycogen storage disease
GYG1	Glycogen storage disease, Polyglucosan body myopathy 2
GYS1	Glycogen storage disease
GYS2	Glycogen storage disease
LAMP2	Danon disease
LDHA	Glycogen storage disease
NHLRC1	Epilepsy, progressive myoclonic
PFKM	Glycogen storage disease
PGAM2	Glycogen storage disease
PGK1	Phosphoglycerate kinase 1 deficiency
PGM1	Congenital disorder of glycosylation
PHKA1	Glycogen storage disease
PHKA2	Glycogen storage disease
PHKB	Glycogen storage disease
PHKG2	Glycogen storage disease
PRKAG2	Hypertrophic cardiomyopathy (HCM), Wolff-Parkinson-White syndrome, Glycogen storage disease of heart, lethal congenital
PRKAG3	Increased glycogen content in skeletal muscle
PYGL	Glycogen storage disease
PYGM	Glycogen storage disease
SLC2A2	Glycogen storage disease, Fanconi-Bickel syndrome, Neonatal diabetes mellitus
SLC37A4	Glycogen storage disease