

## Hüperlipoproteineemia NGS paneel

---

### Üldine info

<b>Analüüsi kirjeldus:</b>	Hüperlipoproteineemiaga seotud geenide uurimine. Uuritakse 18 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid
<b>Geenid:</b>	<i>ABCA1, ABCG5, ABCG8, ALMS1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CREB3L3, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LMF1, LPL, PCSK9</i>
<b>Haigekassa kood:</b>	66618x3
<b>Meetod:</b>	18 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 praimeriregioonis 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>	Perekondlikud lipiidide ainevahetushäired, nagu perekondlik hüperkolesteroleemia (FH) on kaasasündinud ainevahetushäired, mille tulemuseks on kõrge kolesteroolitase ja mis omakorda põhjustab müokardiinfarkti. Lisaks võivad hüperkolesteroleemia pärilikud vormid põhjustada ka muid terviseprobleeme, mis

on seotud liigse kolesterooli kogunemisega teistesse kudedesse, põhjustades ksantoomi. Perekondlik hüperkolesteroleemia on tavaliselt autosoomne dominantne /retsessiivne häire, mis on põhjustatud LDLR, APOB, PCSK9 või LDLRAP1 mutatsioonidest. Hüperkolesteroleemia retsessiivseid vorme esineb harva.

Perekondlik lipoproteiini lipaasi (LPL) defitsiit (nimetatakse ka 1. tüüpi hüperlipoproteineemiaks) on autosoomne retsessiivne seisund, mis erineb teistest hüperlipideemiast. See ilmneb juba varases eas väga tugeva hüpertriglütserideemia ja episoodilise kõhuvalu, korduva ägeda pankreatiidi, ksantoomide ja hepatosplenomegaliatena.

Testimise näidustusteks on kliinilise diagnoosi kinnitamine ja/või vajadus geneetiliseks konsultatsiooniks.

### Geenide nimekiri (18):

Geen	Fenotüüp
ABCA1	Tangier disease, ABCA1 deficiency, HDL deficiency, Familial hypoalphalipoproteinemia
ABCG5	Sitosterolemia
ABCG8	Sitosterolemia
ALMS1	Alström syndrome
APOA1	Amyloidosis, systemic nonneuronopathic, Hypoalphalipoproteinemia
APOA5	Hyperchylomicronemia
APOB	Hypobetalipoproteinemia, Hypercholesterolemia
APOC2	Hyperlipoproteinemia, type Ib
APOC3	Apolipoprotein C-III deficiency
APOE	Sea-blue histiocyte disease, Dysbetalipoproteinemia, familial (Hyperlipoproteinemia), Lipoprotein glomerulopathy
CREB3L3	Hypertriglyceridaemia
GPIHBP1	Hyperlipoproteinemia, type ID
LDLR	Hypercholesterolemia
LDLRAP1	Hypercholesterolemia
LIPA	Wolman disease, Cholesterol ester storage disease
LMF1	Combined lipase deficiency

#### iGen - Molekulaardiagnostika

Mäealuse 4/Akadeemia 15, 12618 Tallinn

Tel: 6000 199

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

LPL	Lipoprotein lipase deficiency, Hyperlipoproteinemia, Combined hyperlipidemia, familial
PCSK9	Hypercholesterolemia