

## Katehoolaminergiline polümorfne ventrikulaarne tahhükardia NGS paneel

---

### Üldine info

<b>Analüüsi kirjeldus:</b>	Katehoolaminergilise polümorfse ventrikulaarse tahhükardiaga seotud geenide uurimine. Uuritakse 10 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid
<b>Geenid:</b>	<i>ANK2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, LMNA, RYR2, TECRL, TRDN</i>
<b>Haigekassa kood:</b>	66618x3
<b>Meetod:</b>	10 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>	Katehoolaminergiline polümorfne ventrikulaarne tahhükardia (KPVT) on pärilik südame rütmihäire. Kui südame löögisagedus suureneb vastusena füüsilisele aktiivsusele või emotsionaalsele stressile võib see vallandada ebanormaalselt kiire ja ebaregulaarse südamelöögi, mida nimetatakse ventrikulaarseks

tahhükardiaks. Ventrikulaarse tahhükardia episoodid võivad põhjustada pearinglust, peapööritust ja minestust. KPVT episoodid algavad tavaliselt juba lapsepõlves. Kui CPVT-d ei tuvastata ja seda ei ravita, võib KPVT episood põhjustada südameseiskuse ja äkksurma- seda peetakse laste ja noorte täiskasvanute oluliseks äkksurma põhjuseks, kui neil pole tuvastatud struktuurseid südamehaigusi. KPVT sagedus populatsioonis on 1:10 000

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

### Geenide nimekiri (10):

Geen	Fenotüüp
ANK2	Cardiac arrhythmia, Long QT syndrome
CALM1	Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic, Recurrent cardiac arrest, infantile, Long QT syndrome
CALM2	Long QT syndrome
CALM3	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia
CASQ2	Ventricular tachycardia, catecholaminergic, polymorphic
KCNJ2	Short QT syndrome, Andersen syndrome, Long QT syndrome, Atrial fibrillation
LMNA	Heart-hand syndrome, Slovenian, Limb-girdle muscular dystrophy, Muscular dystrophy, congenital, LMNA-related, Lipodystrophy (Dunnigan), Emery-Dreifuss muscular dystrophy, Malouf syndrome, Dilated cardiomyopathy (DCM), Mandibuloacral dysplasia type A, Progeria Hutchinson-Gilford type
RYR2	Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic, Arrhythmogenic right ventricular dysplasia
TECRL	Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic, 3
TRDN	Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic

#### iGen - Molekulaardiagnostika

Mäealuse 4/Akadeemia tee 15, 12618 Tallinn

Tel: 6000 199

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