

## Pärilik hemorraagiline telangiiektaasia NGS paneel

---

### Üldine info

<b>Analüüsi kirjeldus:</b>	Päriliku hemorraagilise telangiiektaasiaga seotud geenide uurimine. Uuritakse 6 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid
<b>Geenid:</b>	<i>ACVRL1, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4</i>
<b>Haigekassa kood:</b>	66618x3
<b>Meetod:</b>	6 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 metoodika ei võimalda uurida harva esinevaid suuri deletsioone ja duplikatsioone ning mutatsioone, mis paiknevad praimerid regioonis 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>	Pärilik hemorraagiline telangiiektaasia (HHT) on haigus, mida iseloomustab arteriovenoossete väärarengute esinemine, mille tulemuseks on sagedased rasked verejooksud. HHT-ga inimestel on ninaverejooks väga levinud. Tõsisemad probleemid võivad tekkida aju, kopsude, maksa või muude organite verejooksude korral. Pärilik hemorraagiline telangiiektaasia on laialt levinud, seda esineb

paljudes rahvusrühmades, levimus on 1: 5000–10 000 inimese kohta

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

### Geenide nimekiri (6):

Geen	Fenotüüp
ACVRL1	Hereditary hemorrhagic telangiectasia
ENG	Juvenile polyposis syndrome, Hereditary hemorrhagic telangiectasia
EPHB4	Hydrops fetalis, nonimmune, and/or atrial septal defect, Capillary malformation-arteriovenous malformation
GDF2	Hereditary hemorrhagic telangiectasia, type 5, Pulmonary arterial hypertension (PAH)
RASA1	Parkes Weber syndrome, Capillary malformation-arteriovenous malformation, Spinal arteriovenous anomalies
SMAD4	Juvenile polyposis/hereditary hemorrhagic telangiectasia syndrome, Polyposis, juvenile intestinal, Myhre dysplasia, Hereditary hemorrhagic telangiectasia