

## Porfüüria NGS paneel

### Üldine info

|                            |  |
|----------------------------|--|
| <b>Analüüsi kirjeldus:</b> | Porfüüriaga seotud geenide uurimine. Uuritakse 9 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid  |
| <b>Geenid:</b>             | <i>ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS</i>  |
| <b>Haigekassa kood:</b>    | 66618x3  |
| <b>Meetod:</b>             | 9 geenide kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid uuritakse järgmise põlvkonna sekveneerimismeetodiga (NGS, Illumina).  |
| <b>Analüüsi vastus:</b>    | Analüüsil määratakse, kas uuritav proov on:<br><b>a. Wild type ehk metsik-tüüpi (mutatsioone ei esine)</b><br><b>b. Mutant (esineb mutatsioon)</b><br>Kasutatav meetodika 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  |

### Geenide nimekiri (9):

| Geen  | Fenotüüp  |
|-------|---|
| ALAD  | Porphyria, acute hepatic                              |
| ALAS2 | Anemia, sideroblastic, Protoporphyria, erythropoietic |
| CPOX  | Coproporphyria, Harderoporphyria                      |
| FECH  | Protoporphyria, erythropoietic                        |
| HFE   | Hemochromatosis                                       |

### 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)

|      |  |
|------|--|
| HMBS | Porphyria, acute intermittent, Hydroxymethylbilane synthase deficiency |
| PPOX | Porphyria variegata  |
| UROD | Porphyria cutanea tarda, Porphyria, hepatoerythropoietic               |
| UROS | Porphyria, congenital erythropoietic                                   |