

## Pulmonaalhüpertensiooni NGS paneel

---

### Üldine info

<b>Analüüsi kirjeldus:</b>	Pulmonaalhüpertensiooniga seotud geenide uurimine. Uuritakse 23 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid
<b>Geenid:</b>	<i>ABCC8, ACVRL1, AQP1, ATP13A3, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, FOXF1, GDF2, KCNA5, KCNK3, KLF2, NFU1, NOTCH3, RASA1, SARS2, SMAD4, SMAD9, SOX17, STRA6, TBX4</i>
<b>Haigekassa kood:</b>	66618x3
<b>Meetod:</b>	23 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>	Pulmonaalset arteriaalset hüpertensiooni (PAH) iseloomustab väikeste kopsuarterite laialdane obstruktsioon ja hävinemine, mis viib pulmonaalse vaskulaarse resistentsuse, kõrgeenenud arteriaalse rõhu ja lõpuks parema vatsakese puudulikkuse ja surmani. PAH kliinilise diagnoosi saab kindlaks määrata pulmonaalarteri keskmise rõhu korral > 25 mm/Hg puhkeseisundis või > 30 mm/Hg

pingutuse ajal, kui muud teadaolevad pulmonaalse hüpertensiooni põhjused on välistatud. Esimesed kopsuarteri hüpertensiooni sümptomid on düspnoe, väsimus, minestus, valu rinnus, südamepekslemine ja tursed. Keskmise vanus diagnoosimisel on 36 aastat, kuid see võib avalduda kõigis vanuserühmades. PAH-i ravis puuduvad täna efektiivsed lahendused, rakendatakse toetavat ravi kopsusiirdamiseni.

PAH võib olla idiopaatiline, muude haigustega seonduv või kaasasündinud pärilik.

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

### Geenide nimekiri (23):

Geen	Fenotüüp
ABCC8	Hyperinsulinemic hypoglycemia, Diabetes, permanent neonatal, Hypoglycemia, leucine-induced, Diabetes mellitus, transient neonatal, Pulmonary arterial hypertension (PAH)
ACVRL1	Hereditary hemorrhagic telangiectasia
AQP1	Pulmonary arterial hypertension (PAH)
ATP13A3	Pulmonary arterial hypertension (PAH)
BMPR1B	Acromesomelic dysplasia, Demirhan, Brachydactyly C/Symphalangism-like pheno, Brachydactyly type A2, Pulmonary arterial hypertension (PAH)
BMPR2	Pulmonary hypertension, primary, Pulmonary venoocclusive disease
CAV1	Partial lipodystrophy, congenital cataracts, and neurodegeneration syndrome, Lipodystrophy, congenital generalized, Pulmonary hypertension, primary 3
EIF2AK4	Pulmonary venoocclusive disease
ENG	Juvenile polyposis syndrome, Hereditary hemorrhagic telangiectasia
FOXF1	Alveolar capillary dysplasia with misalignment of pulmonary veins
GDF2	Hereditary hemorrhagic telangiectasia, type 5, Pulmonary arterial hypertension (PAH)
KCNA5	Atrial fibrillation
KCNK3	Pulmonary artery hypertension
KLF2	Pulmonary arterial hypertension (PAH)
NFU1	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome 1

#### 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)

NOTCH3	Cerebral arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL), Lateral meningocele syndrome
RASA1	Parkes Weber syndrome, Capillary malformation-arteriovenous malformation, Spinal arteriovenous anomalies
SARS2	Hyperuricemia, pulmonary hypertension, renal failure, and alkalosis
SMAD4	Juvenile polyposis/hereditary hemorrhagic telangiectasia syndrome, Polyposis, juvenile intestinal, Myhre dysplasia, Hereditary hemorrhagic telangiectasia
SMAD9	Pulmonary hypertension, primary 2
SOX17	Pulmonary arterial hypertension (PAH)
STRA6	Microphthalmia, syndromic, Microphthalmia, isolated, with coloboma
TBX4	Small patella syndrome