

Rasvhapete oksüdatsiooni häirete NGS paneel

Üldine info

- Analüüsi kirjeldus:** Rasvhapete oksüdatsiooni häiretega seotud geenide uurimine. Uuritakse 24 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid
- Geenid:** *ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, CPT1A, CPT2, ECHS1, ETFA, ETFB, ETFDH, GLUD1, HADH, HADHA, HADHB, HMGCL, HMGCS2, HSD17B10, LPIN1, PPARG, SLC22A5, SLC25A20, TAZ*
- Haigekassa kood:** 66618x3
- Meetod:** 24 geenide kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid uuritakse järgmise põlvkonna sekveneerimismeetodiga (NGS, Illumina).
- Analüüsi vastus:** Analüüsil määratakse, kas uuritav proov on:
a. Wild type ehk metsik-tüüpi (mutatsioone ei esine)
b. Mutant (esineb mutatsioon)
Kasutatav meetoodika ei võimalda uurida harva esinevaid suuri deletsioone ja duplikatsioone ning mutatsioone, mis paiknevad praimer regioonis või väljaspool fragmenti, mida analüüsitakse.

Logistika

- Uuritav proov:** Täisveri (EDTA katsutis, lilla korgiga), 2-4 ml.
- Kriteeriumid proovile:** Vereproovi mitte külmutada, soovitatavalt hoida +4°C juures.
- Tellimine:** Proovi valmisolekul helistada telefonile **6000 199** ja labor korraldab proovi transpordi. Palun veenduda, et uuringusse saadetav proov on selgelt märgistatud ja lisatud on **saatekiri**.
- Teostamise aeg:** kuni 4 nädalat

Geenide nimekiri (24):

Geen	Fenotüüp
ACAD9	Acyl-CoA dehydrogenase family, deficiency
ACADL	Long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency

iGen - Molekulaardiagnostika

Mäealuse 4/Akadeemia 15, 12618 Tallinn

Tel: 6000 199

Email: info@igen.ee www.igen.ee

ACADM	Acyl-CoA dehydrogenase, medium chain, deficiency
ACADS	Acyl-CoA dehydrogenase, short-chain, deficiency
ACADSB	2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency
ACADVL	Acyl-CoA dehydrogenase, very long chain, deficiency
CPT1A	Carnitine palmitoyltransferase deficiency
CPT2	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency
ECHS1	Mitochondrial short-chain enoyl-CoA hydratase 1 deficiency
ETFA	Glutaric aciduria, Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency
ETFB	Glutaric aciduria, Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency
ETFDH	Glutaric aciduria, Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency
GLUD1	Hyperammonemia-hyperinsulinism, Hyperinsulinemic hypoglycemia
HADH	3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency
HADHA	Trifunctional protein deficiency, Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency
HADHB	Trifunctional protein deficiency
HMGCL	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency
HMGCS2	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase 2 deficiency
HSD17B10	17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase X deficiency, Mental retardation, syndromic
LPIN1	Myoglobinuria, acute, recurrent
PPARG	Insulin resistance, Lipodystrophy, familial, partial
SLC22A5	Carnitine deficiency, systemic primary
SLC25A20	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency
TAZ	3-Methylglutaconic aciduria, (Barth syndrome)