

Tuberoosne skleroosi paneel

Üldine info

Analüüsi kirjeldus:	Tuberoosse skleroosiga seotud 2 geenide uurimine. Uuritakse 2 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid
Geenid:	<i>TSC1, TSC2</i>
Haigekassa kood:	66618x3
Meetod:	2 geenide 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 meetodika ei võimalda uurida harva esinevaid suuri deletsioone ja duplikatsioone ning mutatsioone, mis paiknevad praimerid 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
Näidustused:	Tuberoosne skleroos (TS) on neurokutaanne sündroom, enamasti sporaadiline, kuid umbes kolmandikul juhtudest pärilik. Ligikaudu 80% -l TS patsientidest täheldatakse kahe geeni - TSC1 ja TSC2 - mutatsioone. TS kliiniline pilt on väga varieeruv. Tuberoosne skleroos põhjustab healoomuliste kasvujate tekkimist mitmes kehapiirkonnas, sealhulgas ajus, neerudes, südames, kopsudes ja nahas, ning TS suurendab aju- ja neeruvähi tekkimise riski. TSC sagedus on 1:30 000

Geneetiline testimine on näidustatud diferentsiaaldiagnostilistel eesmärkidel ja geneetiliseks konsultatsiooniks.

Geenide nimekiri (2):

Geen	Fenotüüp
TSC1	Lymphangioliomyomatosis, Tuberous sclerosis
TSC2	Lymphangioliomyomatosis, Tuberous sclerosis