

Vasaku vatsakese mitte-kompaktse kardiomüopaatia NGS paneel

Üldine info

Analüüsi kirjeldus:	Vasaku vatsakese mitte-kompaktse kardiomüopaatiaga seotud geenide uurimine. Uuritakse 33 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid
Geenid:	<i>ABCC9, BAG3, CTNNA3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FBXO32, FLNC, HCN4, JPH2, JUP, LAMP2, LMNA, MIPEP, MYBPC3, MYH6, MYH7, PKP2, PLEKHM2, PLN, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, TCAP, TNNT2, TPM1, TTN, VCL</i>
Haigekassa kood:	66618x3
Meetod:	33 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 meetodika ei võimalda uurida harva esinevaid suuri deletsioone ja duplikatsioone ning mutatsioone, mis paiknevad praimerid regioonid 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:	Vasaku vatsakese mitte-kompaktsus on kardiomüopaatia, mida iseloomustab vasaku vatsakese ulatuslikud trabekulatsioonid. Patsiendid võivad olla asümptomaatilised, tavalisteks sümptomiteks on arütmia, südamepuudulikkus ja trombemboolia. Seda tüüpi kardiomüopaatia kliinilise diagnoosiga patsientidel on

väljakujunenud mutatsioonid, mis kattuvad hüpertroofilise või dilatiivse kardiomüopaatia diagnoosiga patsientidel. Kuna mitte-kompaktne kardiomüopaatia fenotüübi mõistmine on endiselt piiratud, soovitatakse mutatsioonide korral kaaluda hüpertroofse kardiomüopaatia diagnoosi, kui patsiendi müokardi paksus ületab mis tahes segmendi korral 15 mm, või dilatiivset kardiomüopaatiat, kui vasaku vatsakese suurus ja funktsioon vastavad dilatiivsete vormi kriteeriumidele- isegi kui samaaegselt on olemas märkimisväärne hüpertrabekulatsioon.

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

Geenide nimekiri (33):

Geen	Fenotüüp
ABCC9	Atrial fibrillation, Cantu syndrome, Dilated cardiomyopathy (DCM)
BAG3	Dilated cardiomyopathy (DCM), Myopathy, myofibrillar
CTNNA3	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia
DES	Dilated cardiomyopathy (DCM), Myopathy, myofibrillar, Scapuloperoneal syndrome, neurogenic, Kaeser type
DMD	Becker muscular dystrophy, Duchenne muscular dystrophy, Dilated cardiomyopathy (DCM)
DSC2	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia with palmoplantar keratoderma and woolly hair, Arrhythmogenic right ventricular dysplasia
DSG2	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, Dilated cardiomyopathy (DCM)
DSP	Cardiomyopathy, dilated, with woolly hair, keratoderma, and tooth agenesis, Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, familial, Cardiomyopathy, dilated, with woolly hair and keratoderma, Keratosis palmoplantaris striata II, Epidermolysis bullosa, lethal acantholytic
DTNA	Left ventricular noncompaction 1
EMD	Emery-Dreifuss muscular dystrophy
FBXO32	Dilated cardiomyopathy (DCM)
FLNC	Myopathy
HCN4	Sick sinus syndrome, Brugada syndrome, Left ventricular non-compaction cardiomyopathy (LVNC)
JPH2	Hypertrophic cardiomyopathy (HCM)
JUP	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, Naxos disease
LAMP2	Danon disease

iGen - Molekulaardiagnostika

Mäealuse 4/Akadeemia 15, 12618 Tallinn

Tel: 6000 199

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

LMNA	Heart-hand syndrome, Slovenian, Limb-girdle muscular dystrophy, Muscular dystrophy, congenital, LMNA-related, Lipodystrophy (Dunnigan), Emery-Dreiffus muscular dystrophy, Malouf syndrome, Dilated cardiomyopathy (DCM), Mandibuloacral dysplasia type A, Progeria Hutchinson-Gilford type
MIPEP	Combined oxidative phosphorylation deficiency 31
MYBPC3	Left ventricular noncompaction, Hypertrophic cardiomyopathy (HCM), Dilated cardiomyopathy (DCM)
MYH6	Hypertrophic cardiomyopathy (HCM), Dilated cardiomyopathy (DCM), Atrial septal defect 3
MYH7	Hypertrophic cardiomyopathy (HCM), Myopathy, myosin storage, Myopathy, distal, Dilated cardiomyopathy (DCM)
PKP2	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia
PLEKHM2	Dilated cardiomyopathy (DCM), left ventricular noncompaction
PLN	Hypertrophic cardiomyopathy (HCM), Dilated cardiomyopathy (DCM)
RAF1	LEOPARD syndrome, Noonan syndrome, Dilated cardiomyopathy (DCM)
RBM20	Dilated cardiomyopathy (DCM)
RYR2	Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic, Arrhythmogenic right ventricular dysplasia
SCN5A	Heart block, nonprogressive, Heart block, progressive, Long QT syndrome, Ventricular fibrillation, Atrial fibrillation, Sick sinus syndrome, Brugada syndrome, Dilated cardiomyopathy (DCM)
TCAP	Muscular dystrophy, limb-girdle, Hypertrophic cardiomyopathy (HCM), Dilated cardiomyopathy (DCM)
TNNT2	Left ventricular noncompaction, Hypertrophic cardiomyopathy (HCM), Cardiomyopathy, restrictive, Dilated cardiomyopathy (DCM)
TPM1	Hypertrophic cardiomyopathy (HCM), Dilated cardiomyopathy (DCM)
TTN	Dilated cardiomyopathy (DCM), Tibial muscular dystrophy, Limb-girdle muscular dystrophy, Hereditary myopathy with early respiratory failure, Myopathy, early-onset, with fatal cardiomyopathy (Salih myopathy), Muscular dystrophy, limb-girdle, type 2J
VCL	Hypertrophic cardiomyopathy (HCM), Dilated cardiomyopathy (DCM)