

Perekonnas kirjeldatud mutatsioonide määramine lähisugulastel

Geneetikakeskus, molekulaardiagnostika, tel. 731 9489
www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Geneetilise haiguse puhul leitud harva esinevaid mutatsioone on võimalik tuvastada ka patsiendi lähisugulastel. See on otstarbekas juhul, kui uuritava haiguse või geeni komplekssem analüüs on tehtud mõnes välislaboris ja haigusseoselisi geenimuutusi tuleb testida perekonnas mitmetel isikutel. Kuna selline analüüs töötatakse sageli välja just uuritava perekonna jaoks, palume kindlasti enne tellimuse esitamist konsulteerida geneetikakeskuse molekulaardiagnostika labori arstidega.

Uuritavad muutused

- erinevad varasemate uuringutega leitud haigusalleelid.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüsi tellimisel tuleb kasutada Perekondliku mutatsiooni analüüsi saatelehte.

Katsuti	Veri: K2E/K3E-katsuti (lilla kork) Koetükid: steriilne katsuti (1,5 mL või suurem)
Analüüsitav kogus	4–10 mL (täiskasvanud) 2–5 mL (lapsed)
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Teiste uuringumaterjalide osas konsulteerida geneetikakeskuse arstidega. Prenataalse diagnostika puhul on uuritavaks materjaliks amnionirakkude kultuur või koorionikude ning enne uuringumaterjali saatmist geneetikakeskusesse tuleb sellest ette teatada. Prenataalse diagnostika korral tuleb tellida lisauuring välistamiseks koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsiooni ema materjaliga. Vt Koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsioon ema materjaliga.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg kuni kaks kuud alates laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetod: polümeraasi ahelreaktsioon (PCR), DNA sekveneerimine, jt meetodid vastavalt vajadusele

Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon.

Näidustus

Päriliku haiguse kahtlus, ennetav testimine, haigusalleelide kandluse analüüs, prenataalne diagnostika.

Neeme Tõnisson