

## Perekonnas kirjeldatud mutatsioonid lähisugulastel

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487  
[www.kliinikum.ee/geneetika](http://www.kliinikum.ee/geneetika)

Geneetilise haiguse puhul leitud harva esinevaid mutatsioone on võimalik tuvastada ka patsiendi lähisugulastel. Uuringu tegemiseks on vajalik, et otsitav muutus oleks varasemalt teada. Kuna selline analüüs töötatakse sageli välja just uuritava perekonna jaoks, palume enne tellimuse esitamist konsulteerida molekulaardiagnostika laboriga.

### Uuritavad muutused

Erinevad varasemate uuringutega leitud muutused.

### Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Elektroonse tellimise võimaluse puudumisel tuleb koos uuritava materjaliga saata molekulaardiagnostika laborisse ka täidetud tellimisleht – Perekondlik mutatsioon (sekveneerimine). Saatelehe leiab kodulehelt <https://www.kliinikum.ee/geneetika>.

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

Teiste uuringumaterjalide osas konsulteerida molekulaardiagnostika laboriga. Prenataalse diagnostika puhul on uuritavaks materjaliks amnionirakkude kultuur või koorionikude ning enne uuringumaterjali saatmist oleks soovitatav sellest laborit ette teavitada. 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 on kuni kaks kuud alates proovi laborisse saabumise kuupäevast.

**Analüüsimeetod:** polümeraasi ahelreaktsioon (PCR), Sanger sekveneerimine, muud meetodid vastavalt vajadusele.

### Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon.

### Näidustus

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

Vt ka: Koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsioon ema materjaliga.

Neeme Tõnisson/Kadri Rekker