

Spinotserebellaarne ataksia 27B (SCA27B) – *FGF14* geeni trinukleotiidsed kordused (fragmentanalüüs)

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487

www.kliinikum.ee/geneetika

Hilise algusega spinotserebellaarse ataksia 27B (SCA27B) põhjuseks on heterosügootne $GAA_{(n)}$ trinukleotiidsete korduste arvu suurenemine *FGF14* geenis, mis paikneb 13. kromosoomis.

SCA27B on autosoom-dominantne neurodegeneratiivne haigus, mida iseloomustavad täiskasvanueas tekkivad häired kõnnakus ja tasakaalus ning jäsemete koordinatsioonis. Tavaliselt avaldub see umbes 55. eluaasta paiku (vanusevahemikus 30–80 a). Umbes pooltel patsientidel esinevad episoodilised sümptomid. Haigus on aeglaselt progresseeruv ja mõned patsiendid võivad kaotada iseseisva liikumisvõime. Lisatunnustena võivad esineda nüstagmid, kahelinägemine, peapööritus ja düsartria. Sageli esineb väikeaju atroofia (Pellerin jt, 2023).

Uuritavad muutused

- $(GAA)_{6-249}$ normaalne
- $(GAA)_{250-300}$ tõenäoliselt patogeenne, kuid mittetäieliku penetrantsusega
- $(GAA)_{>300}$ patogeenne, täieliku penetrantsusega

Harvadel juhtudel võivad isikud kanda suurenenud kordusjärjestusi mõlemal alleelil.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüs on elektroonselt tellitav. Elektroonse tellimisvõimaluse puudumisel on tellimisleht leitav aadressil <https://www.kliinikum.ee/geneetika/kolleegile/tellimislehed/>

Katsuti	K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Analüüsitav kogus	Veri 2–5 mL; DNA* 500 ng
Säilivus	Veri +4 °C üks nädal. NB! Mitte külmutada!

*Analüüsi on võimalik tellida olemasolevast materjalist eeldusel, et patsiendi DNA on arhiivis. Soovitav on materjali olemasolu täpsustada molekulaardiagnostika laboriga (tel 7319487).

Analüüsi tegemise aeg: uuringu valmimisaeg on 1,5 kuud alates laborisse saabumise kuupäevast. Analüüs teostatakse välislaboris.

Analüüsimeetod: TP (triplet primed) kapillaarelektroforees

Vastuse vorm: genotüüp ja interpretatsioon

Näidustus

Hilise algusega spinotserebellaarse ataksia kahtlus, kui sagedasemad kordusjärjestuste arvu suurenemisest tingitud SCA vormid (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7) on eelnevalt välistatud.

Hanno Roomere