

Infoleht

Käesolev infoleht annab ülevaate, mida tähendab geenimutatsioon titiini geenis (*TTN*). Muutused *TTN* geenis võivad põhjustada lihasnõrkust ja südameprobleeme. Geenimuutust täpsemalt selgitab raviarst, kes hindab muutuse võimalikku tervisekahju ulatust.

Mis on titiin?

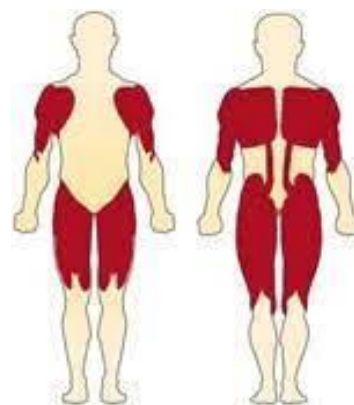
Titiin (*TTN*) on inimkeha suurim valk! Titiini leidub lihasrakkudes ja tal on oluline roll normaalse lihastöö tagamisel. Titiini esineb ka südamelihases. Titiinist saab rohkem lugeda: <http://titinmyopathy.com>.

Mida põhjustab vigane titiini (*TTN*) geen?



Titiini valgu terviklikkuse tagab *TTN* nimeline geen. Geen on piltlikult öeldes nagu retsept, mis annab täpseid juhiseid, kuidas organism peab arenema, kasvama ja funktsioneerima. Mutatsioonid e muutused titiini geenis põhjustavad sageli häireid südametöös, mistõttu süda ei ole võimeline efektiivselt verd vereringesse pumpama (dilatatiivne kardiomüopaatia) ja võib lisaks põhjustada südame rütmihäireid (nt kodade virvendust). *TTN* geenis võib esineda palju erinevaid mutatsioone ning kõik nendest ei põhjusta häireid südametöös. Probleemid tulevad sellistest muutustest, mille tõttu titiini valk lüheneb ja ei suuda oma rolli lihasrakkudes täita. Kui isikul on mõlemal geenialleelil (üks alleel pärineb isalt, teine emalt) selline *TTN* geenimuutus, mis põhjustab valgu lühenemise, võivad lihasnõrkus ja südameprobleemid avalduda juba varases eas. Rohkem on aga neid inimesi, kes kannavad vaid ühes alleelis *TTN* geenimutatsiooni ja teine geenialleel on terve, mistõttu neil haigusnähte ei esine. Siiski on soovitatav ka titiini lühendava geenimuutuse kandjatel regulaarselt tervisekontrollis käia, isegi kui neil kaebusi ei ole, sest ka nemad võivad olla ohustatud südameprobleemidest.

Muutused titiini valgus moodustavad laia spektri lihashaigusi, mida nimetatakse titinopaatiateks (vt mõistekaarti). Neid häireid nimetatakse ka müopaatiateks või düstroofiateks. Titinopaatiad iseloomustab lihasnõrkus, mis võib avalduda juba lapseeas või hiljem täiskasvanueas. Lihasnõrkuse raskusaste varieerub (kerge-raske).





Kuidas tõlgendada *TTN* geeni geneetilise analüüsi vastust?

1. Kõik muutused *TTN* geenis ei põhjusta haigust ehk ei ole haigusseoselised.
2. Kõik muutused *TTN* geenis ei ole sama raskusastmega.
3. Titiini lühendavad geenimuutused põhjustavad lihask- ja südameprobleemide riski tõusu ja seetõttu klassifitseeritakse neid "patogeenseks" või "tõenäoliselt patogeenseks".
4. Geenimuutused, mis ei põhjusta titiini lühenemist, terviseprobleeme ei tekita ja neid klassifitseeritakse "healoomuliseks" või "tõenäoliselt healoomuliseks".
5. Tihti võib geenianalüüsil välja tulla muutus, mille kohta ei ole veel piisavalt infot, et öelda, kas see on hea- või pahaloomuline ning seetõttu klassifitseeritakse see "ebakindla tähendusega variandiks".