

Ihtüoos (*Ichthyosis vulgaris*) – FLG geeni c.1501C>T ja c.2282_2285del mutatsioonide paneel

Geneetikakeskus, molekulaardiagnostika
www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Ihtüoos (*Ichthyosis vulgaris* OMIM#146700) on üks sagedasemaid monogeenseid haigusi, mille esinemissagedus on keskmiselt 1:250–1:2000. Vulgaarset ehk tavalist ihtüoosi põhjustavad mutatsioonid FLG (filagriin) geenis (OMIM* 135940). Haigus on päritav autosoom-dominantselt ja avaldub muteerunud geenikoopia saanud järglastel sõltumata soost. Haigus avaldub esimese eluaasta jooksul. Haiguse tunnusteks on valkjaspruunid jahujad soomused, mis katavad peamiselt jäsemete sirutuspindasid, kaela ja otsmikku. Peopesad ja jalatallad võivad olla rohkete nahavagudega, mõnikord kaasneb atoopiline dermatiit. Kui tegemist on homosügootse või liitheterosügootse geenimutatsiooniga, põhjustab see väljendunud haiguspilti. Eurooplastel on enamikel juhtudel haiguse põhjuseks FLG geeni kaks põhimutatsiooni, mis esinevad ca 80% haigetest:

NM_002016.1(FLG): c.1501C>T p.(Arg501*),
NM_002016.1(FLG): c.2282_2285del p.(Ser761Cysfs*36).

Kirjanduse andmetel on FLG geeni heterosügootidel haiguse penetrantsuseks 90%, s.t et 10% mutatsiooni kandjatest ei avaldu haigus kliiniliselt. Samas homosügootidel ja liitheterosügootidel kujuneb välja täielik haiguse fenotüüp.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüsi tellimisel tuleb kasutada Ihtüoosi (*Ichthyosis vulgaris*) saatelehte.

Katsuti	K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
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.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg on kahe põhimutatsiooni määramisel kaks nädalat

Analüüsimeetod: polümeraasi ahelreaktsioon (PCR), DNA sekveneerimine Sangeri meetodil

Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon

Näidustus ja kliiniline tähendus

Kahtlus *Ichthyosis vulgaris*'e esinemisele. Kandluse uuring.

Hanno Roomere