

Frontotemporaalne dementsus (FTD) – C9orf72 geeni heksanukleotiidsed kordused

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487
www.kliinikum.ee/geneetika

Frontotemporaalne dementsus (FTD) on dementsuse sündroom, mis hõlmab valdavalt aju eesmisi ja oimusagaraid. Kliinilised sümptomid hõlmavad käitumise muutusi, kõnetegevuse häireid, afaasiat, ekstrapüramidaalhäireid, jäikust, aeglust, supranukleaarset halvatust, sakaadiliste silmaliigutuste häireid ja mutismi.

Amüotroofne lateraalskleroos (ALS) on progresseeruv neurodegeneratiivne haigus, mis mõjutab ülemisi ja alumisi motoorseid neuroneid. Seda haigust iseloomustab progresseeruv spastilisus, lihaste kurnatus ja halvatus, kõne ning neelamishäire ning hingamispuudulikkusest põhjustatud surm.

Arvatakse, et FTD ja ALS kujutavad endast kattuvat haiguste spektrit. Hiljutine kirjandus on leidnud, et ligikaudu 40% perekondlikest ALS-i, 25% perekondlikest FTD ja 90% perekondlikest FTD/ALS juhtudest esineb C9orf72 mittekodeerivas piirkonnas suurenenud heksanukleotiidsete (GGGGCC) korduste arv. Haiguse kliiniline pilt on väga heterogeenne ja võib erineda nii perekonna siseselt kui perekondade vahel.

Tavapärane korduste arv	< 24 GGGGCC kordust
Piiripealne korduste arv	25–60 GGGGCC kordust
Haiguslik korduste arv	> 60 GGGGCC kordust

Allikas: Genereviews C9orf72-FTD/ALS, 17. 2020

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Katsuti	K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Analüüsitav kogus	4–10 mL
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg kuni 2 kuud alates laborisse saabumise kuupäevast

Analüüsimeetod: fragmentanalüüs

Vastuse vorm

GGGGCC korduste arv ning interpretatsioon.

Näidustus

Kliiniline kahtlus frontotemporaalse dementsuse (FTD), amüotroofse lateraalskleroosi (ALS) või FTD/ALS diagnoosile.

Presüptomaatiline uuring isikutele, kelle perekonnas on esinenud FTD/ALS ja kellel on dokumenteeritud C9orf72 geeni GGGGCC korduste arvu suurenemine.

Mikk Tooming/Tiina Kahre

Koostatud 29.05.2023