

Juveniilne neuronaalne tseroidne lipofustsinoos (JNCL) e Batteni tõbi – CLN3 geeni 7. ja 8. eksoni deletsioon

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487, 731 948
www.kliinikum.ee/geneetika

Juveniilne neuronaalne tseroidne lipofustsinoos e Batteni tõbi (JNCL, [OMIM #204200](#)) on pärilik autosoom-retsessiivne neurodegeneratiivne haigus, mida iseloomustavad kiirelt progresseeruv nägemishäire, progresseeruv intellekti taandareng ning haiguse süvenedes generaliseerunud toonilis-kloonilised krampid ja psühhootiline käitumine. Haiguse esinemissagedus on 1 : 21000 (Soomes) kuni 1 : 200000 elussünni kohta. Kliiniliselt avaldub haigus tavaliselt 4. ja 10. eluaasta vahel. Kliinilist diagnoosi kinnitavad erinevate kudede lüsoosoomides esinevad muutused (*fingerprint profiles*) ja vakuoliseerunud lümfotsüütide esinemine. JNCL-i biokeemiline mehhanism on tänase seisuga ebaselge. Põhimõtteliselt on tegemist ladestushaigusega – lipofustiini kuhjumisega neuronites. Haigust põhjustavad muutused CLN3 geenis (asukoht 16. kromosoomi piirkonnas 16p12.1). Ligikaudu 96% haigetel on osa CLN3 geenist deleteerunud (c.461-280_677+382del, 1kb, eksonid 7 ja 8). Lisaks põhimutatsioonile võib esineda suuremaid deletsioone, insertioone ja punktmutatsioone (kirjeldatud 40), mida antud testiga ei ole võimalik kindlaks teha.

Uuritav muutus

- CLN3 geeni 7. ja 8. eksoni deletsioon (c.461-280_677+382del).

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüsi tellimisel tuleb kasutada Juveniilse neuronaalse tseroidse lipofustsinoosi e Batteni tõve saatelehte.

Katsuti	Veri: K2E/K3E-katsuti (lilla kork) Koetükid: steriilne katsuti (1,5 mL või suurem)
Analüüsitav kogus	4–10 mL (täiskasvanud) 2–5 mL (lapsed)
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Sünnieelse diagnostika puhul on uuritavateks materjalideks amnionirakkude kultuur, koorionirakkude kultuur või koorionikude ning alati on vaja välistada loote rakkude kontaminatsioon ema materjaliga.

Vt Koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsioon ema materjaliga.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg 2–3 nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetod: polümeraasi ahelreaktsioon (PCR), elektroforees

Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon.

Näidustus

JNCL kahtlus, sünnieelne diagnostika.

Tiina Kahre/Hanno Roomere

Muudetud 01.11.2022