

Tuberoosne skleroos – TSC1 ja TSC2 geenide mutatsioonid

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

Tuberoosne skleroos (TSC) on autosoom-dominantse pärandumisega neurokutaanne multisüsteemne haigus. Haiguse kliiniline pilt on väga varieeruv, enamasti on haaratud nahk ja kesknärvisüsteem. Nahaleidudest sagedasemad on hüpopigmentoossed maakulid (~90%), *confetti* nahalesioonid (3–58%), näo angiofibroomid (75%), šagräänlaigud (~50%). Kirjeldatud on keha eri piirkondades esinevaid healoomulisi tuumoreid, millel on risk maligniseeruda. Enamikel patsientidel esineb epilepsia. Lisaks on haaratud süda (rabdomüoom), neerud (angiomüolipoomid), kops (lümfangiioleiomüomatoos) ja silmad (reetina hamartoomid). Vähemalt pooltel patsientidest esineb kognitiivne defitsiit ning õpiraskused. Sagedasteks manifestatsioonideks on ka autism, käitumishäired ning psühhiaatrilised probleemid (TAND). Sümptomid võivad avalduda looteast kuni hilise täiskasvanueani. TSC esinemissagedus on 1 : 6000 – 1 : 10000 elussünni kohta (PMID: 34399110).

Tuberoosset skleroosi põhjustavad muutused *TSC1* või *TSC2* geenis. Mõlema geeni puhul on kirjeldatud lisaks väiksematele mutatsioonidele (punkt-muutused, indelid) ka koopiaarvu muutuseid (eksonite deletsioonid ja duplikatsioonid). Ligikaudu kahel kolmandikul TSC patsientidest on muutus tekkinud *de novo*.

Uuritavad muutused

- TSC1 ja TSC2 geenide mutatsioonid NGS paneelil;
- eksonite deletsioonid ja duplikatsioonid MLPA meetodil (TSC1 ja TSC2 geenid).

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Elektroonse tellimise võimaluse puudumisel tuleb koos uuritava materjaliga saata molekulaardiagnostika laborisse täidetud tellimisleht – Tuberoosne skleroos - TSC1 ja TSC2 geenide mutatsioonid. Saatelehe leiab kodulehelt <https://www.kliinikum.ee/geneetika>

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

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg kuni 6 nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetod: järgmise põlvkonna sekveneerimine (NGS), MLPA (*multiplex ligation-dependent probe amplification*)

Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon

Näidustus

Kahtlus tuberoossele skleroosile.

Kadri Rekker