

Huntington (HD)

Beschrijving van de test

Naam:	Huntington (HD)
Synoniemen:	Chorea HD huntingtine-gen HTT
Intern codenummer:	9436
Uitvoerend labo:	Centrum Medische Genetica Leuven
Antwoordtijd (TAT):	diagnostisch: 6-8 weken predictief onderzoek: 6-8 weken prenataal onderzoek: 10 werkdagen na ontvangst van het staal in het uitvoerend labo

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	EDTA volbloed grote tube
Volume:	7,5 ml
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Afnameinstructies:	Afname instructies
Aandachtspunten:	<p>Aanvrager: gelieve zeer precies aan te duiden op het aanvraagformulier wat de vraagstelling is en zorg voor voldoende klinische gegevens.</p> <p>voorwaarden van het uitvoerend labo:</p> <ul style="list-style-type: none">- Diagnostisch onderzoek wordt enkel uitgevoerd bij de aangetaste patiënt indien mogelijk- Predictief onderzoek kan enkel na voorafgaandelijke genetische raadpleging. Voor predictief onderzoek zijn 2 bloedstalen (10ml EDTA) vereist. Minderjarige symptoomloze kinderen komen niet in aanmerking voor predictief onderzoek.- Prenataal onderzoek wordt enkel uitgevoerd na prenatale counseling. <p>Extra te noteren bij aanvraagformulier:</p> <p>Bij diagnostisch onderzoek: klinische info, familiale belasting</p> <p>Bij predictief onderzoek: indexpatiënt en familiale mutatie</p> <p>Bij prenataal onderzoek: indexpatiënt en familiale mutatie</p>

Afname mogelijk t/m DONDERDAGVOORMIDDAG, geen afnames de dag voor een feestdag of in het weekend. Stalen mogen ten laatste donderdag om 13u in labo Rumbeke toekomen voor verzending.

Conditionering & verzending: Het staal moet binnen 72u na afname het uitvoerend labo bereiken, verzending mag op KT (vrijdag voor 15u). Zie Verzendinginstructies voor verzendingen van DNA-onderzoek naar CME Leuven (Zenya: 031168). Volledig ingevuld CME aanvraagformulier meesturen.

Bijaanvraag/stabiliteit: 48u

Analyse

Analysemethode: LAB CMG Leuven
Domein: Scheikunde
Bijkomende informatie: De ziekte van Huntington is een autosomaal dominante aandoening die in alle gevallen wordt veroorzaakt door een defect in het huntingtine-gen op chromosoom 4p16. Het defect bestaat uit een expansie van de normale (CAG)_n repeat in het 5' uiteinde van het gen. Bij normale individuen bedraagt het aantal (CAG)_n herhalingen minder dan 35. Bij patiënten met de ziekte van Huntington is het aantal herhalingen 36 of meer. De langere (CAG)_n repeats zijn onstabiel en kunnen nog in lengte toenemen wanneer zij door meiose gaan. Dit is vooral het geval tijdens spermatogenese. Een normaal resultaat sluit de ziekte van Huntington uit. Een afwijkend resultaat bevestigt de diagnose. Afhankelijk van de repeatlengte zal de aandoening vroeger optreden (Langbehn et al., Clin Genet 2004). De meeste repeats tussen 40 en 70 kunnen best NIET strikt geïnterpreteerd worden mbt de beginleeftijd of de ernst van de symptomen.

Laatst gewijzigd op

02-04-2026

Freya Van de Steen