

PERINNÖLLINEN KUULOVAMMAISUUS, Cx26-GEENIN VALTAMUTAATION DNA-TUTKIMUS

Lyhenne	B -Cx26-D (20016)
Tiedustelut	Molekyyli­genetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 tai (09) 471 75905
Lähete	HUSLAB Molekyyli­genetiikan lähete, tai verkkolähete osoitteesta www.huslab.fi
Indikaatiot	Kuulovammaisuuden diagnostiikka. Geenivirheen kantajadiagnostiikka
Näyte	7ml verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS.
Menetelmä	Monistetun DNA:n sekvensointi
Tekotiheys	2-4 viikon välein tarpeen mukaan
Tulokset	Noin viikko sarjan aloittamisesta
Tulkinta	Kuulovammaisuutta esiintyy 1-2/1000 lapsella. Ainakin puolet lapsuusiällä todettavista kuulovammoista on perintökäijöiden aiheuttamaa. Kuulovammaisuutta aiheuttavia geenejä tunnetaan suuri määrä, joista Connexin26-geeni (Cx26; GJB2, gap junction beta 2) on yleisin perinnöllistä kuulovammaisuutta aiheuttava geeni. Cx26-geenin mutaatiot aiheuttavat yleensä peittyvästi periytyvää synnynnäistä tai ennen kahden vuoden ikää alkavaa kuulovammaisuutta ja harvoin vallitsevasti periytyvää kuulovammaisuutta. Cx26-geenin mutaatioiden aiheuttaman kuulovamman vaikeusaste saattaa vaihdella erittäin vaikeasta lievään. Cx26-geenissä on tunnistettu lähes 100 geenimuutosta, joista 35delG (käytetään myös nimeä 30delG) on yleisin eurooppalaisessa väestössä. Tutkimuksessa analysoidaan tämä mutaatio. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.
Huomautuksia	Näyte ei saa jäätyä. Tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa seuraavaan päivään.

Irma Järvelä
 erikoislääkäri
 puh. (09) 471 75905
 tai 050 4272098

Arto Orpana
 apulaisylikemisti
 puh. (09) 471 74309
 tai 050 4270647

Aarno Palotie
 ylilääkäri
 puh. (09) 191 25470

Jakelu	Laboratoriojakelu Yliopistolliset sairaalat Keskussairaalat Aluesairaalat Kuulonhuoltoliitto Yksityiset lääkäriasemat HUSLABin Internet.-sivut: www.huslab.fi HUSLABin Intranet-sivut
---------------	---