

PERINNÖLLINEN KUULOVAMMAISUUS, Cx26-GEENIN LAAJA MUTAATIOHAKU

- Lyhenne** B -Cx26L-D (11679)
- 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
- Teksti­te­hyys** 2-4 viikon välein tarpeen mukaan
- Tulokset** Noin viikko sarjan aloittamisesta
- Tulkinta** Kuulovammaisuutta esiintyy 1-2/1000 lapsella. Ainakin puolet lapsuusiällä todettavista kuulovammoista on perintötekijöiden 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. Tutkimuksessa analysoidaan Cx26-geenin koko koodaava alue. 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
apulaisylilääkäri
puh. (09) 471 74309
tai 050 4270647

Aarno Palotie
ylilääkäri
puh. (09) 191 25470

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