

Synnynnäinen laktaasinpuutos (CLD), laktaasi-geenin valtamutaation DNA-tutkimus

Tutkimus	20118	B –CLD-D	Synnynnäinen laktaasinpuutos, laktaasi-geenin valtamutaation DNA-tutkimus
Tiedustelut	Molekyyligenetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi		
Lähete	HUSLAB Molekyyligenetiikan lähete, tai verkkolähete osoitteesta www.huslab.fi		
Indikaatiot	Vastasyntyneen krooninen ripuli. Geenivirheen kantajadiagnostiikka		
Näyte	7ml (lapset 3ml) verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS.		
Menetelmä	Monistetun DNA:n minisekvensointi		
Tekstiheys	2-4 viikon välein tarpeen mukaan		
Tulokset	Noin viikko sarjan aloittamisesta		
Tulkinta	<p>Synnynnäinen laktaasinpuutos (congenital lactase deficiency, CLD) on välittömästi vastasyntyneisyyskaudella ilmenevä vaikea ripulitauti, joka periytyy peittyvästi. Tauti johtuu laktaasi-geenin (LCT) mutaatioista. Geeni koodittaa laktaasientsyymiä, joka pilkkoo maidon laktoosia. Valtamutaatio c.4170T>A kattaa n. 90% kaikista suomalaisten potilaiden mutaatioista. Tutkimuksessa analysoidaan tämä mutaatio. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.</p> <p>Huom. tämä tutkimus ei sovellu laktaasientsyymin aktiivisuuden alenemiseen liittyvän, iän mukana kehittyvän laktoosi-intoleranssin selvittämiseen. Laktoosi-intoleranssiin liittyvä geenimuutos sijaitsee laktaasi-geenin säätelyalueella, ja sitä selvittävä tutkimus on B -LAKT-D (KL 4614)</p>		
Huomautuksia	Näyte ei saa jäätyä. Tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa seuraavaan päivään.		
Allekirjoitukset	Pia Höglund vs. erikoislääkäri HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905	Arto Orpana apulaisylikemisti HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 74309 tai 050 4270647	Aarno Palotie ylilääkäri HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 191 25470
Jakelu	Laboratoriojakelu HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot Helsingin terveysasemien ylilääkärit Helsingin ja Vantaan perusterveydenhuollon ylilääkärit HUSLABin Intranet-sivut HUSLABin Internet-sivut Ulkopuoliset asiakkaat HUSin kliiniset toimialat		