

Mitokondriaalinen polymeeraasi gamma, POLG-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus

Tutkimus	20035 B –POLG-D 20036 Ts-POLG-D	Mitokondriaalinen polymeeraasi gamma, POLG-geenin valtamutaatioiden 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	Multippelit deleetiot mitokondrio-DNAssa, POLG-geenivirheeseen sopiva kliininen kuva, geenivirheen kantajadiagnostiikka		
Menetelmä	Monistetun DNAn sekvensointi		
Tekotiheys	Tarvittaessa		
Tulokset	Noin kuukauden kuluttua		
Yleistä	Mitokondrioiden polymeeraasi gamman (POLG1:n) mutaatioita on vastikään kuvattu usean neurologisen taudin taustalla. Nuoruus- tai aikuisiällä alkavaan mitokondriaaliseen resessiiviseen ataksiasyndroomaa (MIRAS) voi liittyä alkuaireina ataksiaa, epilepsiaa, päänsärkyä, sensorista neuropatiaa ja/tai myoklonusta. Kyseessä on yleisin suomalainen spinocerebellaaris-tyyppinen ataksia, jonka kantajafrekvenssi on noin 1:125. Perinnöllinen etenevä silmälihasheikkous (PEO, progressiivinen eksterni oftalmoplegia, autosomaalinen resessiivinen tai dominantti) voi myös johtua POLG1:n virheistä ja siihen voi liittyä polyneuropatiaa ja/tai parkinsonismia. Samoin Alpersin oireyhtymä, joka alkaa varhaislapsuudessa ja johon liittyy aivo-oireet ja maksan toiminnan vajeus, voi johtua POLG1:n geenivirheistä.		
Tulkinta	Yksi tutkittavista mutaatioista on vaihdettu. Tutkimus kattaa kolme tavallisinta POLG1-geenin mutaatiota, jotka ovat Ala467Thr, Trp748Ser ja Tyr955Cys.		
Allekirjoitukset	Anu Wartiovaara akatemiaturkija, dosentti HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 71965	Maaret Ridanpää sairaalageneetikko HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 74927	Aarno Palotie ylilääkäri HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 191 25470
Jakelu	Laboratoriojakelu HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot Helsingin terveysasemien ylilääkärit Helsingin ja Vantaan perusterveydenhuollon ylilääkärit Peijaksen sairaalan ylilääkärit Jorvin sairaalan ylilääkärit ja osastot Porvoon ylilääkärit HUSLABin intranet-sivut HUSLABin Internet-sivut Ulkopuoliset asiakkaat HUSin kliiniset toimialat		