

## Twinkle-geenin valtamutaation DNA-tutkimus

|                         |   |  |  |
|-------------------------|---|--|--|
| <b>Tutkimus</b>         | 20261 B –IOSCA-D<br>20262 Ts-IOSCA-D  | Twinkle-geenin valtamutaation DNA-tutkimus   |  |
| <b>Tiedustelut</b>      | Molekyyligenetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi   |  |  |
| <b>Lähete</b>           | HUSLAB Molekyyligenetiikan lähete, tai verkkolähete osoitteesta <a href="http://www.huslab.fi">www.huslab.fi</a>  |  |  |
| <b>Indikaatiot</b>      | IOSCAan sopiva kliininen kuva, kantajadiagnostiikka   |  |  |
| <b>Menetelmä</b>        | Twinkle-geenin valtamutaation sisältävä alue monistetaan PCR-menetelmällä ja monistus-tuote sekvensoidaan   |  |  |
| <b>Tekotiheys</b>       | Tarvittaessa  |  |  |
| <b>Tulokset</b>         | Noin kuukauden kuluttua   |  |  |
| <b>Yleistä</b>          | <p>Varhaislapsuuden spinocerebellaari ataksia IOSCA (Infantile-onset spinocerebellar ataxia, aiemmin tunnettu tautinimellä OHAHA) on suomalaiseseen tautiperintöön kuuluva sairaus, johon liittyy akuutti tai subakuutti ataksia, hypotonia, atetoosi ja syvien jänneheijasteiden katoaminen toisen elinvuoden kuluessa. Potilaille kehittyy oftalmoplegia ja kuulovamma kouluikään mennessä sekä ajan myötä myös sensorinen neuropatia, näköhermon atrofia ja naispuolisille potilaille hypergonadotrooppinen hypogonadismi. Epilepsia on taudin myöhäismanifestaatio. IOSCAN taustalla on pistemutaatio Twinkle-helikaasiproteiinia koodaavassa geenissä. Mutaation kantajafrekvenssi Suomessa on noin 1:200, mutta Pirkanmaalta peräisin olevilla jopa 1:50.</p> |  |  |
| <b>Tulkinta</b>         | <p>Tutkimus kattaa Twinkle-geenin mutaation c.1708A&gt;G (p.Tyr508Cys), jota kaikki IOSCA-potilaat ovat kantaneet toistaiseksi joko homotsygoottina tai heterotsygoottina. Valtamutaation suhteen heterotsygooteilla potilailla on todettu toisessa alleelissa uusi mutaatio.</p>   |  |  |
| <b>Allekirjoitukset</b> | Anu Wartiovaara<br>akatemiaturkija, dosentti<br>HUSLAB<br>Molekyyligenetiikan<br>laboratorio<br>puh. (09) 471 71965   | Maaret Ridanpää<br>sairaalageneetikko<br>HUSLAB<br>Molekyyligenetiikan<br>laboratorio<br>puh. (09) 471 74927 | Aarno Palotie<br>ylilääkäri<br>HUSLAB<br>Molekyyligenetiikan<br>laboratorio<br>puh. (09) 191 25470 |
| <b>Jakelu</b>           | Laboratoriojakelu<br>HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot<br>Peijaksen sairaalan ylilääkärit<br>Jorvin sairaalan ylilääkärit ja osastot<br>Porvoon ylilääkärit<br>HUSLABin intranet-sivut<br>HUSLABin Internet-sivut<br>Ulkopuoliset asiakkaat  |  |  |