

Periytyvä MYH-geenivirheisiin liittyvä polypoosi (MYH-associated polyposis, MAP); tavallisimpien MYH-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus

Tutkimus	20265	B –MYH-D	Periytyvä MYH-geenivirheisiin liittyvä polypoosi (MYH-associated polyposis, MAP); tavallisimpien MYH-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus
	20266	Ts-MYH-D	
Tiedustelut	Molekyyligenetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköposti molgenlab@hus.fi		
Lähete	HUSLAB Molekyyligenetiikan lähete, tai verkkolähete osoitteesta www.huslab.fi		
Indikaatiot	Peittyvästi periytyvän, epätyypillisen polypoottisen paksusuolensyövän etiologian selvittäminen, erotusdiagnostikka. Suvun riskihenkilöiden ennustava geenitestaus.		
Näyte	7ml (lapset 3ml) verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS.		
Menetelmä	Monistetun DNA:n minisekvensointi		
Tekotiheys	2-4 viikon välein tarpeen mukaan		
Tulokset	Noin viikko sarjan aloittamisesta		
Tulkinta	MYH-geenivirheisiin liittyvä adenomatoottinen polypoosi (MYH-associated polyposis, MAP) on harvinainen, peittyvästi periytyvä suoliston polypoosisairaus, johon liittyy suuri suolistosyövän riski. MAP-taudissa paksusuolella tavattavien adenoomien määrä vaihtelee suuresti ja taudinkuva voi muistuttaa epätyypillistä familiaalista adenomatoottista polypoosia (FAP) tai periytyvää, ei-polypoottista paksusuolisyöpää (HNPCC). MAP-tauti johtuu mutaatioista mutY human homologue (MYH)-geenissä, jossa suomalaisilta paksusuolisyöpöpotilailta on löydetty kolme pistemutaatiota. c.494A>G, c.1145G>A ja c.1376C>A. Valikoimattomassa paksusuolisyöpöpotilasaineistossa jokin näistä geenivirheistä on osoitettavissa molemmista MYH-geenikopioista noin 0.7 %:lta potilaista. Tutkimus kattaa nämä kolme pistemutaatiota. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.		
Huomautuksia	Näyte ei saa jäätä. 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, Vantaan perusterveydenhuollon ylilääkärit, Peijaksen sairaalan lääkärit, Jorvin sairaalan ylilääkärit, Jorvin sairaalan osastot, Porvoon ylilääkärit, HUSLABin intranet-sivut, HUSLABin Internet-sivut Ulkopuoliset asiakkaat, HUSin kliiniset toimialat		