

## Tibiaalinen lihasdystrofia (TMD)- titiingenin valtamutaation DNA-tutkimus

<b>Tutkimus</b>	20290	B –TMD-D	Tibiaalinen lihasdystrofia (TMD)- titiingenin valtamutaation DNA-tutkimus
	20291	Ts-TMD-D	
<b>Tiedustelut</b>	Molekyyligenetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköposti 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>	Vallitsevasti periytyvän tibiaalisen lihasdystrofian diagnostiikka ja erotusdiagnoosi. Suvun riskihenkilöiden ennustava geenitestaus.		
<b>Näyte</b>	7ml (lapset 3ml) verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS.		
<b>Menetelmä</b>	Monistetun DNA:n minisekvensointi		
<b>Tekotiheys</b>	2-4 viikon välein tarpeen mukaan		
<b>Tulokset</b>	Noin viikko sarjan aloittamisesta		
<b>Tulkinta</b>	Tibiaalinen lihasdystrofia (TMD) on vallitsevasti periytyvä lihassairaus, joka ilmenee aikuisiällä pääasiassa säären etuosan lihaksiston heikkoutena. TMD johtuu geenivirheestä titiiniä koodittavassa geenissä. Titiini on suurikokoisin tunnettu luustolihasproteiini, joka toimii lihaksen mekaanisena ja elastisena rakenteena ja säätelee muiden lihaksessa ilmennettävien geenien luentaa. Tähän mennessä kaikilta suomalaisilta TMD-potilailta on löytynyt titiingenin toisessa kopiassa sama, 11 emästä käsittävä deletio-insertiomutaatio c.293268_293280del11insTGAAAGAAAA. Tutkimus kattaa tämän mutaation. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.		
<b>Huomautuksia</b>	Näyte ei saa jäätyä. Tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa seuraavaan päivään.		
<b>Allekirjoitukset</b>	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
<b>Jakelu</b>	Laboratorijakelu HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot Helsingin terveysasemien ylilääkärit Helsingin ja Vantaan perusterveydenhuollon ylilääkärit Peijaksen sairaalan lääkärit Jorvin sairaalan ylilääkärit Jorvin sairaalan osastot Porvoon ylilääkärit HUSLABin intranet-sivut HUSLABin Internet-sivut Ulkopuoliset asiakkaat HUSin kliniset toimialat		