

## Aminoglykosidien aiheuttama kuurous, 12SrRNA-A1555G-mutaation DNA-tutkimus

<b>Tutkimus</b>	20205	B –12SrRNA	Aminoglykosidien aiheuttama kuurous, 12SrRNA-A1555G-mutaation 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>	Aminoglykosidihoidon jälkeisen kuurouden diagnostiikka. Ennakoiva diagnostiikka ennen aminoglykosidihoidon aloittamista. Progressiivisen sensorineuraalisen kuulovian etiologinen selvittely, erityisesti jos potilaan maternaalisilla sukulaisilla (sisaruksilla, äidillä tai hänen sisaruksillaan, äidinäidillä tai hänen sisaruksillaan) esiintyy kuulonalenemaa.		
<b>Menetelmä</b>	Monistetun mitokondrio-DNAn minisekvensointi.		
<b>Tekotiheys</b>	Noin kerran kuukaudessa.		
<b>Yleistä</b>	<p>Mitokondriossa on oma 16,6 kb:n kokoinen DNA, joka koodittaa 13 valkuaista ja niiden synteesiin tarvittavat ribosomi- ja siirtäjä-RNAt. Nämä valkuaiset ovat hengitysketjuentsyymien alayksiköitä komplekseissa I, III, IV ja V. Mitokondrioiden DNA periytyy äidin munasoluissa kaikille lapsille. Sairaudet, joiden taustalla on mitokondrio-DNAn pistemutaatio, periytyvät siis maternaalisesti.</p> <p>Mitokondrioiden DNA:n 12SrRNA-geenin A1555G-mutaatio aiheuttaa aminoglykosidikuuroutta, mutta sen on harvinaisena kuvattu aiheuttavan myös maternaalisesti periytyvää sensorineuraalista kuulovikaa. Yleensä A1555G-mutaatio ei kuitenkaan aiheuta kantajalleen oireita ellei hän altistu aminoglykosideille. Tyypillisesti aiemmin terve henkilö kuuroutuu akuutisti ja pysyvästi aminoglykosidihoidon vuoksi vaikka antibioottiannos olisi hoitoalueella.</p>		
<b>Tulkinta</b>	Näytteessä todettu A1555G-mutaatio on diagnostinen mitokondrioperäiselle aminoglykosidikuuroudelle ja myös maternaalisesti periytyvälle mitokondrioperäiselle sensorineuraaliselle kuulovialle.		
<b>Allekirjoitukset</b>	Anu Wartiovaara akatemiattutkija, 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
<b>Jakelu</b>	Laboratorijakelu HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot HUSLABin intranet-sivut HUSLABin Internet-sivut Ulkopuoliset asiakkaat		