

## Perinnöllinen kuulovammaisuus, Connexin 26 -geenin laaja mutaatiohaku

<b>Tutkimus</b>	11679 20026	B –Cx26L-D Ts-Cx26L-D	Perinnöllinen kuulovammaisuus, Connexin 26 -geenin laaja mutaatiohaku
<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>	Kuulovammaisuuden diagnostiikka, geenivirheen kantajadiagnostiikka, riskiraskaudet.		
<b>Menetelmä</b>	Perifeerisen veren valkosoluista eristetyistä DNasta monistetaan PCR-menetelmällä Cx26-geenin eksonit 1 ja 2. Monistustuotteet sekvensoidaan.		
<b>Huomautukset</b>	<p>Tutkimus on laajennettu kattamaan koodaavan alueen lisäksi Cx26-geenin eksonin 1 ja sen silmukointikohdat (splice sites), joista jälkimmäisessä on löytynyt mutaatio IVS1+1G&gt;A useilta ulkomaalaisilta potilailta.</p> <p>Mikäli tutkimus halutaan aloittaa valtamutaatiotutkimuksella (B –Cx26-D, Ts-Cx26-D), lähetteeseen pyydetään ehdottomasti maininta, jos tuloksen jäädessä negatiiviseksi tai heterotsygoottiseksi toivotaan edettävän Connexin 26 -geenin läpisekvensointiin. Tällöin lausutaan ja veloitetaan ainoastaan laaja analyysi.</p>		
<b>Tulokset</b>	Kuukauden kuluessa näytteen saapumisesta.		
<b>Yleistä</b>	<p>Kuulovammaisuutta esiintyy 1-2/1000 lapsella. Ainakin puolet lapsuusiällä todettavista kuulovammoista on perintötekijöiden aiheuttamia. Perinnöllistä kuulovammaisuutta aiheuttavia geenejä tunnetaan suuri määrä, joista Connexin 26 -geeni (Cx26, GJB2 gap junction beta 2) on yleisin. Cx26-geenin mutaatiot aiheuttavat yleensä peittyvästi periytyvää, synnynnäistä tai ennen kahden vuoden ikää alkavaa kuulovammaisuutta. Cx26-geenin mutaatioiden aiheuttaman kuulovamman vaikeusaste saattaa vaihdella erittäin vaikeasta lievään. Cx26-geenissä on tunnistettu yli 150 geenimuutosta, joista c.30delG (käytetään myös nimeä c.35delG) on yleisin eurooppalaisessa väestössä. Tutkimuksessa analysoidaan myös tämä mutaatio.</p>		
<b>Tulkinta</b>	Yhden Cx26-geenin mutaation esiintyminen homotsygoottisena tai kahden eri mutaation esiintyminen heterotsygoottisena samalla henkilöllä (ns. yhdistelmäheterotsygotia) varmistaa peittyvästi periytyvän kuulovamman diagnoosin. Vain yhden mutaation löytyminen heterotsygoottisena eli vain toisesta Cx26-geenikopiosta osoittaa periytyvän kuulovamman kantajuuden.		
<b>Allekirjoitukset</b>	Pia Höglund vs. erikoislääkäri HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905	Arto Orpana apulaisylikemisti HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 74309	Aarno Palotie ylilääkäri HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 191 25470
<b>Jakelu</b>	Laboratoriojakelu HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot HUSLABin intranet-sivut HUSLABin Internet-sivut Ulkopuoliset asiakkaat		