

## Meckelin oireyhtymä, MKS1-geenin valtamutaation DNA-tutkimus

<b>Tutkimus</b>	20487 B -MKS1-D 20488 Ts-MKS1-D	Meckelin oireyhtymä, MKS1-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 www.huslab.fi	
<b>Indikaatiot</b>	Peittyvästi periytyvän, Meckelin oireyhtymän diagnostiikka, erotus­diag­nostiikka, kantajuusdiag­nostiikka.	
<b>Näyte</b>	<p>5/3 ml verta EDTA-putkeen. Näyte ei saa jäätyä. Tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa seuraavaan päivään.</p> <p>Istukka- tai solunäyte suositellaan toimitettavaksi eristettynä DNAna, joka voidaan lähettää huoneenlämpöisenä. Eristämätön näyte lähetetään jääkaappilämpöisenä kylmävaraajilla varustettuna styrox-laatikossa.</p> <p>Kudospala otetaan kuivaan mikrosentrifugiputkeen (Eppendorf-putki tai vastaava) ja tuodaan välittömästi jäissä Molekyyli­genetiikan laboratorioon. Mikäli näytettä ei voida tuoda välittömästi, on näyte pakastettava mahdollisimman nopeasti (nopea syväjääditys) ja pakattava hiilihappojäihin styrox-laatikkoon. Näyte ei saa sulaa kuljetuksen aikana.</p> <p>Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS.</p>	
<b>Menetelmä</b>	Monistetun DNA:n syklinen minisekvensointi.	
<b>Tekstiheys</b>	Noin kerran kuukaudessa.	
<b>Tulokset</b>	Noin viikko sarjan aloittamisesta.	
<b>Yleistä</b>	<p>Meckelin oireyhtymä on peittyvästi periytyvä suomalaisen tautiperintöön kuuluva monimuotoinen sikiön vakava kehityshäiriö, joka johtaa kuolemaan sikiövaiheessa tai ensimmäisten tuntien aikana vastasyntyneisyyskaudella. Sairauteen liittyvät suurentuneet munuaiset ja niiden kystinen kehityshäiriö, suuri maksa ja sen sidekudosmuutokset, pienipäisyys, keskushermostoputken sulkeutumishäiriö ja postaksiaalinen ylimääräinen sormi ja/tai varvas. Meckelin oireyhtymä on heterogeeninen ja sairautta aiheuttavia geenejä on tunnistettu neljä. <i>MKS1</i>-geenin mutaatioiden on kuvattu aiheuttavan nk. suomalaisen tautiperintöön kuuluvan tyypin 1 Meckelin oireyhtymän (<i>MKS1</i>), joka kattaa noin 70% Suomessa esiintyvistä Meckelin oireyhtymä -tapauksista. <i>MKS1</i>-geenin suomalainen valtamutaatio on 29 emäsparin deleetio intronissa 15 (<i>IVS15-7_35del</i>). Toistaiseksi tämä mutaatio on todettu homotsygoottisena kaikilla muilla suomalaisilla <i>MKS1</i>-potilailla paitsi yhdellä potilaalla, joka oli yhdistelmäheterotsygootti kahdelle harvinaiselle <i>MKS1</i>-mutaatiolle.</p>	
<b>Tulkinta</b>	<p>Tutkimuksessa analysoidaan suomalainen valtamutaatio <i>IVS15-7_35del</i>, jonka löytyminen on diagnostinen Meckelin oireyhtymälle esiintyessään molemmissa sairausalleleissa. Heterotsygoottilöydös terveellä henkilöllä varmistaa Meckelin oireyhtymän geenivirheen kantajuuden. Tämän tutkimuksen ulkopuolelle jäävien harvinaisten <i>MKS1</i>-geenin mutaatioiden tai muiden Meckelin oireyhtymää aiheuttavien geenien mutaatioiden osuus suomalaisilla potilailla on arviolta noin 30%.</p>	
<b>Huomautuksia</b>	Tutkimuksesta annetaan erillinen kirjallinen lausunto.	

**Allekirjoitukset**

Juha Kolehmainen  
vs. erikoislääkäri  
HUSLAB  
Molekyyligenetiikan  
laboratorio  
puh. (09) 471 75905

Arto Orpana  
apulaisylikemisti  
HUSLAB  
Molekyyligenetiikan  
laboratorio  
puh. (09) 471 74309

Sirpa Kivirikko  
erikoislääkäri, vastuuyksikön  
päällikkö  
Molekyyligenetiikan  
laboratorio  
puh. (09) 471 75905

**Jakelu**

Laboratoriojakelu  
HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot  
Espoon, Helsingin ja Vantaan perusterveydenhuollon ylilääkärit  
Peijaksen sairaalan lääkärit  
Jorvin sairaalan ylilääkärit ja osastot  
Porvoon ylilääkärit  
Lohjan yli- ja apulaisylikemisti  
HUSLABin intranet -sivut  
HUSLABin Internet -sivut  
HUSin kliiniset toimialat  
Ulkopuoliset asiakkaat  
Molekyyligenetiikan laboratorion asiakkaat