

## Hydroletalus-oireyhtymä, HYLS1-geenin valtamutaation DNA-tutkimus

<b>Tutkimus</b>	20489 B -HYLS1-D 20490 Ts-HYLS1-D	Hydroletalus-oireyhtymä, HYLS1-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, hydroletalus-oireyhtymän diagnostiikka, erotusdiagnoosiikka, kantajuusdiagnoosiikka.	
<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 pakettava 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>Tekotiheys</b>	Noin kerran kuukaudessa.	
<b>Tulokset</b>	Noin viikko sarjan aloittamisesta	
<b>Yleistä</b>	<p>Hydroletalus-oireyhtymä on harvinainen, suomalaisen tautiperintöön kuuluva peittyvästi periytyvä monimuotoinen sikiön vakava kehityshäiriö, joka johtaa kuolemaan sikiövaiheessa tai ensimmäisten tuntien aikana vastasyntyneisyyskaudella. Sairauteen liittyvät hydrokefalus, aivojen keskilinjan malformaatio, pieni alaleuka, kumpurajalka, polydaktylia, synnynnäinen sydänanomalia, hengityselimistön poikkeamat ja erotusdiagnostisesti Meckelin oireyhtymään normaalit munuaiset. Suurella osalla potilaista todetaan avaimenreiän muotoinen foramen occipitale magnum ja epänormaali keuhkojen lohkojako. Toistaiseksi kaikilta suomalaisilta hydroletalus-oireyhtymä -potilailta on löytynyt c.632A&gt;G-mutaatio <i>HYLS1</i>-geenin eksonissa 6. Muutos johtaa asparagiinihapon korvautumiseen glysiinillä (p.D211G).</p>	
<b>Tulkinta</b>	<p>Tutkimuksessa analysoidaan suomalainen valtamutaatio c.632A&gt;G, jonka löytyminen on diagnostinen hydroletalus-oireyhtymälle esiintyessään molemmissa sairausalleleissa. Heterotsygoottilöydös terveellä henkilöllä varmistaa hydroletalus-oireyhtymän kantajuuden.</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