

## Mitokondriaalisen DNA:n läpisekvensointi –tutkimus avattu, muutoksia mitokondriotautien pistemutaatiotutkimuksissa

|                         |  |  |  |
|-------------------------|--|--|--|
| <b>Tutkimus</b>         | 20779  | B -MtDNA-D   | B -Mitokondriaalisen DNA:n läpisekvensointi  |
|                         | 20780  | Ts-MtDNA-D   | Ts-Mitokondriaalisen DNA:n läpisekvensointi  |
| <b>Tiedustelut</b>      | Molekyyligenetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai Anu Wartiovaara puh (09) 191 71965 tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi   |  |  |
| <b>Lähetä</b>           | HUSLAB Molekyyligenetiikan lähete, tai verkkolähete osoitteesta <a href="http://www.huslab.fi">www.huslab.fi</a>   |  |  |
| <b>Indikaatiot</b>      | Mitokondriaaliseksi epäiltyjen sairauksien diagnostiikka. Tuntelemattomissa mitokondriaaliseksi epäillyissä sairauksissa maternaalisen periytymisen poissulkeminen.  |  |  |
| <b>Näyte</b>            | mtDNA-mutaatiotutkimus tehdään tyypillisesti lihasnäytteestä. Verinäyte on sopiva vain Leberin periytyvän optikusatrofian ja NARP:n diagnostiikkaan. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Molekyyligenetiikan laboratorio, Naistenklinikka, C-siipi, 5. krs, PL 140, 00029 HUS.  |  |  |
| <b>Tulokset</b>         | Neljän kuukauden kuluessa näytteen saapumisesta (B- /Ts-mtDNA).  |  |  |
| <b>Yleistä</b>          | <p>Tauteja aiheuttavia mitokondrioiden DNAn (mtDNA) mutaatioita on kuvattu yli 100 ja ne selittävät 20-30 % lapsuusiän monimuotoisista mitokondriotaudeista, joihin liittyy hengitysketjun entsyymipuutos (esim. enkefalomyopatiat, vaikeat laktasidoosit, Leigh:n enkefalopatiat, kuuloviat, kardiomyopatiat). mtDNAn mutaatiot ovat myös useiden aikuisiän lihastautien, keskushermosto-oireistojen (esim. stroke-tyyppiset kohtaukset lapsuus, nuoruus tai aikuisiällä, erityyppiset monimuotoiset neurodegeneratiiviset sairaudet, neuropsykiatriset oireistot, epilepsiat), sensorineuraalisten kuulovikojen, Leber-tyyppisten optikusatrofioiden ja kardiomyopatioiden taustalla. Taudinkulku on yleensä progressiivinen ja taudit voivat puhjeta millä iällä tahansa.</p> <p>Koko 16,5 kiloemäkset mtDNAn kattavan mutaatioanalyysin lisäksi tarjoamme yksittäisten yleisimpien mtDNAn pistemutaatioiden analyysit seuraaviin tauteihin: MELAS-syndrooma (mitokondriaalinen enkefalomyopatia, maitohappoasidoosi ja varhaisen iän aivoinfarktiti) ja MIDD-syndrooma (maternally inherited diabetes and deafness) A3243G-mutaatio, B/Ts-MELAS-D KL 4664/4665; NARP-syndrooma (neuropatia, ataksia, retinitis pigmentosa) T8993C/G-mutaatio, B/Ts-NARP-D KL 4666/4667 ja Leberin optikusatrofia G11778A-mutaatio, B -LEBER-D KL 4672. Suvussa tunnetun mtDNA-mutaation tutkimiseksi voidaan tilata B/Ts-SEKVY-D numero 20464/20657.</p> |  |  |
| <b>Tulkinta</b>         | mtDNAssa esiintyy paljon variaatiota. Jos löydöksenä on aiemmin kuvattu mutaatio, löydös on diagnostinen. Jos löydös on aiemmin kuvaamaton, on se viitteellinen ja vaatii lisätutkimusta suvun näytteistä ja/tai toiminnallisen puutoksen osoitusta tutkimuslaboratoriossa. mtDNAn pistemutaatiolöydös edellyttää suvun hyvää perinnöllisyysneuvontaa.   |  |  |
| <b>Allekirjoitukset</b> | Anu Wartiovaara<br>professori<br>HUSLAB<br>Molekyyligenetiikan<br>laboratorio<br>puh. (09) 191 71965   | Maaret Ridanpää<br>sairaalageneetikko<br>HUSLAB<br>Molekyyligenetiikan<br>laboratorio<br>puh. (09) 471 74927 | Sirpa Kivirikko<br>erikoislääkäri,<br>vastuuyksikön päällikkö<br>Molekyyligenetiikan<br>laboratorio<br>puh. 050 427 0522 |
| <b>Jakelu</b>           | HUSLABin intranet -sivut ja Internet -sivut<br>Molekyyligenetiikan laboratorion asiakkaat  |  |  |