

Tutkimukset Letaali neonataali metabolinen oireyhtymä (GRACILE), BCS1L-geenin laaja mutaatiohaku verestä ja kudospäätteestä (4729 B –GRACL-D ja 4730 Ts-GRACL-D) lopetetaan toistaiseksi

Tutkimus	4729	B –GRACL-D	Letaali neonataali metabolinen oireyhtymä (GRACILE), BCS1L-geenin laaja mutaatiohaku verestä
	4730	Ts-GRACL-D	Letaali neonataali metabolinen oireyhtymä (GRACILE), BCS1L-geenin laaja mutaatiohaku verestä
Asia	Tutkimusten 4729 (B –GRACL-D) ja 4730 (Ts-GRACL-D) lopettaminen HUSLABin Molekyyligenetiikan laboratoriossa toistaiseksi		
Johdanto	GRACILE-syndrooma kuuluu suomalaisen tautiperintöön ja sen aiheuttajaksi on kuvattu yksi valtamutaatio c.232A>G BCS1L-geenissä (Visapää et al. Am J Hum Genet 71:863-876, 2002). Suomalaisilla ei ole raportoitu muita BCS1L-mutaatioita.		
Muutos	Koska GRACILE-oireyhtymässä suomalaispotilailta on löytynyt vain valtamutaatio ja kysyntä laajalle mutaatiohauulle BCS1L-geenille on ollut vähäistä, Molekyyligenetiikan laboratorio lopettaa BCS1L-geenin laajan mutaatiohaketutkimuksen verestä ja kudospäätteestä 4.1.2010 alkaen toistaiseksi. Valtamutaatiotutkimus säilyy edelleen tutkimusvalikoimassamme ja tämän valtamutaation olemassa oloa voidaan tutkia pyytämällä tutkimus B -GRACI-D (4727) tai Ts-GRACI-D (4728).		
Tiedustelut	HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi		
Allekirjoitukset	Eveliina Jakkula vs. erikoislääkäri HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905	Maaret Ridanpää sairaalageneetikko HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 74927	Sirpa Kivirikko erikoislääkäri, vastuuyksikön päällikkö Molekyyligenetiikan laboratorio puh. 050 427 0522
Jakelu	Laboratoriojakelu HUSLABin intranet -sivut ja Internet -sivut Ulkopuoliset asiakkaat Molekyyligenetiikan laboratorion asiakkaat		