

Meckelin oireyhtymän geenitesti on muuttunut kattavammaksi 9.04.2010 alkaen

Tutkimus	20850 B -MKS-D 20851 Ts-MKS-D	Meckelin oireyhtymä, MKS1- ja CC2D2A-geenien valtamutaatioiden DNA-tutkimus	
Johdanto	<p>Meckelin oireyhtymä on peittyvästi periytyvä suomalaisen tautiperintöön kuuluva monimuotoinen sikiön vakava kehityshäiriö, joka johtaa kuolemaan sikiövaiheessa tai ensimmäisten tuntien aikana vastasyntyneisyyskaudella. Meckelin oireyhtymä on heterogeeninen ja sairautta aiheuttavia genejä on paikannettu jo kuuteen eri kohtaan ihmisen perimässä. Näistä viiden geeni tunnetaan. <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 oireyhtymätapauksista. Viimeaikainen tutkimus osoitti noin 20 % suomalaisista Meckelin oireyhtymäpotilaista olevan homotsygootteja <i>CC2D2A</i>-geenin (<i>MKS6</i>-geenin) suomalaisen valtamutaation c.1762C>T suhteen (Tallila et al. 2008 Am J Hum Genet 82:1361-1367).</p>		
Muutos	<p>Uuden Meckelin oireyhtymää aiheuttavaa geenin (<i>CC2D2A</i>) löytymisen myötä olemme päivittäneet tutkimuksen kattamaan sekä <i>MKS1</i>-geenin suomalaisen valtamutaation (c.1408-7_35del, tunnetaan myös nimellä <i>IVS15-7_35del</i>) että <i>CC2D2A</i>-geenin suomalaisen valtamutaation (c.1762C>T). Tutkimuksen nimi on jatkossa Meckelin oireyhtymä, MKS1- ja <i>CC2D2A</i>-geenien valtamutaatioiden DNA-tutkimus (20851 B –MKS-D ja 20850 Ts-MKS-D).</p>		
Tiedustelut	<p>Molekyyli­genetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi</p>		
Allekirjoitukset	<p>Eveliina Jakkula vs. erikoislääkäri HUSLAB Molekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905</p>	<p>Sirpa Kivirikko erikoislääkäri HUSLAB Molekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905</p>	<p>Arto Orpana apulaisylikemisti, vastuuyksikön päällikkö Molekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 471 74309</p>
Jakelu	<p>Laboratoriojakelu HUSLABin Internet-ohjekirjan liitteet Molekyyli­genetiikan laboratorion asiakkaat</p>		