

Tutkimukset Rusto-hiushypoplasia, *RMRP*-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus verestä ja kudospäätteestä (4682 B –*RMRP*-D ja 4684 Ts-*RMRP*-D) lopetetaan toistaiseksi 1.6.2010 alkaen, jatkossa tarjolla *RMRP*-geenin laaja mutaatiohaku

Tutkimus	4682	B – <i>RMRP</i> -D	Rusto-hiushypoplasia, <i>RMRP</i> -geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus verestä
	4684	Ts- <i>RMRP</i> -D	Rusto-hiushypoplasia, <i>RMRP</i> -geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus kudospäätteestä

Asia Tutkimusten 4682 (B –*RMRP*-D) ja 4684 (Ts-*RMRP*-D) lopettaminen HUSLABin Molekyyligenetiikan laboratoriossa toistaiseksi, jatkossa tarjolla ainoastaan *RMRP*-geenin laaja mutaatiohaku verestä (4683 B –*RMRPL*-D) ja kudospäätteestä (4685 Ts-*RMRPL*-D)

Johdanto Rusto-hiushypoplasia on suomalais- ja Amish-väestöihin rikastunut peittyvästi periytyvä lyhytkasvuusoireyhtymä, joka aiheutuu mutaatioista *RMRP*-geenissä, joka koodaa rakenteellista RNA-molekyyliä. Suomessa kaksi yleisintä mutaatiota ovat valtamutaatio A>G nukleotidissä 70 (g.70A>G) ja harvinaisempi pistemutaatio G>T nukleotidissä 262 (g.262G>T). Yhdessä nämä kaksi mutaatiota kattavat 98 % kaikista suomalaisten rusto-hiushypoplasiaopotilaiden mutaatioista.

Muutos Laboratoriossa meneillään olevan menetelmämuutoksen myötä *RMRP*-geenin tutkimus siirtyy kokonaisuudessaan tehtäväksi sekvensointimenetelmällä. *RMRP*-geenin pienen koon vuoksi tutkimuksessa analysoidaan aina koko *RMRP*-geenin RNA:ta koodaava alue ja geenin ilmentymistä säätelevä tärkeä säätelyalue. Laboratorion tutkimusvalikoimassa on jatkossa tarjolla ainoastaan kattavammat tutkimukset *RMRP*-geenin laaja mutaatiohaku sekä verestä että kudospäätteestä (4683 B –*RMRPL*-D ja 4685 Ts-*RMRPL*-D). *RMRP*-geenin valtamutaatiotutkimukset (4682 B –*RMRP*-D ja 4684 Ts-*RMRP*-D) lopetetaan toistaiseksi.

Tiedustelut HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi

Allekirjoitukset	Eveliina Jakkula vs. sairaalalääkäri HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905	Maaret Ridanpää sairaalageneetikko HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 74927	Arto Orpana apulaisylikemisti, vastuuyksikön päällikkö Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 74309
-------------------------	--	--	---

Jakelu Laboratoriojakelu
HUSLABin Internet-ohjekirjan liitteet
Ulkopuoliset asiakkaat
Molekyyligenetiikan laboratorion asiakkaat