

Synnynnäinen pitkä QT-oireyhtymä, *KCNQ1*- ja *KCNH2*-geenien valtamutaatioiden tutkimus

Tutkimus	20804	B –LQT-D	B -Synnynnäinen pitkä QT-oireyhtymä, <i>KCNQ1</i> - ja <i>KCNH2</i> -geenien valtamutaatioiden tutkimus
Tiedustelut	Molekyyligenetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi		
Lähete	HUSLAB Molekyyligenetiikan lähete, tai verkkolähete osoitteesta www.huslab.fi		
Indikaatiot	Perinnöllisen pitkä QT-oireyhtymän diagnostiikka, erotusdiagnoosi, ennustava geenitestaus riskisuissa.		
Näyte	3 ml verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS. Näyte ei saa jäättyä, tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa seuraavaan päivään.		
Menetelmä	Monistetun DNAn syklinen minisekvensointi		
Tulokset	Kuukauden kuluessa näytteen saapumisesta		
Yleistä	<p>Synnynnäinen pitkä QT -oireyhtymä (LQTS) on perinnöllinen hengenvaarallisia rytmihäiriökohtauksia aiheuttava sairaus, joka ilmenee äkillisinä tajuttomuuskohtauksina ja aiheuttaa EKG:ssä havaittavan pidentyneen QT-ajan.</p> <p>LQTS johtuu sydänlihassolujen ionikanavien rakenteita koodaavien geenien mutaatioista. Tutkimus kattaa kaksi yleisintä LQT1-alamuotoa aiheuttavaa <i>KCNQ1</i>-geenin suomalaista valtamutaatiota c.1766G>A (G589D) ja c.1129-2A>G (tunnetaan myös nimellä IVS7-2A>G) sekä kaksi LQT2-alamuotoa aiheuttavaa <i>KCNH2</i> (<i>HERG</i>)-geenin valtamutaatiota c.526C>T (R176W) ja c.1655T>C (L552S). Nämä neljä mutaatiota selittävät n. 70 % suomalaisista LQTS-potilaista.</p>		
Tulkinta	<p>Mikäli jokin tutkituista mutaatioista löytyy heterotsygoottisena eli toisesta geenikopiosta, varmistaa löydös tutkittavan perinnöllisen pitkä QT-oireyhtymän diagnoosin.</p> <p>Mikäli kliininen epäily perinnöllisestä pitkä QT-oireyhtymästä on vahva, tulee huomioida jonkin muun <i>KCNQ1</i>- tai <i>KCNH2</i>-geenin mutaation, tai jonkin muun pitkä QT-oireyhtymää aiheuttavan geenin mutaation mahdollisuus.</p>		
Huomautuksia	Valtamutaatiotutkimus. Kiireellisestä tutkimuksesta (tulos viiden arkipäivän sisällä) on ilmoitettava etukäteen laboratorioon ja kiireellisyys on merkittävä selvästi lähetteeseen. Tutkimuksesta peritään kiireellisyyslisä.		
Huomautuksia	<p>Eveliina Jakkula vs. sairaalalääkäri</p> <p>HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905</p>	<p>Sirpa Kivirikko erikoislääkäri</p> <p>HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905</p>	<p>Arto Orpana apulaisylikemisti, vastuuyksikön päällikkö</p> <p>HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 74309</p>
Jakelu	HUSLABin Internet-ohjekirjan liitteet Molekyyligenetiikan laboratorion asiakkaat		