

Synnynnäinen pitkä QT-oireyhtymä, *KCNQ1*- tai *KCNH2*-geenin yksittäisen mutaation tutkimus

Tutkimus	20805	B -LQTY-D	B -Synnynnäinen pitkä QT-oireyhtymä, <i>KCNQ1</i> - tai <i>KCNH2</i> -geenin yksittäisen mutaation 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	Yksittäisen <i>KCNQ1</i> - tai <i>KCNH2</i> (<i>HERG</i>)-geenin mutaation tutkiminen, ennustava geenitestaus riskisuvuissa.		
Näyte	3 ml verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS. Näyte ei saa jäätyä, 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> <p>Tutkimuksessa analysoidaan pyydetty yksittäinen <i>KCNQ1</i>- tai <i>KCNH2</i> (<i>HERG</i>)-geenin suomalainen valtamutaatio.</p>		
Tulkinta	Aikaisemmin suvussa tunnistetun <i>KCNQ1</i> - tai <i>KCNH2</i> (<i>HERG</i>)-geenin valtamutaation löytyminen heterotsygoottisena eli toisesta geenikopiosta varmistaa tutkittavan perinnöllisen pitkä QT-oireyhtymän diagnoosin.		
Huomautuksia	Kiireellisestä tutkimuksesta (tulos viiden arkipäivän sisällä) on ilmoitettava etukäteen laboratorioon ja kiireellisyys on merkittävä selvästi läheteeseen. Tutkimuksesta peritään kiireellisyyslisä.		
Huomautuksia	Eveliina Jakkula vs. sairaalalääkäri	Sirpa Kivirikko erikoislääkäri	Arto Orpana apulaisylikemisti, vastuuyksikön päällikkö
	HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905	HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905	HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 74309
Jakelu	HUSLABin Internet-ohjekirjan liitteet Molekyyligenetiikan laboratorion asiakkaat		