

Aspartyyli-glukosaminurian (AGU) geenitesti sisältää jatkossa sekä valtamutaation että harvinaisemman mutaation 1.9.2010 alkaen

Tutkimus	3772	B -AGU-D	Aspartyyli-glukosaminidaasigeeni, DNA-tutkimus
	3775	Ts-AGU-D	
Johdanto	<p>Aspartyyli-glukosaminuria (AGU) on suomalaisen väestöön rikastunut, peittyvästi periytyvä lysosomaalinen kertymäsairaus, joka johtaa vaikeaan kehitysvammaisuuteen. Tauti aiheutuu aspartyyli-glukosaminidaasi (AGA)-geenin mutaatioista. Suurimmalla osalla suomalaisista potilaista (98%) sairauden aiheuttaa AGA-geenin pistemutaatio c.488G>C (p.Cys163Ser). Muutamalla suomalaisella potilaalla on toisessa AGA-alleelissa kahden nukleotidin deleetiomutaatio c.199_200delGA (p.Glu67fsX3). Aiemmin B -AGU-D/Ts-AGU-D tutkimus on kattanut vain valtamutaation c.488G>C ja harvinaisemman mutaation c.199_200delGA tutkimuksen on pystynyt tilaamaan tutkimuspyynnöllä B -minMut/ Ts-minMut.</p>		
Muutos	<p>Menetelmämuutoksen myötä tutkimus B- AGU-D/Ts-AGU-D kattaa jatkossa sekä valtamutaation c.488G>C että harvinaisemman mutaation c.199_200delGA. Tutkimuksen hinta pysyy ennallaan.</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. sairaalalääkäri HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905</p>	<p>Maaret Ridanpää sairaalageneetikko HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. 050 428 7258</p>	<p>Arto Orpana apulaisylikemisti, vastuuyksikön päällikkö Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 74309</p>
Jakelu	<p>HUSLABin Internet-ohjekirjan liitteet Molekyyligenetiikan laboratorion asiakkaat</p>		