

## Uusi genetiikan laboratoriotutkimus: Dominantti autosomaalinen Charcot-Marie-Tooth neuropatia (CMT2), valtamutaatio

<b>Tutkimus</b>	20464 B -SEKVY-D B -Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimus 20657 Ts-SEKVY-D Ts-Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimus
<b>Asia</b>	Uusi tutkimus
<b>Tiedustelut</b>	Molekyyligenetiikan laboratorio, puh 09 471 74339 sihteeri tai 09 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi
<b>Lähete</b>	HUSLAB Molekyyligenetiikan lähete, tai verkkolähete osoitteesta <a href="http://www.huslab.fi">www.huslab.fi</a>
<b>Indikaatiot</b>	Dominantin aksonaalisen neuropatian diagnostiikka
<b>Näyte</b>	5 ml verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS.
<b>Menetelmä</b>	Tutkittavan mutaatiokohdan emäsjärjestyksen selvittäminen sekvensoinnilla.
<b>Tekotiheys</b>	Tarpeen mukaan
<b>Tulokset</b>	Noin kuukauden kuluessa näytteen saapumisesta.
<b>Yleistä</b>	<p>CMT on yleisin perinnöllinen neurologinen sairaus, jonka aksonaaliossa CMT2 -muodossa myeliini on pääsääntöisesti vahingoittumaton ja hermojen johtavuus normaali. CMT2 tautiin liittyy aksonituhoa, jonka aiheuttajina on joku tai jotkin ainakin 15:n eri geenin virheestä. Kolmen tautigeenin virheet aiheuttavat peittyvästi periytyvän taudinkuvan, loput tunnetut virheet johtavat autosomaaliseen vallitsevasti periytyvään CMT2:een. Suomalaisten CMT2 potilaiden tutkimuksessa ilmeni että GDAP1 geenin virhe c.368A&gt;G (p.His123Arg) on yleinen ja on yksin syynä jopa 14%:ssa kaikista suomalaisista CM2- tapauksista (Auranen ym 2013, <i>Neurogenetics</i> 14(2):123-32. ).</p> <p>Koska valtamutaatio on validoitu HUSLABissa, tutkimus voidaan pyytää B-SEKVY-D tai Ts-SEKVY-D tutkimuksena ilman varsinaista suvun positiivista kontrollinäytettä ja käyttää tutkimusta aksonaalisen neuropatian diagnostiikassa myös perheissä, joissa ei ole aiempia CMT2 potilaita.</p>
<b>Tulkinta</b>	Valtamutaation löytyminen toisesta geenikopioista varmistaa CMT2 diagnoosin.
<b>Huomautuksia</b>	Kiireellisestä tutkimuksesta (tulos viiden arkipäivän sisällä) on ilmoitettava etukäteen laboratorioon ja kiireellisyys on merkittävä selvästi lähetteeseen. Tutkimuksesta peritään kiireellisyyslisä.

**Allekirjoitukset**

Mari Korhonen  
biokemisti

HUSLAB  
Genetiikan  
laboratorio  
puh. 050 427 1237

Kirmo Wartiovaara  
erikoistuva lääkäri

HUSLAB  
Genetiikan  
laboratorio  
puh. 050 428 7028

Kristiina Aittomäki  
Ylilääkäri, Genetiikan  
vastuuyksikköryhmän päällikkö  
HUSLAB  
Patologian ja genetiikan  
vastuualue  
puh. 050 427 1406