

Hervan ja Vuopalan tautia aiheuttavien GLE1-geenin valtamutaatioiden tutkimus

Tutkimus	21243	B -GLE1	B -Hervan ja Vuopalan tautia aiheuttavat GLE1-geenin valtamutaatiot verestä
	21244	Ts-GLE1	Ts-Hervan ja Vuopalan tautia aiheuttavat GLE1-geenin valtamutaatiot kudoksesta
Tiedustelut	Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 74339 sihteeri tai 09 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi.		
Lähete	HUSLAB lähete geneettistä tutkimusta varten tai verkkolähete osoitteesta www.huslab.fi		
Indikaatiot	Hervan ja Vuopalan taudin diagnostiikka, kantajatutkimukset riskiperheissä sekä sikiödiagnostiikka raskauden aikana riskiperheissä		
Näyte	Verinäyte 3 ml ja/tai istukka- tai solunäyte.		
Menetelmä	Sekvensointi.		
Tulokset	Kuukauden kuluessa näytteen saapumisesta.		
Yleistä	<p>Hervan tauti (letaali synnynnäinen kontraktuuraoireyhtymä, LCCS1, OMIM #253310) on peittyvästi periytyvä motoneuronisairaus, jossa sikiö jäykistyy vaikeisiin virheasentoihin ja kuolee yleensä jo ennen 32. raskausviikkoa. Sikiön liikumattomuus johtuu selkäytimen etusarven motoristen neuronien puuttumisesta lähes kokonaan. Vuopalan taudin (letaali selkäytimen etusarven tauti, LAAHD, OMIM #611890) oireisto muistuttaa Hervan tautia, mutta osa potilaista syntyy täysiaikaisena ja saattaa elää muutamia viikkoja. Myös Vuopalan tauti periytyy peittyvästi.</p> <p>Sekä Hervan että Vuopalan tauti aiheutuvat GLE1-geenin mutaatioista. Lähes kaikilla Hervan tauti -potilailla on todettu GLE1-geenin suomalainen valtamutaatio, c.433-10A>G (aiemmin merkitty c.432-10A>G), homotsygoottisena. Vuopalan taudissa on kuvattu ns. yhdistelmäheterotsygotia GLE1-geenin valtamutaation c.433-10A>G ja harvinaisemman mutaation, joko c.1849G>A p.(Val617Met) tai c.2051T>C p.(Ile684Thr), suhteen.</p>		
Tulkinta	GLE1-geenin suomalaisen valtamutaation c.433-10A>G löytyminen homotsygoottisena eli molemmissa geenikopioissa varmistaa Hervan taudin diagnoosin. Mikäli tutkittavalta löytyy ns. yhdistelmäheterotsygotia valtamutaation ja harvinaisemman mutaation c.1849G>A tai c.2051T>C suhteen, varmistaa kyseisen löydös Vuopalan taudin diagnoosin. Mutaation löytyminen heterotsygoottise-		

na eli vain toisessa *GLE1*-geenikopiassa osoittaa terveen henkilön kantajuuden. Mikäli potilaalla löytyy valtamutaatio tai harvinaisempi mutaatio heterotsygoottisena ja kliininen epäily Hervan tai Vuopalan taudista on vahva, tulee ottaa huomioon muun harvinaisemman mutaation mahdollisuus.

Huomautuksia

Valtamutaatiotutkimus. Kiireellisestä tutkimuksesta (tulos viiden arkipäivän sisällä) on ilmoitettava etukäteen laboratorioon ja kiireellisyys on merkittävä selvästi läheteeseen. Tutkimuksesta peritään kiireellisyyslisä eikä jatkotutkimuksia tehdä kiireellisinä ilman erillistä pyyntöä.

Allekirjoitukset

Maarit Lappalainen
sairaalageneetikko

Anna-Kaisa Anttonen
erikoislääkäri
vastuuyksikön päällikkö

Kristiina Aittomäki
professori, ylilääkäri
vastuuyksikköryhmän
päällikkö

HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 1998

HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 0523

HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 1406