

Uusi alihankitatutkimus: Alfa- ja betatalassemian sekä sirppisoluanemian DNA-tutkimus verestä

Tutkimus	21434	B -HBA/B-D	Alfa- ja betatalasemia sekä sirppisoluanemia, DNA-tutkimus verestä
Asia	Alihankintana tehtävä uusi alfa- ja betatalassemian sekä hemoglobinoopatioiden DNA-tutkimus voidaan tilata yllä olevalla tutkimusnumerolla ja -nimikkeellä 15.9.2016 alkaen.		
Johdanto	<p>Talassemiat ja hemoglobinoopatit ovat peittyvästi periytyviä tauteja, joissa hemoglobiinisynteesi on poikkeavaa. Talassemioissa hemoglobiiniketjun tuotanto on alentunut, kun taas hemoglobinoopatioissa tuotettu hemoglobiini on poikkeavaa. Alihankintana tehtävä tutkimus sopii alfatassemian, betatalassemian sekä hemoglobinoopatioiden (mm. sirppisoluanemian) diagnostiikkaan ja kantajadiagnostiikkaan.</p> <p>Viitteet talassemiaista tai hemoglobinoopatiasta todetaan perustutkimuksissa (PVKT, B -Morfo, B -Hb-Fr), mutta tarkempi diagnoosi saadaan geenitutkimuksella. Lisäksi geenitutkimuksessa saatetaan todeta samalla potilaalla talassemian tai hemoglobinoopatian lisäksi muu <i>HBA</i>- tai <i>HBB</i>-geenivirheen oireeton kantajuus, jolla voi olla merkitystä taudin hoidon kannalta tai perhettä perustaessa.</p> <p>Tutkimuksessa selvitetään löytyykö tutkittavalta alfatalassemiaa, betatalassemiaa, tai hemoglobinoopatioita aiheuttavia geenivirheitä tai näiden geenivirheiden kantajuuksia. Tutkimus kattaa <i>HBA1</i>-, <i>HBA2</i>- ja <i>HBB</i>-geenien pistemutaatiot, sekä suuremmat rakennemuutokset (deleetiot). Tarvittaessa tapauskohtaisesti laboratorion arvion perusteella tehdään myös muiden taudinkuvaan mahdollisesti vaikuttavien geenien, kuten <i>HBG1</i>- ja <i>HBG2</i>-geenien, tutkimus.</p> <p>Koska tutkimus teetetään alihankintana Englannissa, pyydetään kaikki lähetetiedot kirjoittamaan ensisijaisesti englanniksi. Laboratoriopyyntöön merkitään ainakin B -Hb, B -Eryt, MCV, MCH, P -Ferrit, ja B -Hb-Fr tutkimuksen tulokset (HbA2 ja HbF), sekä muut olennaiset tiedot. Lasten kohdennettuihin geenitutkimuksiin voidaan edetä ilman B -Hb-Fr tulosta, jos molempien biologisten vanhempien geenitutkimuksen tulos on tiedossa ja merkitty läheteeseen.</p> <p>HUSLAB-ohjekirjasta (www.huslab.fi/ohjekirja) löytyy tarkempia tietoja tutkimukseen tarvittavasta näytemäärästä, tutkimuksen vastausajasta ja näytteiden lähetyksestä. Hintatietoja voi tiedustella HUSLABin asiakaspalvelusta huslabasiakasinfo@hus.fi.</p>		
Allekirjoitukset	Pia Alhopuro erikoislääkäri HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 09 471 75905	Anna-Kaisa Anttonen erikoislääkäri, prosessivastaava HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523	Kristiina Aittomäki ylilääkäri, linjajohtaja HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1406