

Uusi tutkimus: Rettin oireyhtymä, yksittäisen MECP2-geenin mutaation DNA-tutkimus verestä

Tutkimus	21513	B -MECP2Y	Rettin oireyhtymä, yksittäisen MECP2-geenin mutaation DNA-tutkimus verestä
Asia	Uusi tutkimus voidaan tilata yllä olevalla tutkimusnumerolla ja -nimikkeellä 9.1.2017 alkaen.		
Johdanto	<p>Rettin oireyhtymä on lähinnä tytöillä esiintyvä vaikea kehitysvammaisuusoireyhtymä, jonka oireet alkavat 6-18 kk:n iässä. Noin 80%:lla klassista Rettin oireyhtymää sairastavista potilaista löytyy mutaatio MECP2-geenistä.</p> <p>Yksittäisen mutaation sekvensointitutkimuksessa selvitetään, todetaanko suvussa ennestään tunnettu mutaatio tutkittavassa näytteessä. Suosittelemme olemaan yhteydessä laboratorioon ja selvittämään onko ko. mutaatiota tutkittu laboratoriossa. Lähetteessä tulee olla tarkat tiedot tutkittavasta mutaatiosta. Mikäli tutkimusta ei ole tehty aiemmin, tutkimuksen tilaajan tulee toimittaa laboratorioille varsinaisen näytteen lisäksi positiivinen kontrollinäyte sekä kopio alkuperäisestä geenitutkimusvastauksesta.</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, prosessi- vastaava HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523	Kristiina Aittomäki ylilääkäri, linjajohtaja HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1406