

Perinnöllistä kohtauksittaista sarveiskalvotulehdusta aiheuttava NLRP3-geenin valtamutaatio voidaan tutkia yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimuksella

| | | | |
|-------------------------|---|---|--|
| Tutkimus | 20464 | B -SEKVY-D | Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimus, verestä |
| Asia | Perinnöllistä kohtauksittaista sarveiskalvotulehdusta (Keratitis fugax hereditaria, KFH) aiheuttava NLRP3-geenin valtamutaation DNA-tutkimus voidaan tilata yllä olevalla tutkimusnumerolla ja -nimikkeellä 10.02.2025 alkaen. | | |
| Johdanto | <p>KFH on vallitsevasti periytyvä kryopyrinopatioihin eli CAPS-oireyhtymiin (CAPS, Cryopyrin-Associated Periodic Syndrome) kuuluva kohtauksittaista sarveiskalvotulehdusta aiheuttava sairaus. Suomalaiseen väestöön on rikastunut KFH-tautia aiheuttava NLRP3-geenin muutos c.55G>C p.(Asp19His), jota voidaan pitää nk. suomalaisena valtamutaationa (muutos on aiemmin merkitty c.61G>C p.(Asp21His)). Yksittäisen mutaation sekvensointitutkimuksella (#20464 B-SEKVY-D) voidaan selvittää, todetaanko ennestään tunnettu muutos tutkittavassa näytteessä. Tällä tutkimusnumerolla voidaan nyt tilata suomalaisessa väestössä esiintyvä KFH-tautia aiheuttava NLRP3-valtamutaatio ilman positiivista kontrollinäytettä. Oireisella henkilöllä NLRP3-valtamutaation toteaminen heterotsygoottisena eli toisessa geenikopiassa varmistaa KFH-taudin diagnoosin.</p> <p>Tutkimusohjekirjasta löytyy tarkempia tietoja tutkimukseen tarvittavista näytemääristä, tutkimuksen vastausajasta ja näytteiden lähetyksestä. Hintatietoja voi tiedustella HUS Diagnostiikkakeskuksen ammattilaisten asiakaspalvelusta huslab@hus.fi.</p> | | |
| Yhteyshenkilöt | Lääkäri Pia Alhopuro, sairaalageneetikko Emma Andersson | | |
| Tiedustelut | Genetiikan laboratorio, puh 09 471 74339 toimisto tai 09 471 75905 lääkäri tai molgenlab(at)hus.fi | | |
| Allekirjoitukset | Pia Alhopuro Osastonylilääkäri HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio puh. 050 428 7259 | Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523 | |