



10.6.2014

B -NPHS1-D -tutkimuksen (kongenitaalinefroosin geenivirheen tutkimus verestä, KL4676) menetelmämuutos

Tutkimus B –NPHS1-D, KL4676

Asia Menetelmämuutos

Uusi menetelmä

Synnynnäinen nefroosi (CNF) on jo vastasyntyneellä ilmenevä vaikea munuaistauti, joka kuuluu suomalaiseen tautiperintöön. Taudin taustalla on kromosomissa 19 sijaitseva NPHS1-geeni, joka koodaa munuaiskeräsissä ilmentyvää nefriini-proteiinia. Suomalaisilta CNF-potilailta on löydetty muutamia NPHS1-geenin mutaatioita, joista kaksi on taudin valtamutaatioita: eksonissa 2 sijaitseva kahden emäksen deletio (121-122delCT) ja eksonissa 26 sijaitseva 3325C>T-mutaatio. Näitä mutaatioita kutsutaan myös nimillä Fin major ja Fin minor.

NPHS1-geenin Fin major- ja Fin minor-mutaatioiden tutkimus on tehty ISLABin genetiikan laboratoriossa ns. RFLP-menetelmällä. Tutkimus on siirretty tehtäväksi LightCycler real time PCR-laitteella. Tulos on valmiina kahden viikon kuluessa ja tutkimuksesta annetaan lausunto, jossa otetaan kantaa mahdollisiin jatkotutkimuksiin.

Jos raskaana olevalla naisella todetaan mutaatio, niin tutkimus suositellaan tehtäväksi myös puolisoista. Jos molemmat puoliset ovat mutaation kantajia, heidän lapsensa riski sairastua kongenitaalinefroosiin on 25 % ja heillä on halutessaan mahdollisuus sikiödiagnostiikkaan. Puolison B –NPHS1-D-pyyntöön lisätieto-kohtaan tulee merkitä kuka on ns. index-henkilö eli raskaana olevan puolison nimi ja henkilötunnus.

Tutkimuksen indikaatio

Kongenitaalisen nefroosin kahden suomalaisen valtamutaation 121-122delCT, (Fin major) ja 3325C>T (Fin minor) tutkiminen.

Ulla Ristonmaa
sairaalakemisti
ISLAB Kuopion aluelaboratorio
ulla.ristonmaa@islab.fi
044-717 8743

Tarja Mononen
ylilääkäri
kliinisen genetiikan yksikkö
tarja.mononen@kuh.fi
044-717 2147

Jakelu ISLABin aluelaboratorioiden johtajat
ISLABin alueen terveyskeskukset, sairaalat ja neuvolat
Internet