



2.5.2018

## **Uusi tutkimus Alfa- ja betatalassemia sekä sirppisoluanemia, DNA-tutkimus verestä otetaan käyttöön 7.5.2018 alkaen**

### **Tutkimus / Tutkimukset**

**Alfa- ja betatalassemia sekä sirppisoluanemia, DNA-tutkimus verestä**                      **B -HBA/B-D, 21434**

### **Aihe**

Alfatalassemian, betatalassemian, sekä hemoglobiinopatioiden (mm. sirppisoluanemian) geenitutkimus. Tutkimus tehdään alihankintana Englannista HUSLAB:in molekyyli-genetiikan laboratorion kautta.

### **Tausta**

Mutaation löytyminen molemmista HBB-geenikopioista homotsygoottisena tai heterotsygoottisena yhdessä toisen mutaation kanssa (ns. yhdistelmäheterotsygotia) varmistaa betatalassemian tai hemoglobiнопatian diagnoosin. Alfatalassemiassa oireinen tauti ilmenee jos kolme neljästä HBA1/2-geenikopiosta puuttuu tai on virheellisiä. Mutaation löytyminen heterotsygoottisena HBA1-, HBA2-, tai HBB- geenikopiossa osoittaa terveellä henkilöllä taudin kantajuuden.

### **Tulkinta**

Tutkimuksen alkuperäinen lausunto englanninkielisenä (paperilausunto) sekä suomenkielinen yhteenveto (sähköinen lausunto).

### **Näyte**

3-5 ml EDTA-verta (pieniltä lapsilta minimi näytemäärä on 1 ml EDTA-verta).

### **Indikaatio**

Alfatalassemian, betatalassemian, sekä hemoglobiinopatioiden (mm. sirppisoluanemian) diagnostiikka ja erotusdiagnoosi sekä kantajadiagnostiikka riskiperheissä.

### **Tulos valmiina**

Noin 2 kk kuluttua.

### **Menetelmä**

Alihankintatutkimus. Laboratorion arvion perusteella käytetään seuraavia menetelmiä: ARMS-menetelmä, RE-PCR, Gap-PCR, DNA-sekvensointi, MLPA-tutkimus, pyrosekvensointi.

Kari Punnonen  
johtava ylilääkäri  
toimitusjohtaja

Pentti Mäntymaa  
osastonylilääkäri

### **Jakelu**

ISLABin aluelaboratorioiden johtajat  
Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin sairaalat  
OA:GENMOL  
Internet, intranet