

Asiakastiedote 40/2017

9.10.2017

Arvoisa asiakas,

Charcot-Marie-Tooth 1- ja haurashermo-oireyhtymä HNPP-tutkimuksen nimikemuutos

Aiempi nimike laajalle Charcot-Marie-Tooth 1- ja haurashermo-oireyhtymä HNPP-geenitutkimukselle muuttuu yhtenäiseksi Charcot-Marie-Tooth 1- ja haurashermo-oireyhtymä HNPP -osittaistutkimuksen kanssa. Muutoksen tarkoitus on selkeyttää nimike- ja pyyntökäytäntöä.

Aiempi nimike laajalle tutkimukselle joka poistuu käytöstä 9.10.2017. Poistuva nimike:

Lyhenne, KL/ATK

B -HNPP-D, 10929

Uusi nimike laajalle tutkimukselle 9.10.2017 alkaen:

Lyhenne, KL/ATK

B -PMP22L-D, 10929

Laaja tutkimus sisältää kaksi analyysivaihetta:

1 vaihe: deleetio/duplikaatioanalyysi MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification)

2. vaihe: PCR ja sekvensointi

Charcot-Marie-Tooth-taudin alamuodon CMT1A:n aiheuttaa PMP22-geenin mutaatio, yleensä duplikaatio, harvemmin pistemutaatio. Haurashermo-oireyhtymän yleisimmin aiheuttaa PMP22-geenin deleetio, harvemmin pistemutaatio. Tämän vuoksi on mielekästä tutkia ensin mahdolliset deleetit ja duplikaatiot ennen sekvensointianalyysiä.

Lähteeseen on merkittävä selkeästi halutaanko tehtäväksi vain 1. Vaihe, vai kummatkin vaiheet jolloin kumpikin analyysivaihe tehdään saman aikaisesti. Jos halutaan tehtäväksi vain 1.vaihe, tarvittaessa laboratorio tiedustelee, halutaanko tehtäväksi 2.vaihe jos se osoittautuu aiheelliseksi.

Nimike tutkimukselle Charcot-Marie-Tooth 1 ja haurashermo-oireyhtymä HNPP, PMP22-geenin tutkimus osittainen, verestä, säilyy ennallaan:

Lyhenne, KL/ATK

B -PMP22-D, 8157

Osittainen tutkimus on kohdennettu potilaille, joilla epäillään Charcot-Marie-Tooth 1- tai HNPP-tautia, mutta potilaalla ei ole havaittu duplikaatiota tai deleetiota PMP22-geenialueella tai suvussa tiedetään esiintyvän taudin aiheuttavaa pistemutaatiota. Lähteeseen tulee merkitä tiedot jo aiemmin tehdystä duplikaatiotutkimuksesta tai suvussa esiintyvistä sairautta aiheuttavasta

mutaatiosta. Jos duplikaatio-/deleetiotutkimusta ei ole tehty, suosittelemme laajaa tutkimusta B - PMP22L-D, 10929.

Muutos astuu voimaan maanantaina **9.10.2017** alkaen.

Tiedustelut:

Asiakaspalvelu: 020 734 1550
Email: asiakaspalvelu@synlab.fi