

B -LDLRe-D (3865)**Sisältää:**

LDL-reseptorigeenistä on löydetty useita erilaisia mutaatioita, joista neljä Suomessa yleisintä ovat FH-Helsinki, FH-Pohjois-Karjala, FH-Pori ja FH-Turku. B -LDLRe-4 sisältää nejä mutaatiota: FH Helsinki, FH Pohjois-Karjala, FH Turku ja FH Pori)

LDL-reseptorigeenivirheiden nykyinen merkitsemistapa on kansainvälisten ohjeistusten ja referenssitietokantojen HGVS:n ja ClinVar:n mukaan:

FH-Helsinki g.39215_47749del8535 (NG_009060.1)

FH-Pohjois-Karjala c.925_931delCCCATCA, p.(Pro309Lysfs) (refSNP:rs387906304, RefSeq: NM_000527)

FH-Pori c.1202T>A, p.(Leu401His) (refSNP: rs121908038, RefSeq: NM_000527)

FH-Turku c.2531G>A, p.(Gly844Asp) (refSNP: rs121908037, RefSeq: NM_000527)

Indikaatiot Familiaalisen hyperkolesterolemian diagnostiikka.

Näyte 3 ml EDTA-verta. Yksi 3 ml EDTA-veriputki riittää kaikkiin yllä mainittuihin tutkimuksiin.

Lähete (www.fimlab.fi): [lähete](#)

Säilytys ja lähetys Näyte voidaan lähettää huoneenlämmössä. Näyte säilyy 7 vrk jääkaapissa. Näyte voidaan myös pakastaa ja lähettää pakastettuna.

Menetelmä Polymeraasiketjureaktioon eli PCR-tekniikkaan perustuva DNA-analyysi.

Toimitusaika Kuukauden kuluessa näytteen saapumisesta.

Tulkinta Tuloksesta annetaan lausunto.

Ainoastaan positiivinen löydös on diagnostinen, sillä negatiivisissa tapauksissa voi potilaalla olla joku muu harvinaisempi FH-tyyppi.

Tekopaikka Fimlab