B -AtryTyD (4500)

Sisältää S- ja Z-mutaatiotutkimukset.

Alfa1-antitrypsiinin puutos (AATD) on perinnöllinen aineenvaihduntasairaus. Alfa1-antitrypsiinin (AAT)alhainen pitoisuus seerumissa lisää riskiä sairastua keuhko- ja maksasairauksiin. AAT:n alhainen pitoisuus johtuu kromosomissa 14q32.1 sijaitsevan SERPINA1-geenin mutaatioista. Merkittävimmät mutaatiot suomalaisilla ovat ns. S- ja Z-mutaatiot. Mutaatiot johtavat aminohappomuutokseen: S-mutaatiossa Glu264Val (A>T) ja Z-mutaatiossa Glu342Lys (G>A). S- ja Z-mutaatioita tutkimalla voidaan erottaa genotyypit PiMM, PiMS, PiSS, PiSZ, PiMZ ja PiZZ. Pieni osa matalasta alfa1-antitrypsiini pitoisuudesta voi selittyä harvinaisilla mutaatioilla tai nk. "nolla-alleelilla", joita ei tällä tutkimuksella todeta.

Indikaatiot Keuhko- ja maksasairauksien etiologian selvittäminen

Näyte 3 ml EDTA-verta (lapsilta 1 ml)

Säilytys ja lähetys Lähetys huoneenlämmössä. Lyhytaikainen säilytys (1-4 vrk) jääkaapissa.
Menetelmä

Menetelmä Genotyypitys Taqman-kemialla

Toimitusaika 6-11 työpäivää

Tulkinta Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.
Kts. YML/SYNLAB tutkimusohjekirja

Tekopaikka Yhtyneet Medix laboratoriot Oy/SYNLAB