B -FraX-D (4112)

Tutkimus analysoidaan FIMLAB:ssa.

Fragiili-X -oireyhtymä on yleisin perinnöllinen kehitysvammaisuuden syy. Oireyhtymä aiheutuu kromosomialueella Xq27.3 sijaitsevan FMR1-geenin CGG-toistojaksoalueen laajenemisesta, jonka seurauksena geeni metyloituu ja inaktivoituu. Normaalin alleelin CGG-toistojen määrä on alle 45 toistoa. Toistojen määrän kasvaminen 55-200 CGG-toistoon merkitsee esimutaatiota ja fragiili-X -oireyhtymän kantajuutta. Esimutaation kantajat ovat yleensä kliinisesti oireettomia, mutta heillä voi olla kohonnut riski ataksia/tremor -oireistolle (FXTAS-oireyhtymä) ja kantajanaisilla myös ennenaikaiselle munasarjojen toiminnan hiipumiselle (FXPOI-oireyhtymä). Esimutaation seurauksena toistojaksoalue muuttuu epästabiiliksi, jolloin sen koko saattaa kasvaa jälkeläisille periytyessä. Normaalialueen ja esimutaatioalueen väliin jäävät ns. harmaan alueen alleelit (45-54 CGG-toistoa), jotka ovat yleensä varsin stabiileja. Toistojen lukumäärän lisääntyminen yli 200 toistoon johtaa geenin inaktivaatioon. Tällöin puhutaan täysmutaatiosta, joka aiheuttaa fragiili-X -oireyhtymän. Lähes kaikki (n. 99 %) fragiili-X -tapaukset johtuvat toistojaksomutaatiosta, mutta joskus harvoin tauti voi aiheutua FMR1-geenin pistemutaatiosta tai deleetiosta.

Indikaatiot Kliininen epäily fragiili-X -oireyhtymästä. Kehitysviiveen tai kehitysvammaisuuden etiologian selvittely. Kantajatutkimukset perheissä, joissa on todettu FMR1-geenin esi- tai täysmutaatio. Ataksia/tremor -oireyhtymä, FXTAS (Fragile X-associated Tremor Ataxia Syndrome). Naisilla munasarjojen toiminnan ennenaikainen hiipuminen, FXPOI (Fragile X-associated Primary Ovarian Insuffiency). Ennen perheenjäsenten DNA-tutkimuksia suositellaan perinnöllisyysneuvontaa.

Näyte 3-5 ml verta EDTA-putkeen

Lähete:
Näytteen mukana tulee olla täytetty Fimlabin geneettisen tutkimuksen lähete.

Säilytys ja lähetys Näyte lähetetään huoneenlämpöisenä. Säilytys jääkaapissa.

Menetelmä Repeat primed -PCR ja fragmenttianalyysi kaupallisella CE/IVD -merkityllä kitillä (AmplideX).

Toimitusaika Tulos on valmiina 4 viikon kuluessa.

Tulkinta Tutkimuksesta annetaan lausunto, jossa ilmoitetaan CGG-toistojen lukumäärä ja mahdollinen mutaatiotyyppi. FMR1-geenin täysmutaatio sopii fragiili-X -oireyhtymään, esimutaatio merkitsee oireyhtymän kantajuutta. Normaali tulos ei välttämättä sulje pois fragiili-X -oireyhtymää, sillä tauti voi aiheutua myös FMR1-geenin pistemutaatioista tai deleetioista.

Tekopaikka FIMLAB