

Arvoisa asiakas,**Uusi tutkimus rasvamaksaan liittyvän PNPLA3-geenin variaation tutkimiseen****PNPLA3-geenin c.617C>G (I148M) variaatio, DNA-tutkimus verestä
B –PNPLA3-D ATK 9442**

Alkoholiin liittymätön rasvamaksa ja maksatulehdus ovat tärkeitä krooniselle maksasairaudelle altistavia tekijöitä länsimaissa. Rasvamaksaan liittyvän maksatulehduksen (non-alcoholic steatohepatitis, NASH) on todettu liittyvän PNPLA3 (adiponutrin) -geenin variaatioon yli 50:ssä tutkimuksessa.

PNPLA3-geenin variaatiotutkimuksen avulla saadaan lisäinformaatiota riskistä etenevään maksasairauteen. Variaatio kohdassa rs738409 aiheuttaa isoleusiinin muuttumisen metioniiniksi aminohappopaikassa 148, joka on tärkeä maksan rasvapitoisuuden säätelyn kannalta. Riskialleelin G yleisyys suomalaisessa populaatiossa on noin 21%. Käyttäen Suomessa kehitettyä NASH-riskiä arvioivaa yhtälöä eli "NASH-scorea" (1) voidaan tutkittavan maksatulehdusriski arvioida luotettavasti yhdistämällä genotyyppitietoon ASAT- ja paastoinsuliinipitoisuudet. Kohonneen riskin potilaat voidaan ohjata lisätutkimuksiin. Varsinainen NASH-diagnoosi edellyttää maksabiopsian ottoa.

Hepatosellulaarisen karsinooman riski vaikuttaa yleisesti lisääntyneeltä maksakirroosia sairastavilla PNPLA3-variaation kantajilla riippumatta kirroosin syystä. Geenitestiä voidaan siis käyttää myös hepatosellulaarisen karsinooman riskin arvioinnissa kirroosipotilailla.

(1) HYYSALO J ET AL. J HEPATOL. 2014 APR;60(4):839-46

Indikatiot: Maksa-arvot koholla, todettu rasvamaksa, maksasairauden selvittely.
Näyte: 3 ml EDTA-verta.
Menetelmä: Genotyyppitys TaqMan-kemialla.
Tekniheys: 1x2vko, vastausaika 10 arkipäivää.
Tulkinta: Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.
I148M (C617G) variaation suhteen heterotsygooteilla ja homotsygooteilla on kohonnut riski alkoholiin liittymättömään maksatulehdukseen (nk. rasvamaksa).

Tutkimus on tilattavissa 14.7.2014 lähtien.

Tiedustelut:

sairaalageneetikot
Nina Horelli-Kuitunen
puh. 050 358 1609
Kirsi Piippo
puh. 050 409 0863
etunimi.sukunimi@medix.fi

Hintatiedustelut:

asiakasyhteyspäällikkö Anne Knaapila
puh. 050 409 0864
etunimi.sukunimi@medix.fi