



CHlgenE

Synnynnäisen hyperinsulinismin geneettiset syyt
Genetic etiology of congenital hyperinsulinism

Hyvä hyperinsulinismipotilas tai perheenjäsen,

Pyydämme potilaita mukaan CHlgenE -tutkimukseen, jossa tutkitaan synnynnäistä hyperinsulinismia (CHI, congenital hyperinsulinism) aiheuttavia perimän muutoksia. Tutkimukseen soveltuvat henkilöt, jotka sairastavat tai ovat aiemmin sairastaneet CHI-sairautta, jonka geneettistä syytä ei ole heidän kohdallaan tunnistettu. Tutkimus koskee noin 40 suomalaista CHI-potilasta.

Tutkittavan dna-näytteestä (verinäyte) tehdään koko perimän geneettinen tutkimus eli genomisekvensointi. Tutkittavalla todettujen perimämuutosten tulkintaa varten pyydetään suostumusta myös vanhempien dna-näytteen (verinäyte) tutkimiseen.

Tutkimukseen osallistuminen on vapaaehtoista. On mahdollista, ettei tutkimukseen osallistumisesta ole tutkittavalle hyötyä. Tutkimuksesta saatavaa tietoa voidaan hyödyntää CHI-potilaiden hoidon ja seurannan suunnittelussa. Tutkimuksesta saatava tieto auttaa ymmärtämään CHI:n tautimekanismeja, ja tätä tietoa tarvitaan muun muassa uusien CHI:n hoitomuotojen kehittämisessä.

Pyydämme kiinnostuneita henkilöitä ottamaan yhteyttä johtavaan tutkijaan tarkemman tiedon saamiseksi.

Johtavan tutkijan yhteystiedot:

Jonna Männistö

LT, lastentautien erikoislääkäri

perinnöllisyyslääketieteeseen erikoistuva lääkäri

KYS Perinnöllisyyspoliklinikka

p. 050 5309 409

chi.tutkimus@gmail.com

Tutkimusryhmä: LT Jonna Männistö (KYS), Dos. Hanna Huopio (KYS), Prof. Timo Otonkoski (HUS), Prof. Jarmo Jääskeläinen (KYS)

Tutkimuskeskus: Kuopion yliopistollinen sairaala ja Itä-Suomen yo

Tutkimusyhteistyö: Exeterin yliopiston hyperinsulinismitutkimusryhmä (Iso-Britannia; tutkimusryhmän johtaja Sarah E. Flanagan) ja Helsingin yo

Rekrytointi: 31.12.2023 saakka

