

## Uusi tutkimus: Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimus

<b>Tutkimus</b>	20464	B -SEKVY-D	Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimus
<b>Tiedustelut</b>	Molekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 471 74339 toimisto, (09) 471 74927 sairaalageneetikko, (09) 471 75905 lääkäri tai molgenlab@hus.fi		
<b>Lähete</b>	HUSLAB Molekyyli­genetiikan lähete, tai verkkolähete osoitteessa <a href="http://www.huslab.fi">www.huslab.fi</a>		
<b>Indikaatiot</b>	<p>Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimus. Mutaation tulee olla rakenteeltaan sellainen, että se voidaan todeta genomisesta DNA:sta PCR:llä ja sekvensoinnilla.</p> <p>Tutkimuksen tilaajan tulee aina olla yhteydessä Molekyyli­genetiikan laboratorioon ennen tutkimuksen tilaamista ja näytteiden lähettämistä.</p>		
<b>Näyte</b>	<p>5 ml (lapset 3 ml) verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS</p> <p>Näyte ei saa jäätyä. Tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa 1-3 päivää.</p>		
<b>Menetelmä</b>	Perifeerisen veren valkosoluista eristetyistä DNA:sta monistetaan PCR-menetelmällä yksittäisen mutaation käsittävä perimän alue. Monistustuote sekvensoidaan.		
<b>Tulokset valmiina</b>	Tulosten valmistumisaika on tutkimuskohtainen ja sitä voi tiedustella laboratoriosta.		
<b>Yleistä</b>	<p>Yksittäisen mutaation sekvensointitutkimuksessa selvitetään, todetaanko (suvussa) ennestään tunnettu mutaatio tutkittavassa näytteessä. Lähetteessä tulee olla tarkat tiedot tutkittavasta mutaatiosta.</p> <p>Tutkimuksen tekeminen edellyttää, että tutkimuksen tilaaja toimittaa laboratoriolle varsinaisen näytteen lisäksi positiivisen kontrollinäytteen sekä kontrollia ja tutkittavaa potilasta koskevat kliiniset tiedot. Kysymyksen asettelusta riippuen voidaan tarvita useita kontrollinäytteitä.</p>		
<b>Allekirjoitukset</b>	Juha Kolehmainen vs. erikoislääkäri HUSLAB Molekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905	Maaret Ridanpää sairaalageneetikko HUSLAB Molekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 471 74927	Sirpa Kivirikko erikoislääkäri, vastuuyksikön päällikkö HUSLAB Molekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 471 74914
<b>Jakelu</b>	HUSLABin intranet-sivut HUSLABin Internet-sivut HUSin kliiniset toimialat Ulkopuoliset asiakkaat Molekyyli­genetiikan laboratorion asiakkaat		