

Uusia genetiikan alihankintatutkimuksia otetaan käyttöön 1.11.2018

Tutkimus			
	21574	B -PKD1/2	Autosomissa vallitsevasti periytyvä munuaisten rakkautauti, PKD1- ja PKD2-geenien DNA-tutkimus, verestä
	21661	B -GCK-D	GCK-geenin sekvensointi ja deleetio- ja duplikaatiotutkimus (MLPA), verestä
	21662	B -HNF1/4A	HNF1A- ja HNF4A-geenien sekvensointi ja deleetio- ja duplikaatiotutkimus (MLPA), verestä
	21672	B -MODYMut	MODY-diabeteksen geenipaneelitutkimus, verestä
	23099	B -HCMMut	Hypertrofisen kardiomyopatian geenipaneeli, verestä
	23100	B -DCMMut	Dilatoivan kardiomyopatian geenipaneeli, verestä
	23101	B -LQTSMut	Synnynnäisen pitkä QT-oireyhtymän geenipaneeli, verestä
	23102	B -AortMut	Aortan laajentuman geenipaneeli, verestä
	23093	B -Panel-S	Pieni geenipaneeli, verestä
	23094	Ts-Panel-S	Pieni geenipaneeli, kudospäättestä
	23095	B -Panel-M	Keskikokoinen geenipaneeli, verestä
	23096	Ts-Panel-M	Keskikokoinen geenipaneeli, kudospäättestä
	23097	B -Panel-L	Suuri geenipaneeli, verestä
	23098	Ts-Panel-L	Suuri geenipaneeli, kudospäättestä
	21576	B -ExSeq-D	Eksomisekvensointi, verestä
	21577	B -ExTri-D	Eksomisekvensointi potilas ja vanhemmat, verestä

Asia	<p>Perinnöllisten sairauksien diagnostiikkaan tarkoitettuja alihankintatutkimuksia otetaan käyttöön 1.11.2018. Samalla avataan tilattavaksi avoimella nimikkeellä eri toimittajien geenipaneeleita ja eksomisekvensointitutkimus.</p> <p>Tutkimukseen sisältyy Genetiikan laboratoriossa DNA-eristys, joka tehdään ennen näytteen lähettämistä alihankintaan. Eristetty DNA jaetaan kahteen putkeen, joista toinen jää säilytykseen Genetiikan laboratorioon ja toinen lähetetään jatkotutkimuksiin. Ulkomaille menevissä näytteissä lähetetiedot pyydetään täyttämään englanniksi Weblabiin tilausta tehdessä.</p> <p>Tilattaessa tutkimuksia B/Ts-Panel-S, B/Ts-Panel-M ja B/Ts-Panel-L toivottu geenipaneelin nimi pyydetään merkitsemään selkeästi tilausta Weblabiin tehdessä. Tilausta edeltävästi on hyvä konsultoida laboratorion lääkäriä tutkimuksen valinnasta ja tekopaikasta. Osassa tutkimuksia tulee täyttää alihankintalaboratorion oma lähetekaavake ja lisäksi suostumuslomake yhdessä potilaan kanssa.</p>		
Menetelmä	<p>NGS (next generation sequencing), sekvensointi ja/tai MLPA.</p> <p>Alihankintana teetettävä tutkimus.</p>		
Tiedustelut	<p>Laboratorion lääkäri puh. 09 471 75905 tai genetiikanlaboratorio@hus.fi.</p>		
Allekirjoitukset	<p>Pia Alhopuro erikoislääkäri HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 428 7259</p>	<p>Anna-Kaisa Anttonen prosessivastaava HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523</p>	<p>Minna Pöyhönen vt ylilääkäri HUSLAB Genetiikan linja puh. 050 428 7504</p>