

Uusi Ts-VmMut-geenipaneeli vaskulaarimalformaatioiden somaattisille muutoksille Genetiikan laboratoriossa 15.4.2019 alkaen

Tutkimus	21814	Ts-VmMut	Vaskulaaristen malformaatioiden geenipaneeli, kudospäyttestä
Asia	HUSLABin NGS-tutkimusvalikoima laajenee vaskulaarimalformaatioiden somaattisten mutaatioiden tutkimuksella.		
Johdanto	<p>Mosaikkimuotoiset <i>AKT1</i>-, <i>PIK3CA</i>- ja <i>PTEN</i>-geenien mutaatiot aiheuttavat liikakasvuisuusoireyhtymiä, joihin liittyy kudosten epäsuhtaista kasvua sekä mm. vaskulaari- ja kapillaarimalformaatioita.</p> <p>Geenien <i>AKT1</i>, <i>PIK3CA</i> ja <i>PTEN</i> proteiinia koodaavat eksonialueet voidaan tutkia <i>in house</i> -geenipaneelilla joko tuorekudospäyttestä tai parafiinileikkeistä. Lausunnossa ilmoitetaan tutkitut alueet, keskimääräinen peitto kohdealueilla, tutkimuksen herkkyys, todetut muutokset sekä mutanttialleelin osuus.</p>		
Indikaatiot	Vaskulaarimalformaatioiden somaattisten mutaatioiden tutkimus.		
Menetelmä	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).		
Tulokset	<p>Neljän viikon kuluessa näytteen saapumisesta.</p> <p>HUSLAB-ohjekirjasta (www.huslab.fi/ohjekirja) löytyy tarkempia tietoja mm. tutkimukseen tarvittavista näytemääristä ja näytteiden lähetyksestä. Hintatietoja voi tiedustella HUSLABin asiakaspalvelusta huslabasiakasinfo@hus.fi.</p>		
Allekirjoitukset	<p>Pia Alhopuro erikoislääkäri</p> <p>HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 428 7259</p>	<p>Soili Kytölä sairaalageneetikko, prosessivastaava</p> <p>HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 9125</p>	<p>Anna-Kaisa Anttonen ylilääkäri, linjaohjaja</p> <p>HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523</p>