

## Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimus

<b>Asia</b>	Muutos HUSLAB Genetiikan laboratorion SEKVY-tutkimukseen		
<b>Tutkimukset</b>	20464	B -SEKVY-D	Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimus, verestä
	20657	Ts-SEKVY-D	Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimus, kudokset
	21888	B -Kontr-D	Kontrollinäyte sukulaisen sekvensointitutkimukseen, verestä
	21889	Ts-Kontr-D	Kontrollinäyte sukulaisen sekvensointitutkimukseen, kudokset
<b>Asia</b>	Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimus edellyttää positiivisen kontrollinäytteen pyytämistä omalla pyynnöllä ja kliinisiä esitietoja sekä kontrollista että tutkittavasta potilaasta.		
<b>Johdanto</b>	Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimuksen tilaajan tulee toimittaa laboratorioon varsinaisen potilasnäytteen lisäksi sekä positiivinen kontrollinäyte että kontrollia ja tutkittavaa potilasta koskevat kliiniset esitiedot. Tilaaajan tulee toimittaa myös positiivisen kontrollin alkuperäisen geenitutkimuksen vastaus joko faxilla (09-47174001) tai kirjeitse Genetiikan laboratorioon ( <a href="http://www.huslab.fi/ohjekirja">www.huslab.fi/ohjekirja</a> ). Kontrollinäytteen tutkiminen on maksutonta eikä siitä laadita erillistä lausuntoa. Positiivinen kontrollinäyte tilataan tutkimuspyynnöllä B –Kontr-D tai Ts-Kontr-D.  Mikäli potilaan tutkimuspyynnön yhteydessä ei saada näytettä tai edellä mainittuja, tutkimuksen toteutuksen kannalta välttämättömiä tietoja, lähetetään laboratoriosta tilaajalle lisätietoja koskeva kirje. Jos tarvittavia tietoja/näytettä ei ole saatu kuukauden sisällä tutkimuspyynnön saapumisesta, lähetetään tilaajalle toinen lisätietoja koskeva kirje tutkimuksen tekemisen edellyttämistä puutteista. Mikäli tarvittavia tietoja/näytteitä ei ole saapunut neljän kuukauden sisällä alkuperäisen tutkimuspyynnön saapumisesta, tutkimus sulkeutuu. Tällöin laskutus perustuu tehtyyn työhön. Säilytämme potilasnäytettä toistaiseksi Genetiikan laboratoriossa mahdollisia tulevia tutkimuksia varten.		
<b>Menetelmä</b>	Sekvensointi. Akkreditoitu menetelmä.		
<b>Muuta</b>	HUSLAB-ohjekirjasta ( <a href="http://www.huslab.fi/ohjekirja">www.huslab.fi/ohjekirja</a> ) löytyy tarkempia tietoja mm. tutkimukseen tarvittavista näytemääristä ja näytteiden lähetyksestä. Hintatietoja voi tiedustella HUSLABin asiakaspalvelusta <a href="mailto:huslabasiakasinfo@hus.fi">huslabasiakasinfo@hus.fi</a>		
<b>Allekirjoitukset</b>	Pia Alhopuro Erikoislääkäri  HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 428 7259	Soili Kytölä Sairaalageneetikko, prosessi- vastaava  HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 9125	Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri, vastuualuejohtaja  HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523