

Kudosnäytteestä tehtävä eksomisekvensointitutkimus suoritetaan 1.12.2020 alkaen HUSLAB Genetiikan laboratoriossa

Tutkimus	21576	B -ExSeq-D	Eksomisekvensointi, verestä
	21577	B -ExTri-D	Eksomisekvensointi potilas ja vanhemmat, verestä
	21810	Ts-ExSeq-D	Eksomisekvensointi, kudoksesta
	23130	Ts-ExTri-D	Eksomisekvensointi potilas ja vanhemmat, kudoksesta

Asia

Tekopaikkamuutos. Aiemmin alihankintanta teetetyt Ts-ExSeq-D ja Ts-ExTri-D eksomitutkimukset kotiutetaan HUSLAB Genetiikan laboratoriossa tehtäväksi 1.12.2020. Eksomitutkimus voidaan tehdä HUSLAB Genetiikan laboratoriossa kaikista alla mainituista kudostyypeistä hyödyntäen Illuminan NovaSeq 6000-laitteistoa ja synnynnäisten ituratavarianttien tunnistukseen tähtäävää bioinformatiikan analyysia.

B -ExSeq-D ja B -ExTri-D tehdään verestä eristetystä DNasta. Ts-ExSeq-D ja Ts-ExTri-D-tutkimus tehdään seuraavista kudoksista: tuorekudosnäytteet, iho, istukka, lapsiveden solut, parafiininäytteet. Parafiininäytteestä tehtävää tutkimusta ei ole ollut aikaisemmin lainkaan tarjolla. Eksomitutkimusta ei tarjota käynnissä olevan raskauden aikaisena tutkimuksena, mutta se voidaan tehdä sikiön tilanteen selvittelynä istukka- tai lapsivesinäytteestä raskauden päätyttyä.

Tarkemmat tiedot tutkimusten vastausajoista, tilaamisesta ja tarvittavista suostumuskaavakkeista löytyvät päivitettyinä HUSLAB:n ohjekirjasta.

Yhteyshenkilöt

sairaalageneetikko Kaisa Kettunen: kaisa.kettunen@hus.fi / 040 628 8187 ja
erikoislääkäri Eveliina Salminen: eveliina.e.salminen@hus.fi / 040 728 6326

Tiedustelut

Genetiikan laboratorio, puh 09 471 74339 toimisto tai 09 471 75905 lääkäri tai
Genetiikanlaboratorio@hus.fi

Allekirjoitukset

Kaisa Kettunen Sairaalageneetikko	Arto Orpana Ylikemisti	Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri, vastuualuejohtaja
HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 040 628 8187	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0647	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523