

## Uusi lihastautigeeneihin kohdennettu molekyylikaryotyypitystutkimus aukeaa 13.1.2022

<b>Tutkimus</b>	23173	B -MKlihas	Molekyylikaryotyypitys, neuromuskulaaritauteihin kohdennettu tutkimus, verestä
<b>Asia</b>	Uusi tutkimus		
<b>Johdanto</b>	Molekyylikaryotyypityksellä (MK, arrayCGH, aCGH) voidaan selvittää genomien kopiolumuutoksia, eli deleetioita ja duplikaatioita. Lihastautien tutkimuksessa käytetty 4x180k-siru (Neuromuscular Disorder array, NMD-array) on kohdennettu ihmisen 187 tunnettuun lihastautigeeniin, sekä lihastauteihin assosioituihin geeneihin ja niiden eksoneihin. Tällä resoluutiolla voidaan tunnistaa lihastautigeenien kopiolumuutokset jopa yksittäisten eksonien tarkkuudella.		
<b>Indikaatiot</b>	Neuromuskulaaritaudin molekyylogeneettisen diagnoosin selvittely sekä jatkoanalyysi, kun halutaan etsiä kopiolumuutoksia lihastautigeeneissä. Lähetteestä tulee käydä ilmi kattavat kliiniset esitiedot sekä mahdollisuuksien mukaan myös ne geenit tai kromosomialueet, jotka tulisi erityisesti huomioida analyysissä.		
<b>Menetelmä</b>	Molekyylikaryotyypitys (aCGH).		
<b>Tulokset</b>	Kliinisesti merkittävien ja merkitykseltään avointen kopiolumuutosten, eli deleetioiden ja duplikaatioiden, geenisisältö analysoidaan ja tuloksesta annetaan lausunto. Tutkimuksen tulokset valmistuvat 4-6 viikossa.		
<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:huslab@hus.fi">huslab@hus.fi</a> .		
<b>Allekirjoitukset</b>	Kirsi Kiiski Sairaalageneetikko  HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 428 7258	Soili Kytölä Sairaalageneetikko, prosessivastaava HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 9125	Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri, vastuualuejohtaja HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523