

Uusi koko eksomin kattava siru molekyylirytyypitystutkimuksiin 30.9.2021

Tutkimus	23138	B -MKexom	Molekyylirytyypitys, eksonitasoiset muutokset, verestä
	23139	Ts-MKexom	Molekyylirytyypitys, eksonitasoiset muutokset, kudoksesta
Asia	Uusi tutkimus. HUSLABin array-CGH-tutkimusten valikoima laajenee koko eksomin kattavalla molekyylirytyypitys-sirulla.		
Johdanto	Molekyylirytyypityksellä (MK, arrayCGH, aCGH) voidaan selvittää genomien kopiolumuutoksia, eli deleetioita ja duplikaatioita koko genomien alueella. Tutkimuksessa käytetty 1x1M-siru (CytoSure Medical Research Exome Array) on kohdennettu ihmisen genomien 4600 tunnettuun tautigeeniin ja niiden eksoneihin. Tällä resoluutiolla voidaan tunnistaa kliinisesti merkittävien geenien kopiolumuutokset useimmiten jopa yksittäisten eksonien tarkkuudella ja muualla genomissa 50-200 kb tarkkuudella.		
Indikaatiot	Tutkimuksen käyttötarkoituksia ovat esimerkiksi eksomisekvensoinnin (B/Ts -ExTri, B/Ts -ExSeq-D) rinnalla tehtävä kopiolumuanalyysi tai geenipaneelitutkimuksen jälkeen tehtävänä jatkoanalyysi, kun halutaan etsiä kopiolumuutoksia erityisesti potilaan taudinkuvaan sopivissa geneeissä. Läheteestä tulee käydä ilmi kattavat kliiniset esitiedot sekä mahdollisuuksien mukaan myös ne geenit tai kromosomialueet, jotka tulisi erityisesti huomioida analyysissä.		
Menetelmä	Molekyylirytyypitys (aCGH). Akkreditoitu menetelmä.		
Tulokset	Kliinisesti merkittävien ja merkitykseltään avointen kopiolumuutosten, eli deleetioiden ja duplikaatioiden, geenisisältö analysoidaan ja tuloksesta annetaan lausunto. Tutkimuksen tulokset valmistuvat 4-6 viikossa.		
Muuta	HUSLAB-ohjekirjasta (www.huslab.fi/ohjekirja) löytyy tarkempia tietoja mm. tutkimukseen tarvittavista näytemääristä ja näytteiden lähetyksestä. Hintatietoja voi tiedustella HUSLABin asiakaspalvelusta huslab@hus.fi .		
Allekirjoitukset	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