

Synnyynnäisen pitkä QT -oireyhtymän geenipaneelitutkimus 23101 B - LQTSMut siirtyy Genetiikan laboratoriossa tehtäväksi 1.2.2022 alkaen

Tutkimus	23101	B -LQTSMut	Synnyynnäisen pitkä QT-oireyhtymän geenipaneeli, verestä
	20804	B -LQT-D	Synnyynnäinen pitkä QT-oireyhtymä, KCNQ1- ja KCNH2-geenien valtamutaatioiden tutkimus, verestä
Asia	Tekopaikkamuutos Poistuva tutkimus		
Yhteyshenkilöt	sairaalageneetikko Kirsi Piippo, kirsi.piippo@hus.fi, 040 624 9983 ja erikoislääkäri Liisa Viitasalo, liisa.viitasalo@hus.fi, 050 439 4367		
Indikaatiot	Synnyynnäisen pitkä QT -oireyhtymän diagnostiikka, kun suvun mutaatio on tuntematon. Kun suvun mutaatio tunnetaan, sukuun kuuluvan henkilön tutkimus pyydetään kohdennettuna (tutkimusnumero 20805 B-LQTY-D tai 20464 B-SEKVY-D silloin kun suvun mutaatio ei ole mikään neljästä suomalaisesta valtamutaatiosta).		
Näyteastia	EDTA-putki 5/3 ml		
Näyte	3-5 ml EDTA-verta (pieniltä lapsilta minimi näytemäärä on 1 ml EDTA-verta).		
Menetelmä	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).		
Yleistä	Synnyynnäisen pitkä QT -oireyhtymän geenipaneelitutkimus 23101 B -LQTSMut siirtyy Genetiikan laboratoriossa tehtäväksi 1.2.2022 alkaen. Tutkimus tehdään eksomisekvensointimenetelmällä, mikä mahdollistaa laajentamisen koko eksomin sekvensointiin. Laajennuksesta voi tarvittaessa tiedustella Genetiikan laboratorion. Tutkimus kattaa 10 synnyynnäiseen pitkä QT -oireyhtymään liitetyn geenin (CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A ja TRDN) proteiinia koodaavat alueet, silmukointiin vaikuttavat alueet (± 20 bp) ja tunnetut introniset muutokset. Tutkimus korvaa KCNQ1- ja KCNH2-geenien valtamutaatioiden tutkimuksen 20804 B -LQT-D, joka poistuu valikoimasta 1.2.2022. Tarkemmat tiedot tutkimusten vastausajoista ja tilaamisesta löytyvät HUSLABin ohjekirjasta.		
Huomautuksia	Kiireellisestä tutkimuksesta on oltava erikseen etukäteen yhteydessä Genetiikan laboratorioon ja tiedusteltava, onko mahdollista tehdä tutkimus kiireellisenä. Mikäli HUSLAB genetiikan laboratorio ei pysty tekemään tutkimusta itse kiireellisenä, hankitaan kiireellinen tutkimus alihankintana Fulgent Genetics -laboratoriosta. Tutkimuksesta peritään kiireellisyyslisä.		
Tiedustelut	Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 74339 toimisto tai 09 471 75905 lääkäri tai Genetiikanlaboratorio(at)hus.fi		

Allekirjoitukset

Kirsi Piippo
Sairaalageneetikko

HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 040 624 9983

Liisa Viitasalo
Osastonlääkäri

HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 439 4367

Anna-Kaisa Anttonen
Vastuualuejohtaja,
ylilääkäri
HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 0523