

Noonan-oireyhtymän geenipaneeli Ts-NoonMut avautuu sikiödiagnostiikka- ja muille kudospäätteille 26.9.2022 alkaen

| | | | |
|--------------------------|--|--|--|
| Tutkimus | 22410 | Ts-NoonMut | Noonanin oireyhtymän geenipaneeli, kudospäätteestä |
| Asia | Uusi tutkimus ja Yleisasia | | |
| Asia | <p>Näytetyypin laajennus. Aiemmin Noonanin oireyhtymän geenipaneelitutkimukseen on voinut pyytää vain verinäytteestä (B -NoonMut), nyt avattavalla tutkimusnimikkeellä on mahdollista pyytää tutkimus sikiödiagnostiikka- ja muista kudospäätteistä.</p> <p>Tiedot paneelin kattamista geeneistä ja tulosten tulkinnasta löytyvät HUSLAB:n ohjekirjasta.</p> | | |
| Indikaatiot | <p>Noonanin oireyhtymän diagnostiikka kudospäätteestä sekä sikiödiagnostiikka raskauden aikana riskiperheissä. Mikäli suvun geenivirhe tunnetaan, tutkimus pyydetään kohdennettuna (tutkimusnumero 20657 Ts-SEKVY-D).</p> | | |
| Näyte | <p>Tutkimus voidaan tehdä eri kudospäätteistä, kuten istukka- tai lapsivesinäytteestä, kudospäälästä tai parafiinileikkeestä. Kudospäälä ravintonesteessä tai suolaliuoksessa. Lähetys: Meilahden alueella otettu näyte lähetetään välittömästi Genetiikan laboratorioon (putkipostiasema HUSLAB-talon moniajoasema 6300). Meilahden ulkopuolelta tuleva näyte toimitetaan osoitteella HUSLAB-talo, Näytteiden vastaanotto, Topeliuksenkatu 32, Tunnus 5000493, Info MNVO, 01006 VASTAUSLÄHETYS.</p> | | |
| Tulokset valmiina | <p>5 viikon kuluessa näytteen saapumisesta. Tietyissä tilanteissa tulos varmistetaan joko Sangersekvensoinnilla tai ddPCR-menetelmällä, jolloin vastausaika voi olla pidempi (esim. matala lukupeitto, varmistusta vaativa insertio/deleetio tai kopiolumuutos). Lausunto annetaan vasta mahdollisen varmistustutkimuksen valmistuttua.</p> | | |
| Huomautuksia | <p>Kiireellisestä tutkimuksesta on oltava erikseen etukäteen yhteydessä Genetiikan laboratorioon ja tiedusteltava, onko mahdollista tehdä tutkimus kiireellisenä (vastausaika 3 viikkoa). Mikäli HUSLAB genetiikan laboratorio ei pysty tekemään tutkimusta itse kiireellisenä, hankitaan kiireellinen tutkimus alihankintalaboratoriosta. Tutkimuksesta peritään kiireellisyysslisä. Paneeli ei sovi neurofibromatoosin diagnostiikkaan, sillä SPRED1-geeni ja kaikki sairauden yhteydessä kuvatut introniset muutokset eivät ole paneelissa katettuja. Lisätietoja soveltuvan tutkimuksen valinnasta voi kysyä Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 74339 toimisto tai 09 471 1626137 lääkäri tai Genetiikanlaboratorio(at)hus.fi</p> | | |
| Tiedustelut | <p>Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 74339 toimisto tai 09 471 75905 lääkäri tai Genetiikanlaboratorio(at)hus.fi</p> | | |
| Allekirjoitukset | Christa Schmidt Sairaalgeneetikko HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 040 626 5278 | Reetta Soinen Erikoislääkäri HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 040 162 6137 | Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523 |