

Muutos eksomipohjaisiin tutkimuksiin 9.9.2024 alkaen

Tutkimukset			
21576	B -ExSeq-D	Eksomisekvensointi, verestä	
21577	B -ExTri-D	Eksomisekvensointi potilas ja vanhemmat, verestä	
23140	B -ExKon-D	Eksomisekvensoinnin sukulaisen verrokinäyte, verestä	
21810	Ts-ExSeq-D	Eksomisekvensointi, kudoksenäytteestä	
23130	Ts-ExTri-D	Eksomisekvensointi potilas ja vanhemmat, kudoksenäytteestä	
22401	Ts-ExKon-D	Eksomisekvensoinnin sukulaisen verrokinäyte, kudoksenäytteestä	
22356	-Xpand-D	Aiemmin tehdyn geenipaneelitutkimuksen laajentaminen eksomiksi	
23150	B -HemMut	Periytyvän hematologisen taudin geenipaneeli, verestä	
23101	B -LQTSMut	Synnynnäisen pitkä QT-oireyhtymän geenipaneeli, verestä	
23179	B -NoonMut	Noonanin oireyhtymän geenipaneeli, verestä	
23008	Ts-ExMut-D	Eksomisekvensointiin perustuva ituradan geenipaneeli, kudoksenäytteestä	
23151	Ts-HemMut	Periytyvän hematologisen taudin geenipaneeli, kudoksesta	
22410	Ts-NoonMut	Noonanin oireyhtymän geenipaneeli, kudoksenäytteestä	

Asia Menetelmämuutos

Yleistä Eksomipohjaisissa NGS-tutkimuksissa (next generation sequencing, massiivinen rinnakkais-sekvensointi) otetaan käyttöön uusi hybridisaatioon perustuva kohdealue ja uudet kirjastonvalmistusreagenssit 9.9.2024 alkaen. Siirtymävaiheessa osa näytteistä prosessoidaan aiemmin käytössä olleella menetelmällä. Muutos on mahdollistanut samalla eksomitutkimusten kohdealueen päivittämisen. Muutos aiheuttaa pieniä muutoksia yksittäisten geenien sekvensoinnin lukusyvyyteen. Lisäksi huonolaatuiset parafiininäytteet saattavat jäädä ilman tulosta useammin kuin aiemmin.

Noonanin oireyhtymän geenipaneelitutkimukseen (B -NoonMut ja Ts-NoonMut) lisätään päivityksen yhteydessä geenit FGD1, RASA2, RRAS, SPRED1 ja SPRED2. Periytyvän hematologisen taudin geenipaneelitutkimukseen (B -HemMut ja Ts-HemMut) lisätään päivityksen yhteydessä geenit AP3B1, CASP10, CD59, CDIN1, CTLA4, DCLRE1B, DHX34, DHX40, ERG, GLRX5, HK1, HMOX1, KCNN4, LRBA, MDM4, MPIG6B, NFKB1, PGK1, PIK3CD, PIK3R1, SOCS1, STAT1, STN1 ja ZCCHC8.

Mikäli ennen 9.9.2024 tehty geenipaneeli- tai eksomitutkimus halutaan laajentaa trioeksomitutkimukseksi (B -ExTri-D tai Ts-ExTri-D), sekvensoidaan kyseinen näyte uudelleen yhdessä verrokinäytteiden kanssa. Aiemmin tehdyn geenipaneelitutkimuksen laajentaminen eksomitutkimukseksi on mahdollista myös muutoksen jälkeen. Muutos ei vaikuta tutkimusnimikkeisiin eikä tilauskäytäntöihin.

Tiedustelut

Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 74339 toimisto tai 09 471 75905 lääkäri tai
Genetiikanlaboratorio(at)hus.fi

Allekirjoitukset

Kaisa Kettunen
Sairaalageneetikko
HUS Diagnostiikkakeskus
Genetiikan laboratorio
puh. 040 628 8187

Arto Orpana
Vastuuyksikön päällikkö
HUS Diagnostiikkakeskus
Genomiyksikkö
puh. 050 427 0647

Anna-Kaisa Anttonen
Ylilääkäri
HUS Diagnostiikkakeskus
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 0523