

Menetelmämuutos suomalaisen tautiperinnön valtamutaatioiden kohdennetuissa tutkimuksissa 5.5.2025 alkaen

Asia	Menetelmämuutos		
Johdanto	<p>Suomalaisten valtamutaatioiden menetelmä vaihtuu syklisestä minisekvensoinnista NGS-sekvensoinniksi.</p> <p>Suomalaiseen väestöön rikastuneiden valtamutaatioiden kohdennetuissa tutkimuksissa tapahtuu menetelmämuutos 05.05.2025 lähtien.</p> <p>Suomalaisten valtamutaatioiden kohdennettujen tutkimusten menetelmä vaihtuu syklisestä minisekvensoinnista NGS-sekvensointipohjaiseksi. Pyyntökoodit pysyvät jatkossakin samoina, mutta yksittäiset valtamutaatiotutkimukset tehdään B -FinMut -paneelipohjaisina. Mikäli tutkimuspyyntö tehdään kohdennetulla valtamutaatiopyynnöllä (esim. 3772 B -AGU-D), vastataan tutkimuksessa entiseen tapaan vain kyseinen valtamutaatiotutkimus, ei muita muutoksia. Kohdennetussa valtamutaatiotutkimuksessa ei tule esiin sivu- tai sattumalöydöksiä. B/Ts-FinMut-paneelipohjaisiksi siirtyvät valtamutaatiotutkimukset on lueteltu tiedotteen lopussa. Niihin ei entiseen tapaan tarvita positiivista kontrollia.</p> <p>Entiseen tapaan pyynnöllä B -SEKVY-D (20464) ja Ts-SEKVY-D (20657) Sanger-sekvensoinnilla jäävät tilattavaksi valtamutaatiot ZNHIT3 c.92C>T, SLC26A2 c.1535C>A, DARS2 c.228-20_21delTT, c.455G>T ja c.492+2T>C, GDAP1 c.368A>G, CERKL c.193G>T, c.316C>T, c.375C>G ja c.847C>T, CHCHD10 c.197G>T, SLC7A7 c.895-2A>T, ulkomaalaisessa väestössä esiintyvä HBB c.20A>T ja rintasyöpäalittiuteen liittyvät PALB2 c.1592delT ja CHEK2 c.1100delC. Samoin entiseen tapaan pyynnöllä B -LQTY-D (20805) tilataan suomalaiset, pitkään QT-aikaan liittyvät valtamutaatiot KCNQ1 c.1766G>A (G589D) ja c.1129-2A>G sekä KCNH2 c.526C>T (R176W) ja c.1655T>C (L552S). Neljä edellä mainittua valtamutaatiota siirrytään tekemään Sanger-sekvensoinnilla syklisen minisekvensoinnin sijaan. Positiivista kontrollia ei edellä mainittuihin valtamutaatiotutkimuksiin edelleenkään tarvita</p>		
Huomautukset	<p>Kiireellisen tutkimuksen vastausaika on 10 arkipäivää. Normaali vastausaika tutkimuksessa on neljä viikkoa. Kiireellisyys on merkittävä selvästi läheteeseen. Tutkimuksesta peritään kiireellisyyssisiä eikä jatkotutkimuksia tehdä kiireellisinä ilman erillistä pyyntöä.</p>		
Tiedustelut	Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 74339 toimisto tai Genetiikanlaboratorio(at)hus.fi		
Yhteyshenkilöt	<p>Perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri Reetta Soininen, reetta.soininen@hus.fi, 040 162 6137 ja sairaalageneetikko Emma Andersson, emma.andersson@hus.fi, 040 631 8423.</p>		
Allekirjoitukset	<p>Reetta Soininen Perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio</p> <p>puh. 040 162 6137</p>	<p>Emma Andersson Sairaalageneetikko HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio</p> <p>puh. 040 631 8423</p>	<p>Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri, vastuualuejohtaja HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikka ja kliininen farmakologia</p> <p>puh. 050 427 0523</p>

Muuttuvat tutkimukset		
4657	B -INCL-D	Infantiili neuroonaalinen seroidilipofuskinoosi (INCL), valtamutaation DNA-tutkimus verestä
4658	Ts-INCL-D	Infantiili neuroonaalinen seroidilipofuskinoosi (INCL), valtamutaation DNA-tutkimus kudospäytteestä
4703	B -MEB-D	Lihäs-silmä-aivo-oireyhtymä (MEB), POMGNT1-geenin valtamutaation DNA-tutkimus verestä
4704	Ts-MEB-D	Lihäs-silmä-aivo-oireyhtymä (MEB), POMGNT1-geenin valtamutaation DNA-tutkimus kudospäytteestä
4661	B -MCAD-D	Medium chain acyl CoA dehydrogenaasin puutos (MCAD), ACADM-geenin valtamutaation DNA-tutkimus verestä
4662	Ts-MCAD-D	Medium chain acyl CoA dehydrogenaasin puutos (MCAD), ACADM-geenin valtamutaation DNA-tutkimus kudospäytteestä
4659	B -LCHAD-D	Long chain 3-hydroxyacyl CoA dehydrogenaasin puutos (LCHAD), valtamutaation DNA-tutkimus verestä
4660	Ts-LCHAD-D	Long chain 3-hydroxyacyl CoA dehydrogenaasin puutos (LCHAD), valtamutaation DNA-tutkimus kudospäytteestä
4688	B -USH3-D	Usherin oireyhtymä, tyyppi 3, CLRN1-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus verestä
4689	Ts-USH3-D	Usherin oireyhtymä, tyyppi 3, CLRN1-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus kudospäytteestä
20850	B -MKS-D	Meckelin oireyhtymä, MKS1- ja CC2D2A-geenien valtamutaatioiden DNA-tutkimus verestä
20851	Ts-MKS-D	Meckelin oireyhtymä, MKS1- ja CC2D2A-geenien valtamutaatioiden DNA-tutkimus kudospäytteestä
3772	B -AGU-D	Aspartylglukosaminidaasigeeni, DNA-tutkimus verestä
3775	Ts-AGU-D	Aspartylglukosaminidaasigeeni, DNA-tutkimus kudospäytteestä
4725	B -DTD-D	Diastrofinen dysplasia, SLC26A2-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus verestä
4692	Ts-DTD-D	Diastrofinen dysplasia, SLC26A2-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus kudospäytteestä
8494	B -ARPKD-D	Autosomaalinen resessiivinen rakkulamunuaistauti, PKHD1-geenin valtamutaatiot verestä
8781	Ts -ARPKD-D	Autosomaalinen resessiivinen rakkulamunuaistauti, PKHD1-geenin valtamutaatiot kudospäytteestä
4686	B -SALLA-D	Sallan tauti, SLC17A5-geenin valtamutaation DNA-tutkimus verestä
4687	Ts-SALLA-D	Sallan tauti, SLC17A5-geenin valtamutaation DNA-tutkimus kudospäytteestä

4646	B -CLN5-D	Variantti myöhäisinfantiili neuroonaalinen seroidilipofuskiinosisi, CLN5-geenin valtamut. DNA-tutk. verestä
4647	Ts-CLN5-D	Variantti myöhäisinfantiili neuroonaalinen seroidilipofuskiinosisi, CLN5-geenin valtamut. DNA-tutk. kudonäytteestä
4697	B -ASAUR-D	Arginosukkinaattiuria (ASA-uria), ASL-geenin valtamutaation DNA-tutkimus verestä
4698	Ts-ASAUR-D	Arginosukkinaattiuria (ASA-uria), ASL-geenin valtamutaation DNA-tutkimus kudonäytteestä
4723	B -CCD-D	Kongenitaalinen kloridiripuli (CCD), DRA-geenin valtamutaation DNA-tutkimus verestä
4690	Ts -CCD-D	Kongenitaalinen kloridiripuli (CCD), DRA-geenin valtamutaation DNA-tutkimus kudonäytteestä
4699	B -COHEN-D	Cohenin oireyhtymä, COH1-geenin valtamutaation DNA-tutkimus verestä
4700	Ts-COHEN-D	Cohenin oireyhtymä, COH1-geenin valtamutaation DNA-tutkimus kudonäytteestä
20489	B -HYLS1-D	Hydroletalus-oireyhtymä, HYLS1-geenin valtamutaation DNA-tutkimus, verestä
20490	Ts-HYLS1-D	Hydroletalus-oireyhtymä, HYLS1-geenin valtamutaation DNA-tutkimus, kudonäytteestä
4644	B -CLN3-D	Juveliini neuroonaalinen seroidilipofuskiinosisi, CLN3-geenin valtamutaatioiden DNA-tutk. verestä
4645	Ts-CLN3-D	Juveliini neuroonaalinen seroidilipofuskiinosisi, CLN3-geenin valtamutaatioiden DNA-tutk. kudonäytteestä
20850	B -MKS-D	Meckelin oireyhtymä, MKS1- ja CC2D2A-geenien valtamutaatioiden DNA-tutkimus verestä
20851	Ts-MKS-D	Meckelin oireyhtymä, MKS1- ja CC2D2A-geenien valtamutaatioiden DNA-tutkimus kudonäytteestä
4674	B -MUL-D	Mulibrey-nanismi, MUL-geenin valtamutaation DNA-tutkimus verestä
4675	Ts-MUL-D	Mulibrey-nanismi, MUL-geenin valtamutaation DNA-tutkimus kudonäytteestä
4676	B -NPHS1-D	Kongenitaalilinefroosi (CNF), NPHS1-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus verestä
4677	Ts-NPHS1-D	Kongenitaalilinefroosi (CNF), NPHS1-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus kudonäytteestä
3947	B -Gelso-D	Gelsoliinigeeni, DNA-tutkimus verestä
20290	B -TMD-D	Tibiaalinen lihasdystrofia (TMD), titiinigeenin valtamutaation DNA-tutkimus verestä
20291	Ts-TMD-D	Tibiaalinen lihasdystrofia (TMD), titiinigeenin valtamutaation DNA-tutkimus kudonäytteestä

4641	B -APECED	APECED-oireyhtymä, AIRE-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus verestä
4642	Ts-APECED	APECED-oireyhtymä, AIRE-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus kudosnäytteestä
4732	B -XLRS-D	X-kromosomissa periytyvä retinoskiisi, XLRS1-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus verestä
4706	Ts-XLRS-D	X-kromosomissa periytyvä retinoskiisi, XLRS1-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus kudosnäytteestä
20805	B -LQTY-D	Synnyynnäinen pitkä QT-oireyhtymä, KCNQ1- tai KCNH2-geenin yksittäisen mutaation tutkimus, verestä