

Eksomisekvensointitutkimusten ohjelmiston vaihdos ja tilapäinen alihankinta

Asia

Yleisasia

Johdanto

Eksomisekvensointitutkimusten sekä eksomisekvensointiin pohjautuvien geenipaneelien datan analysoinnissa otetaan käyttöön uusi laskenta-alusta ja uusi analyysiohjelma. Ohjelmistopäivitysten tavoitteena on parantaa analyysien läpimenoaikaa pitkällä aikavälillä. Ohjelmistojen käyttöönotto on aiheuttanut viiveitä tutkimusten valmistumisessa. Pahoittelemme tästä aiheutunutta haittaa.

Viiveiden minimoimiseksi seuraavat eksomisekvensointitutkimukset siirtyvät tilapäisesti alihankintaan 3.11.2025 alkaen: B -ExTri-D (21577), Ts-ExTri-D (23130), B -ExKon-D (23140), Ts-ExKon-D (22401), B -ExSeq-D (21576), Ts-ExSeq-D (21810). Alihankinnan toimittaja on Centogene GmbH. Tutkimusten tilaukset tehdään entiseen tapaan potilastietojärjestelmässä, ja suostumuslomakkeena käytetään HUS:n omaa suostumuslomaketta. Tiedotamme erikseen, kun alihankinta päättyy ja tutkimukset palautuvat takaisin omaan tuotantoon.

Uudella analyysiohjelmistolla aloitetaan niiden näytteiden analysointi, jotka ovat saapuneet laboratorioon ennen alihankinnan alkamista. Eksomipohjaiset paneelitutkimukset B -Noon-Mut (23179), Ts-NoonMut (22410), B -HemMut (23150), Ts-HemMut (23151), Ts-ExMut (23008), B -LQTSMut (23101) säilyvät kaiken aikaa omassa tuotannossa. Raporttien kieliasetuksissa saattaa esiintyä puutteita, mutta raportointia kehitetään vaiheittain.

Tiedustelut: Genetiikan laboratorio, puh 09 471 74339 toimisto. Yhteyshenkilöt: erikoislääkäri Liisa Viitasalo puh. 050 4394367, saraalageneetikko Sini Penttilä puh. 050 428 7678

Allekirjoitukset

Sini Penttilä
Sairaalageneetikko

HUS Diagnostiikkakeskus
Genetiikan laboratorio
puh. 050 428 7678

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

Pia Alhopuro
Ylilääkäri
HUS Diagnostiikkakeskus
Genetiikan laboratorio
puh. 050 428 7259