

**MOLEKYYLİKARYOTYYPITYSTUTKIMUKSET 1.6.2021 alkaen**

Uusi tutkimusnimike: Molekyylikäryotyyppitys, hankinnaiset poikkeavuudet, luuydin (Bm-MKhem, atk nro 6221)

Uusi tutkimusnimike: Molekyylikäryotyyppitys, hankinnaiset poikkeavuudet, kudokset (Ts-MKhem, atk nro 6222)

TYKS Genomiikan laboratoriossa otetaan käyttöön uutena menetelmänä hankinnaisten poikkeavuuksien molekyylikäryotyyppitystutkimus (array-CGH). Menetelmän avulla voidaan osoittaa genomiset kopolukumuutokset kuten kromosomien aneuploidiat (trisomiat ja monosomiat), mikrodeleetiot ja -duplikaatiot sekä monistumat. Lisäksi voidaan tunnistaa perimän homotsygoottiset alueet (loss of heterozygosity, LOH) ja mahdollinen uniparentaalinen disomia (UPD). Akuuttia lymfoblastista leukemiaa sairastavien potilaiden tutkimuksessa pystytään osoittamaan kaikkien ALLTogether-hoitoprotokollan edellyttämien geenien/geenialueiden (EBF1, IKZF1, PAX5, CDKN2A/B, ETV6, BTG1, RB1, PAR1-alue) kopolukumuutokset.

Tutkimusmenetelmän periaatteena on tutkittavan näytteen vertaaminen tunnettuun kontrollinäytteeseen. DNA:t leimataan eri fluorokromeilla ja hybridisoidaan oligosirulle. Leimattujen alleelien suhteelliset intensiteetit mitataan laserskannerilla (SureScan Dx, Agilent) ja tulokset analysoidaan CytoGenomics-analyysiohjelmalla (Agilent). Tutkimuksessa käytetään koko genomia tutkimiseen tarkoitettua 180K CGH+SNP -oligosirua, joka sisältää yli 180 000 oligonukleotidikoetinta (60 nukleotidin mittaisia koettimia ja SNP-koettimia). Tutkimuksessa käytetyn sirun erotuskyky on 75-100 kb ja lisäksi maligniteetteihin liittyvillä tunnetuilla geenialueilla erotuskyky on 15-20 kb. LOH-alueiden resoluutio on 5-10 Mb.

**Näytteenotto:** Tutkimukseen käytetään ensisijaisesti samaa luuydin- tai verinäytettä, joka on otettu leukemian muuta diagnoosivaiheen molekulaarista analytiikkaa varten. Yksityiskohtaiset näytteenotto-ohjeet ovat tutkimusohjekirjassa.

**Lähete:** laboratorion sähköinen tilausjärjestelmä

**Tekotiheys:** joka viikko

**Tulokset valmiina:** 3 viikkoa, kiireelliset 1-2 viikkoa

**Hinta:** 700 €

**Tiedustelut:** Geneetikot p. 02-3137476

Jonna Elonen-Jokinen  
sairaalageneetikko  
Genomiikan vastuualue  
Tyks Laboratoriot

Petra Pasanen  
sairaalageneetikko  
Genomiikan vastuualue  
Tyks Laboratoriot

Maria Haanpää  
perinnöllisyyslääkäri  
Genomiikan vastuualue  
Tyks Laboratoriot

Veli Kairisto  
osastonylilääkäri  
Genomiikan vastuualue  
Tyks laboratoriot

**Jakelu: VSSHP yksiköt, internet**