

MOLEKYYLİKARYOTYYPITYSTUTKIMUKSET 1.6.2021 alkaen

Uusi tutkimusnimike: Molekyylikäryotyyppitystutkimus tunnetun kopiolumun selvittämiseksi (MKlisä, atk nro 14528)

TYKS Genomiikan laboratoriossa otetaan käyttöön uutena menetelmänä hankinnaisten poikkeavuuksien molekyylikäryotyyppitystutkimus (array-CGH). Menetelmän avulla voidaan osoittaa genomiset kopiolumuutokset kuten kromosomien aneuploidiat (trisomiat ja monosomiat), mikroleetiöt ja -duplikaatiot sekä monistumat. Lisäksi voidaan tunnistaa perimän homotsygoottiset alueet (loss of heterozygosity, LOH) ja mahdollinen uniparentaalinen disomia (UPD).

Tutkimuksessa käytetään koko genomia tutkimaan tarkoitettua 180K CGH+SNP -oligosirua, joka sisältää yli 180 000 oligonukleotidikoetinta (60 nukleotidin mittaisia koettimia ja SNP-koettimia).

Ensimmäisenä avataan kliinistä eksomia täydentävä tutkimus. Kun NGS-pohjaisessa tutkimuksessa epäillä kopiolumuutosta, voi laboratorion perinnöllisyyslääkäri olla yhteydessä NGS-tutkimuksen tilanneeseen tahoon ja ehdottaa MKlisä-tutkimusta. MKlisä-tutkimusta tehdään ainoastaan Tyksin Genomiikan laboratoriossa tehdyn NGS-tutkimuksen jatkotutkimuksena. Tällä tutkimuksella pystytään määrittämään kopiolumuutoksen tarkka koko ja katkoskohdat.

Näytteenotto: Tutkimukseen käytetään ensisijaisesti samaa näytettä, joka on otettu kliinisen eksomin tutkimusta varten.

Tekstiheys: tarvittaessa

Lähete: laboratorion sähköinen tilausjärjestelmä

Tulokset valmiina: 6 – 8 viikkoa

Tiedustelut: Perinnöllisyyslääkäri p. 02-3139738

Hinta: 600 €

Myöhemmin syksyllä tullaan avaamaan muut synnyttäiset molekyylikäryotyyppitystutkimukset. Tutkimusten avaamisesta tiedotetaan myöhemmin erikseen.

Jonna Elonen-Jokinen
sairaalageneetikko
Genomiikan vastuualue
Tyks Laboratoriot

Petra Pasanen
sairaalageneetikko
Genomiikan vastuualue
Tyks Laboratoriot

Maria Haanpää
perinnöllisyyslääkäri
Genomiikan vastuualue
Tyks Laboratoriot

Jakelu: VSSHP yksiköt, internet