

KIIREELLISTEN NGS-TUTKIMUSTEN TILAAMINEN TYKSIN GENETIIKAN LABORATORIOSTA

NGS-tutkimuksia voidaan tilata kiireellisenä, tällöin vastausaika on 2-3 viikkoa näytteen saapumisesta laboratorioon. Kiireellisten tutkimusten hintaan lisätään 50% kiireellisyyttä.

Kohdennettua tutkimusta (geenipaneeli) tilattaessa tulee varmistaa, että tutkittavaksi halutut kohdegeenit sisältyvät tutkittavissa oleviin geeneihin. Tämän voi [tarkistaa](#) laboratorion nettisivuilta, sähköpostilla DNAlabra@tyks.fi tai puh. 02-3137475. NGS-menetelmä tunnistaa hyvin esim. yhden nukleotidin muutokset. [Paneeleiden](#) lisäksi on olemassa laajempi kliininen eksomi, joka sisältää tällä hetkellä 4422 geeniä. Tämä tutkimuksen yhteydessä tulee täyttää [suostumus](#).

Ennen tutkimuksen tilaamista on huomioitava NGS-menetelmään liittyvät rajoitukset. NGS-menetelmällä ei voida osoittaa toistojaksomutaatioita, syvällä intronissa tai säätelyalueella sijaitsevia mutaatioita eikä genomisen kokoluokan uudelleenjärjestymiä (esim. translokaatiot). Alle kahden eksonin mittaisia deleetioita tai insertioita ei voida osoittaa täysin luotettavasti. Mikäli geenillä on hyvin homologinen pseudogeeni tai sen alueella sijaitsee segmentaalaisia duplikaatioita, geeniä ei välttämättä voida luotettavasti analysoida.

Menetelmän soveltuvuutta voi tiedustella laboratoriosta sähköpostilla DNAlabra@tyks.fi tai puh. 02-3137475.

Tilattaessa kiireellisiä tutkimuksia tulee lisäksi huomioida seuraavaa:

Kiireellisen tutkimuksen tilaamisesta tulee aina olla yhteydessä Genetiikan laboratorioon joko sähköpostilla DNAlabra@tyks.fi tai puh. 02-3137475.

Kliinisen eksomin voi tilata sikiönäytteelle vain triotutkimuksena (tutkimusnumero 14292). Vanhempien näytteille tilataan B-TRIOVANH (tutkimusnumero 14370).

Tiedustelut: Genomiikka, Lääketieteellisen genetiikan toimisto p. 02-3137475, DNAlabra@tyks.fi; laboratorion lääkäri p. 046-923 0220

Maaret Ridanpää
Sairaalageneetikko
Genomiikan vastuualue
Tyks Laboratoriot

Johanna Schleutker
Yligeneetikko
Genomiikan vastuualue
Tyks Laboratoriot

Maria Haanpää
Perinnöllisyyslääketieteen el.
Genomiikan vastuualue
Tyks Laboratoriot