

MOLEKYYLIGENETIIKAN TUTKIMUKSIA ON KOTIUTETTU TYKSIN GENETIIKAN LABORATORIOON

Suurin osa molekyyligenetiikan alihankintatutkimuksista on kotiutettu tehtäväksi Tyksin Genetiikan laboratoriossa. Tämä koskee sekä valtamutaatiotutkimuksia että NGS-menetelmällä tehtäviä yksittäisten geenien ja geenipaneelien tutkimuksia.

Jatkossa näiden tutkimusten tilauskoodit ovat

- Valtamutaatiotutkimukset B-Mut-D (12283)
- Yhden geenin sekvensointitutkimukset NGS-menetelmällä B-Geeni-D (14363)
- Geenipaneelitutkimukset NGS-menetelmällä B-NGS-D (14115)

Diagnostiset, valmiiksi suunnitellut paneelit voi [tarkistaa](#) laboratorion nettisivuilta, sähköpostilla DNAlabra@tyks.fi tai puh. 02-3137475. Paneelitutkimus voidaan kohdistaa myös tilaajan valitsemiin geeneihin tai se voidaan suunnitella laboratoriossa klinisen kysymyksenasettelun mukaan.

NGS-menetelmällä tutkittavien geenien luettelon voi [tarkistaa](#) laboratorion nettisivuilta, sähköpostilla DNAlabra@tyks.fi tai puh. 02-3137475. 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 segmentaalisia duplikaatioita, geeniä ei välttämättä voida luotettavasti analysoida. NGS-menetelmän soveltuvuutta voi tiedustella laboratorion sähköpostilla DNAlabra@tyks.fi tai puh. 02-3137475.

Huomautus: Nefronoftiisin (B-NPH1-D), Preseniliini-geenin eksonin 9 (B-PS1d9-D) ja juveniilin neuronaaalisen seroidilipofuskiinoin JNCL deleetiomutaatioiden tutkimukset tehdään MLPA-menetelmällä. Tilauskoodi on B-MLPA-D (12285).

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

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