

Tyks Laboratoriotoimialue
Genomiikan vastuualue
Lääketieteellinen genetiikka os. 902

TIEDOTE 7/2021

KOKO EKSOMIN SEKVENSOINTITUTKIMUS (WES) AVATAAN TILATTAVAKSI

Genomiikan vastuualueen genetiikan laboratorio avaa tilattavaksi 1.12.2021 alkaen verestä tehtävän NGS-pohjaisen koko eksomin sekvensointitutkimuksen (14362 B-WES-D) sekä koko eksomin triotutkimuksen (14360 B-WESTRIO ja 14547 B-WESVANH). Tutkimukset toteutetaan yhteistyössä Turun yliopiston ja Åbo akademien tutkimuskeskus Finnish Functional Genomics Centren (FFGC) kanssa. FFGC on FINAS-akkreditoitu toimija, ja se vastaa tutkimuksiin liittyvien sekvensointiajojen suorittamisesta Illuminan NovaSeq-sekvensointilaitteistolla.

Koko eksomin tutkimus perustuu Twist Comprehensive Exome plus Refseq- kittiin, ja se sisältää 21 285 geeniä. Tutkimuksiin sisältyy aina automaattisesti kopiolutkuanalyysi (CNV) ilman erillistä pyyntöä. Tutkimuksia ei toistaiseksi voi pyytää kiireellisinä.

14362 B-WES-D (yksittäisen potilaan tutkimus): vastausaika 4-8 viikkoa, hinta 1300€. Tutkimusta varten potilaan tulee täyttää suostumuslomake (linkki tutkimusohjekirjassa ja nettisivulla).

14360 B-WESTRIO ja B-WESVANH (lapsen ja vanhempien triotutkimus): vastausaika 4-8 viikkoa, hinta 2500€. Index-potilaan tutkimus tilataan B-WESTRIO -nimikkeellä ja vanhempien tutkimus B-WESVANH –nimikkeellä. Tutkimusta varten potilaan ja vanhempien tulee täyttää suostumuslomake (linkki tutkimusohjekirjassa ja nettisivulla).

Yllämainittujen tutkimusten lisäksi myös toistaiseksi alihankitut laajat (perinnöllisten tautien) geenipaneelitutkimukset siirretään jatkossa tehtäväksi koko eksomiin perustuen. Kaikki geenipaneelitutkimukset voi tilata tutkimusnimikkeellä B-NGS-D 14115. Geenipaneelitutkimuksiin ei tarvita suostumuslomaketta.

Lisätietoja tutkimuksista:

Nettisivu: <https://www.vsshp.fi/fi/toimipaikat/tyks/t12/genetiikka-ja-saske/laaketieteellinen-genetiikka/Sivut/geenipaneelitutkimukset.aspx>

Ohjekirja: <https://webohjekirja.mylabservices.fi/TYKS/index.php?fp=1>

Tiedustelut

Laboratorio: p. (02) 313 7475, DNAlabra@tyks.fi

Pia Pohjola
Sairaalageneetikko

Minna Toivonen
Sairaalageneetikko

Johanna Schleutker
Yligeneetikko

Maria Haanpää
Perinnöllisyystieteen el