

**KIT-GEENIN D816V-MUTAATIO-OSOITUKSEN MENETELMÄ MUUTTUU 1.10.2022 ALKAEN**

Mastosytoosin diagnostiikassa käytettävän KIT-geenin c.2447A>T p.(Asp816Val) (D816V) mutaatio-osoituksen analyysimenetelmä muuttuu TaqMan-PCR-menetelmästä ddPCR-menetelmäksi (droplet digital PCR).

Menetelmämuutoksen myötä mutaatiopositivisista näytteistä raportoidaan näytteen mutaatiotaakka eli alleelinen osuus prosentuaalisena lukuna. Tutkimuksen herkkyys on 0,1 %.

Tutkimuksen hinta ei muutu. Näytteenotto-ohje- ja toimitusaika säilyvät ennallaan.

Muutos koskee seuraavia tutkimusnimikkeitä (suluissa tutkimusnumero TYKS:ssä):

B-KIT816, KIT-geenin D816V-mutaation osoitus verestä (12296)

Bm-KIT816, KIT-geenin D816V-mutaation osoitus luuytimeistä (12297)

Ts-KIT816, KIT-geenin D816V-mutaation osoitus kudoksesta (12298)

**Tarkemmat tiedot tutkimuksista:**

<https://webohjekirja.mylabservices.fi/TYKS/>

**Tiedustelut:**

[molgen@tyks.fi](mailto:molgen@tyks.fi)

Jenni Tuominen  
Solubiologi  
Genomiikan vastuualue  
TYKS Laboratoriot

Vesa Juvonen  
Yligeneetikko  
Genomiikan vastuualue  
TYKS Laboratoriot

Veli Kairisto  
Osastonylilääkäri  
Genomiikan vastuualue  
TYKS Laboratoriot

Jakelu: VSSHP yksiköt, Turun hyvinvointitoimiala erikoissairaanhoido, Genomiikan vastuualueen asiakaslaboratoriot