

## **PERINNÖLLISIIN TAUTEIHIN LIITTYVIEN GENETIIKAN TUTKIMUSTEN TILAAMINEN TYKSIN LABORATORIOSTA VUODENVAIHTEESSA 2022-2023**

Tutkimusten tilaaminen voi jatkua normaaliin tapaan. Näytteenottoajankohtaa suunniteltaessa on hyvä huomioida joulun ja vuodenvaihteen pyhäpäivien vaikutus näytteiden kuljetukseen. Näytteitä otetaan laboratoriossa vastaan kaikkina viikonpäivinä, mutta niitä käsitellään analysointia varten vain arkipäivisin. Näytteet säilyvät EDTA-putkissa ainakin viikon ennen käsittelyn aloitusta. Näytteitä ei saa pakastaa eivätkä ne saa jäätyä kuljetuksen aikana.

Useita harvoin käytettyjä tutkimusnimikkeitä on suljettu ja tähän liittyen on tutkimusohjekirjaan lisätty korvaavien tutkimusten tietoja. Tärkeimmät korvaavat nimikkeet ovat:

**12283 B-Mut-D**, (suvun) tunnetun variantin tutkimus: esitietoihin variantti ja geenin nimi sekä referenssisekvenssi, mikäli tiedossa

**14363 B-GEENI-D**, yhden geenin kattava sekvensointitutkimus NGS-menetelmällä: esitietoihin tutkittavan geenin nimi

**14115 B-NGS-D**, geenipaneelin tutkimus: esitietoihin potilaan oireet ja kliininen kysymyksenasettelu, mielellään myös tärkeimmät HPO-termit

Laboratorio voi tarvittaessa muuttaa tutkimusnimikkeen.

TYKS Genetiikan laboratorio siirtyy Varsinais-Suomen hyvinvointialueelle (VARHA) 1.1.2023 alkaen. Käytössä olevat sähköiset pyyntö-vastausyhteydet säilyvät.

Intra- ja internetsivumme ovat muuttaneet. DNA-tutkimuslähete löytyy [Tyks Laboratorioiden läheteohjeet | TYKS](#) hakemalla tai valitsemalla "Läheteohjeet" > Tyks Laboratorioiden läheteohjeet > Genomiikan vastuualueen lähetteet. Samasta paikasta löytyy myös kliinisen eksomin, koko eksomin ja näiden trio-/duo-tutkimuksiin liittyvä Suostumus NGS-tutkimukseen. DNA-tutkimuslähete ja Suostumus NGS-tutkimukseen löytyvät edelleen myös Tyks Laboratorioiden ohjekirjan [Ohjekirja \(mylabservices.fi\)](#) kautta.

**Tiedustelut** sairaalageneetikot [DNAlabra@tyks.fi](mailto:DNAlabra@tyks.fi), puh. 02 3137475

**Tiedustelut** laboratorion lääkäri [DNAlabra@tyks.fi](mailto:DNAlabra@tyks.fi), p. 046 923 0220