

## Genomiikan palvelualue

### VAKUUTUS VAATIMUSTENMUKAISUUDEN OSOITTAMISESTA

Vakuutan, että alla mainitut perinnöllisten tautien ja syöpätautien diagnostiikkaan ja hoidon seurantaan sekä ja vastasyntyneiden aineenvaihduntatautiin seulontaan tarkoitetut in house in vitro diagnostiset (IVD)–testit täyttävät in vitro -diagnostiikkaan tarkoitettuja lääkinnällisiä laitteista annetun asetuksen (2017/746) ja kansallisen lain lääkinnällisistä laitteista (719/2021) sekä niihin myöhemmin tehtyjen muutosten mukaiset vaatimukset.

Lyhenne	Koodi	Tutkimuksen nimi ja tarkoitus	Riski-luokka	Fimean tunnistus
SCA1	4357	Spinocerebellaariataksia 1, ataksiini 1 -geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus	C	FIMEA-L8427
SCA2	12239	Spinocerebellaariataksia 2, ataksiini 2 -geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus	C	FIMEA-L8445
SCA3	12241	Spinocerebellaariataksia 3, ataksiini 3 -geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus	C	FIMEA-L8444
SCA6	12243	Spinocerebellaariataksia 6, CACNL14A-geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus verinäytteestä	C	FIMEA-L8443
SCA7	12245	Spinocerebellaariataksia 7, ataksiini 7-geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus verinäytteestä	C	FIMEA-L8442
SCA8	12247	Spinocerebellaariataksia 8, SCA8-geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus verinäytteestä	C	FIMEA-L8441
SCA17	12253	Spinocerebellaariataksia 17, TBP-geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus verinäytteestä	C	FIMEA-L8439
HUNT	4656, 12211	Huntingtonin tauti, HTT-geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus	C	FIMEA-L8438
SBMA	12009	Kennedyn syndrooma (SBMA), AR-geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus	C	FIMEA-L8437
OPMD	12011	Okulofaryngeaalinen lihasdystrofia, PABP2-geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus	C	FIMEA-L8436
DM2-ALLD	4889	Dystrofia myotonica 2, ZNF9-geenin toistojaksoalueen ekspansio DNA-tutkimus (seulontatutkimus)	C	FIMEA-L8435
FRAXJ	13154, 13155	Fragiili X -oireyhtymä, DNA-toistojakso jatkotutkimus	C	FIMEA-L8434

C9ORF72	13532, 13533	Amyotrofinen lateraaliskleroosi ja frontotemporaalidementia (FTD/ALS), C9orf72-geenin toistojaksolaajentuman tutkimus	C	FIMEA-L8433
DM2MUT	4890	Dystrofia myotonica tyyppi 2 (DM2), ZNF9-geenin toistojaksolaajentuman tutkimus (jatkotutkimus)	C	FIMEA-L8432
FRDA	12003	Friedreichin ataksia, frataksiinigeenin toistojaksoalueen ekspansion tutkimus	C	FIMEA-L8431
MLPA	useita	MLPA® (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), Research Use Only (RUO) -koetinseos	C	FIMEA-L8446
IP	12008, 13371, 13372	Incontinencia pigmenti, IKBKG-geenin deleetiovaltamutaation tutkimus PCR-monistuksella ja agarosigeelielektroforeesilla	C	FIMEA-L8430
SMA	12013, 12237	Spinaalinen lihasatrofia (SMA), SMN1-geenin deleetion osoitus PCR-monistuksella ja agarosigeelielektroforeesilla	C	FIMEA-L8429
NGS	useita	Massiivinen rinnakkaissekvensointi (NGS) DNA:sta	C	FIMEA-L8448
Sanger-sekvensointi	useita	Sekvenssianalyysi Sanger-sekvensoinnilla, geenikohtaiset alukkeet	C	FIMEA-L8447
DNA-eristys	ei koodia, osatutkimus	DNA-eristys ihmisperäisestä kudospäätteestä fenoli-kloroformi -uutoksella	B	FIMEA-L8452
DNA-eristys	ei koodia, osatutkimus	DNA-eristys parafiinileikkeistä Generead(TM) FFPE -kitillä	B	FIMEA-L8453
DNA-eristys	ei koodia, osatutkimus	DNA-eristys verinäytteestä (suurivolyyminen)	C	FIMEA-L8454
Array	6220, 6219, 6221, 6222	Kopiolukumuuotosten tutkimus DNA-näytteestä	C	FIMEA-L8428
B-Kromos	2151	Kromosomitutkimus verinäytteestä	C	FIMEA-L8449
Bm-CD138ex	13123	Plasmasolujen rikastus luuydinnäytteestä	C	FIMEA-L8450
Ts-Kromos	3741	Kromosomitutkimus luuytimen tai imusolmukkeen soluista	C	FIMEA-L8451
AM/Cv-Kromos	2150, 3641	Kromosomitutkimus lapsiveden ja istukan soluista	C	FIMEA-L8455
FISH	useita	Fluoresenssi in situ hybridisaatio (FISH)	C	FIMEA-L8456
Sk-Kromos	2154	Kromosomitutkimus ihon fibroblasteista	C	FIMEA-L8457
B/Bm-Molbiol	10798, 10797	Mononukleaaristen solujen eristys VACUTAINER CPT™-putkista	B	FIMEA-L8553
	ei koodia, osatutkimus	CD3-positiivisten mononukleaarisolujen rikastaminen Dynabeads® CD3 -kitillä	B	FIMEA-L8554
	ei koodia, osatutkimus	CD34-positiivisten mononukleaarisolujen rikastaminen Dynabeads® CD34 Positive Isolation -kitillä	B	FIMEA-L8555
	ei koodia, osatutkimus	DNA-eristys mononukleaarista soluista EZNA Blood DNA™ -kitillä	B	FIMEA-L8556

	ei koodia, osatutkimus	RNA-eristys parafiinileikkeistä Qiagen RNeasy™ FFPE -kitillä	B	FIMEA-L8557
	ei koodia, osatutkimus	RNA-eristys soluista ja kokoverestä E.Z.N.A. Total RNA KIT I™ -kitillä	B	FIMEA-L8558
	ei koodia, osatutkimus	RNA-eristys ja DNA-eristys kudosnäytteestä Trizol™-reagent menetelmällä	B	FIMEA-L8559
	ei koodia, osatutkimus	cDNA:n valmistus RNA:sta	C	FIMEA-L8560
	useita	Kvantitatiivinen ASO-PCR jäännöstautianalyysi DNA:sta	C	FIMEA-L8561
	ei koodia, osatutkimus	T-solureseptorigeenin (TCR-) uudelleenjärjestymä DNA:sta	C	FIMEA-L8562
TEL-QR	6127, 6125	ETV6-RUNX1 -geenien fuusio-RNA t(12,21)	C	FIMEA-L8563
PML-QR	4893, 4892	PML/RARA geenien fuusio-RNA: t(15:17)	C	FIMEA-L8564
NUP-QR	13106, 13107	NUP98-NSD1 geenien fuusio-RNA; t(5;11), kvantitatiivinen jäännöstautianalyysi	C	FIMEA-L8565
NPM1-D	11935, 11936, 13118, 12489	Nukleofosmiinigeenin mutaatioanalyysi	C	FIMEA-L8566
MYD88-D	13388, 13389, 13390	MYD88-geenin L265P-mutaatioanalyysi	C	FIMEA-L8567
MPL-D	13906, 13907	MPL-geenin mutaatioanalyysi	C	FIMEA-L8568
MLL-QR	6116, 6117	KMT2A-AFF4 -geenien fuusio-RNA t(4,11)	C	FIMEA-L8569
AF9-QR	12696, 12697	MLL-AF9 geenien fuusio-RNA;t(9;11), kvantitatiivinen jäännöstautianalyysi	C	FIMEA-L8570
Mkimer	13265, 13266	Kimerismitutkimus, herkkä	C	FIMEA-L8571
KIT816	12296, 12297, 12298	KIT-geenin D816V-mutaation osoitus	C	FIMEA-L8572
JAK2-D	4951, 4952	JAK2-geenin mutaatio	C	FIMEA-L8573
IgSHM	11834, 11835	Immunoglobuliinin raskaan ketjun (IgH) geenin somaattiset hypermutaatiot	C	FIMEA-L8574
Fuus2R	13113, 13112, 13116	Hematologinen jatkoFuusiogeeniseulonta	C	FIMEA-L8575
Fuus-QR	13243, 13244	Fuusiolähetin kvantitatiivinen jäännöstautianalyysi	C	FIMEA-L8577
FLT3-D	11192, 11191, 13117	FLT3-geenin mutaatiohaku	C	FIMEA-L8578
FIP1L1	12318, 12319, 12320	FIP1L1-PDGFRalfa fuusiogeenin osoitus	C	FIMEA-L8579
E2A-QR	6113, 6110	TCF3-PBX1 -geenien fuusio-RNA t(1,19) (kvant)	C	FIMEA-L8580
DEK-QR	13108, 13109	DEK-NUP214 geenien fuusio-RNA; t(6;9), kvantitatiivinen jäännöstautianalyysi	C	FIMEA-L8581
CBFB-QR	6109, 6107	CBFB/MYH11-geenien fuusio-RNA inv(16)	C	FIMEA-L8582
CALR-D	13516, 13517	CALR-geenin eksonin 9 mutaatioanalyysi	C	FIMEA-L8583

	ei koodia, osatutkimus	B-solureseptorigeenin (Ig-) uudelleenjärjestymä DNA:sta	C	FIMEA- L8584
BCR-QR	4894, 4895	BCR-ABL1 -geenien fuusio-RNA: t(9:22)	C	FIMEA- L8585
ASOAL-D	11827, 11828, 12993, 13693	Immunoglobuliini- ja T-solureseptorigeenit, ASO- PCR-aluehaku 2 klooniiin	C	FIMEA- L8586
AML1-QR	12452, 12453	AML1/ETO geenien fuusio-RNA, kvantitatiivinen jäännöstautianalyysi	C	FIMEA- L8587
ASO-D	10862, 10863	Alleelispesifinen oligonukleotidi, klonaliteetin osoitus	C	FIMEA- L8588
ABL315	12302, 12303	ABL-geenin T315I-mutaation osoitus	C	FIMEA- L8589
B-DNA-fD	14022	Soluvapaan DNA:n uutოს	C	FIMEA- L8590
	C5AC21	C5-karnitiinin massaspektrometrinen jatkoanalyysi	C	FIMEA- L8591
	AAAC23	Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta, osatutkimus: Aminohappoja, asyylikarnitiineja ja sukkinyyliasetoni	C	FIMEA- L8625
B-FGF14	14913	B-FGF14, FGF14-geenin toistojaksoalueen ekspansion tutkimus verinäytteestä	C	FIMEA- L8639
B-FGF14J	14909	B-FGF14J, FGF14-geenin toistojaksoalaajentuma, jatkotutkimus	C	FIMEA- L8640
Metylaatio	14831	Metylaatioprofilointi, genominlaajuinen, kudosnäytteestä	C	FIMEA- L8642
B-CANVAS	14910	RFC1-geenin toistojaksoalueen ekspansion tutkimus verinäytteestä	C	FIMEA- L8643
B-RFC1J	14915	RFC1-geenin toistojaksoalaajentuma, jatkotutkimus	C	FIMEA- L8644

Turussa 8.11.2024

Veli Kairisto  
 Palvelualuejohtaja  
 Genomiikka  
 Tyks Laboratoriot  
 Varsinais-Suomen hyvinvointialue