

# Lähete DNA-tutkimukseen

**NÄYTTEET:**

Tyks laboratoriot

Genetiikka

Tunnus 5021812

Info C902

21006 VASTAUSLÄHETYS

puh. (02) 313 7475

fax (02) 313 9909

medgen@tyks.fi

**Lähettäjän näytetunnistenumero** \_\_\_\_\_

**Laboratorion tutkimusnumero** \_\_\_\_\_

**Näyte otettu** \_\_\_\_\_

**Saapui laboratorioon** \_\_\_\_\_

<b>Lähettävä yksikkö</b>	<b>Vastaus- ja laskutusosoite</b>
--------------------------	-----------------------------------

<b>Potilaan nimi</b>	<b>Henkilötunnus</b>
----------------------	----------------------

**Näyte**     EDTA-veri     DNA, conc.     Muu kudos, mikä? \_\_\_\_\_

Tutkimuksen tyyppi	Tiedot suvun mutaatiosta
<input type="checkbox"/> Diagnostinen tutkimus	Geeni _____
<input type="checkbox"/> Kantajuustutkimus	Mutaatio _____
<input type="checkbox"/> Prediktiivinen tutkimus	Probandi: nimi ja hetu _____
<input type="checkbox"/> Prenataalitutkimus	Sukulaisuussuhde probandiin _____

**Kliiniset esitiedot**

Tutkimus pyydetään kiireellisenä (veloitetaan kiireellisyyssisä). Sikiönäytteet ja raskauden aikaiset kantajuustutkimukset käsitellään aina kiireellisinä.

**Lähettävä lääkäri** \_\_\_\_\_

pvm. \_\_\_\_\_ puh. \_\_\_\_\_ sähköposti \_\_\_\_\_

## Tutkimusvalikoima

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

### Polyneuropatiatutkimukset

#### Haurashermo-oireyhtymä, HNPP:

- PMP22*-geenialueen deleetio osoitus (ensisijainen tutkimus) \*
- PMP22*-geenin sekvensointi \*

#### Charcot-Marie-Tooth tyyppi 1, CMT1:

- PMP22*-geenialueen duplikaation osoitus, CMT1A (ensisijainen tutkimus) \*
- Polyneuropatiageenipaneeli, NGS (sisältää 72 polyneuropatiageeniä)

#### Yksittäisten geenien sekvensoinnit, CMT1

- MPZ/P0* (CMT1B) \*
- LITAF* (CMT1C) \*
- PMP22* (CMT1E) \*

#### Charcot-Marie-Tooth tyyppi 2, CMT2:

- Polyneuropatiageenipaneeli, NGS (sisältää 72 polyneuropatiageeniä)

#### Yksittäisten geenien sekvensoinnit, CMT2

- MFN2* (CMT2A) \*
- MPZ/P0* (CMT2I/J) \*
- GDAP1* (CMT2K) \*

#### Charcot-Marie-Tooth X-kromosomaalinen, CMTX1

- CX32/GJB1* \*

### Spinocerebellaariataksiat (SCA-taudit)

- SCA1 \*
- SCA2 \*
- SCA3 \*
- SCA6 \*
- SCA7 \*
- SCA8 \*
- SCA17\*

### Kliininen eksomi

- Kliinisen eksomin tutkimus (4813 geeniä)
- Räättälöity NGS-tutkimus (yksi tai useampi geeni)

### Mitokondriotaudit

- MELAS
- MERRF
- NARP
- mtDNA-mutaatiopaketti (MELAS, MERRF, NARP)
- mtDNA-deleetio (CPEO, KSS, Pearsonin oireyhtymä) lihaksesta \*
- MIRAS \*

### Neurologiset ja neuromuskulaarisairaudet

- Alfa-sarkoglykanopatia (LGMD2D)
- Amyotrofinen lateraaliskleroosi (ALS), valitse tutkimusvaihtoehto:
- ALS -geenipaneeli (25 geeniä)
- D90A, *SOD1*-geenin valtamutaatio \*
- SOD1*-geenin sekvensointi \*
- C9orf72*-geenin toistojaksomutaation tutkimus (ALS/FTD) \*
- Aspartyyli-glugosaminuria (AGU), Fin-major ja Fin-minor mutaatiotutkimus \*
- CADASIL, valitse tutkimusvaihtoehto:
- Notch3*-geenin suomalaiset valtamutaatiot \*
- Notch3*-geenin osittainen sekvensointi \*

### Duchennen/Beckerin lihasdystrofia

- Dystrofiinigeenin eksonien kopiolumääritys (ensisijainen tutkimus) \*
- Dystrofiinigeenin sekvensointi (jatkotutkimus)

- Dystrofia myotonica 1 (DM1) \*
- Dystrofia myotonica 2 (DM2) \*
- Friedreichin ataksia \*
- Huntingtonin tauti \*
- Ionikanavataudit -geenipaneeli (20 geeniä)
- Hyperkaleeminen periodinen paralyysi (HYPP) \*
- Hypokaleeminen periodinen paralyysi (HOKPP) \*
- Paramyotonica congenita (PMC) \*
- Infantiilinen neuronaalinen seroidilipofuskiinosis (INCL) \*
- Kennedyn oireyhtymä (SBMA) \*
- Okulofaryngeaalinen lihasdystrofia (OPMD) \*
- Perinnöllinen etenevä alaraajahalvaus (HSP, SPG4) \*
- Spastinen Paraplegia -geenipaneeli (47 geeniä)

### Spinaalinen lihasatrofia (SMA)

- SMN1*- ja *SMN2* -geenien deleetiotutkimus \*
- SMA-kantajuustutkimus \*
- SMN1*-geenin deleetiotutkimus sikiönäytteestä
- LOSMoN, CHCHD10-geenin suomalaisen valtamutaation tutkimus \*
- Torsiodystonia (ITD), *DYT1*-geenin valtamutaation osoitus

**Muut tutkimukset**

- Akondroplasia (ACH), *FGFR3*-geenin Gly380Arg-valtamutaation tutkimus \*
- Alfa-talassemia-mental-retardation (ATRX) \*
- Angelmanin oireyhtymä (AS) \*
- ATP1A3-geenin osittainen sekvensointi, lapsuusiän vaihteleva toispuolihalvaus \*
- CHARGE-oireyhtymä, *CHD7*, *EYA1*, *KAL1* (*ANO51*), *SEMA3E* -geenien sekvensointi \*
- CX26* (*DFNB1*)-sekvensointi, perinnöllinen kuulovamma \*
- Dominantti optikusatrofia (DOA), *OPA1*-geenin sekvensointi \*

Fabryn tauti, valitse tutkimusvaihtoehto:

- GLA*- geenin sekvensointi (ensisijainen tutkimus) \*
- GLA*- geenin deleetioiden tutkimus MLPA-menetelmällä (jatkotutkimus) \*

Kraniosynostoosioireyhtymät:

- FGFR2*-geenin osittainen sekvensointi \*
- Kraniosynostoosi -geenipaneeli (30 geeniä)
- FGFR3*-geenin sekvensointi, lyhytkasvuisuusoireyhtymät \*
- Fragiili-X-oireyhtymä (FRAX) \*
- HOGA, *OAT*-geenin valtamutaatioiden tutkimus
- Hypokondroplasia (HCH), *FGFR3*-geenin yleisten mutaatioiden tutkimus \*
- Incontinentia pigmenti (IP), *NEMO*-geenin deleetiovaltamutaation osoitus
- Kongenitaali nefroosi CNF \*
- Kystinen fibroosi, *CFTR* -geenin sekvensointi \*
- Leberin näköhermorappeuma (LHON), *ND1*, *ND4* ja *ND6*

Lysinurinen proteiini-intoleranssi (LPI), valitse tutkimusvaihtoehto:

- LPIFin-valtamutaation osoitus \*
- SLC7A7*-geenin sekvensointi \*
- Maternellin solukontaminaation poissulku sikiönäytteestä (MaKon) \*
- Muenken oireyhtymä, *FGFR3*-geenin Pro250Arg-mutaation tutkimus \*
- Polykystinen munuaistauti -geenipaneeli (10 geeniä)
- Polykystinen munuaistauti (ARPKD), *PKHD1*-geenin yleisten mutaatioiden tutkimus \*
- Prader-Willi-oireyhtymä (PWS) \*

Sotosin oireyhtymä, valitse tutkimusvaihtoehto:

- NSD1*-geenin sekvensointi (ensisijainen tutkimus) \*
- NSD1*-geenin deleetioiden tutkimus MLPA-menetelmällä (jatkotutkimus) \*
- Suurikasvuisuus-Makrokefalia -geenipaneeli (16 geeniä)
- Tanatoforinen dysplasia, *FGFR3*-geenin yleisimpien mutaatioiden tutkimus \*
- TSPO*-geenin Ala147Thr-polymorfian tutkimus \*
- Tyrosinemia 1 (HT1), *FAH*-geenin suomalaisten valtamutaatioiden tutkimus \*
- Y-kromosomin mikrodeleation tutkimus \*

**Periytyvä syöpäpäättius:**

- BRCA1 ja -2 geenien geenipaneeli, NGS
- BRCA1 ja -2 geenien kopiolumääritys, MLPA \*
- BRCA1 ja -2 geenien laaja tutkimus, NGS ja MLPA
- Rinta- ja ovariosyövän geenipaneeli, NGS ja MLPA (18 geeniä)