

Eksomisekvensointiin perustuva ituradan geenipaneeli kudoksesta (Ts-ExMut, 23008) avataan Genetiikan laboratoriossa tehtäväksi tutkimukseksi 13.9.2023 alkaen

Tutkimus	23008 Ts-ExMut
Asia	Uusi tutkimus
Yhteyshenkilöt	Sairaalageneetikko Kaisa Kettunen: kaisa.kettunen@hus.fi / 040 628 8187 ja erikoislääkäri Pia Alhopuro: pia.alhopuro@hus.fi / 050 428 7259
Indikaatio	ExMut-geenipaneelia voidaan käyttää useissa eri indikaatioissa osana diagnostisia selvityksiä, kun sairauden taustalla epäillään geneettistä etiologiaa. Tutkimus tehdään virtuaalipaneelina eksomisekvensointimenetelmällä, jonka kohdealueella on OMIM-geenit. Tutkimuksessa ei ole määritettyä geenisisältöä, vaan tilaaja koostaa geenilistan kohdealueen geneeistä pyynnön mukana tai, jos geneejiä on paljon (yli 20 geeniä) sähköpostiliitteellä, esim. excel-tiedostona (huslab.bioinfo@hus.fi). Mikäli tutkittavien geenien määrä on suuri, suositellaan Ts-ExSeq-D -tutkimusta (21810). Kun suvun mutaatio tunnetaan, sukuun kuuluvan henkilön tutkimus pyydetään kohdennettuna (Ts-SEKVY-D, 20657).
Näyte	Tutkimus voidaan tehdä eri kudospäätteistä, kuten parafiinileikkeestä tai tuorekudospalasta. Kudospala ravintonesteessä tai suolaliuoksessa. Meilahden alueella otettu näyte lähetetään välittömästi Genetiikan laboratorioon (putkipostiasema HUSLAB-talon moniajoasema 6300). Meilahden ulkopuolelta tuleva näyte toimitetaan osoitteella HUSLAB-talo, Näytteiden vastaanotto, Topeliuksenkatu 32, Tunnus 5000493, Info MNVO, 00006 VAS-TAUSLÄHETYS
Menetelmä	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).
Yleistä	Eksomisekvensointiin perustuva ituradan geenipaneeli tutkitaan pyydetyn geenisisällön osalta. Tulkinnan kannalta on välttämätöntä kuvata kliiniset esitiedot ja sukuhistoria mahdollisimman tarkasti.
Tulkinta	Pyydetyistä geneeistä tutkitaan proteiinia koodaavat alueet ja silmukointiin vaikuttavat alueet (+/-20 bp). Lisäksi pystytään arvioimaan joitakin aiemmin tunnistettuja, syvemmällä intronialueilla sijaitsevia muutoksia. Kopiolukuanalyysissä voidaan tunnistaa deletiot ja duplikaatiot, jotka kattavat vähintään yhden kokonaisen eksonin. Katkoskohtia ei saada aina määritettyä tarkasti, koska geenien välisiä ja geenin intronisia alueita ei sekvensoida. Kopiolukuanalyysi tehdään tuorekudoksesta eristetyille näytteille, mutta sitä ei voida tehdä parafiinileikkeistä eristetyille näytteille.

Lausunnossa ilmoitetaan tutkitut alueet, peitto kohdealueilla ja todettu patogeeninen muutos. Lisäksi ilmoitetaan kliiniseltä merkitykseltään epäselvät muutokset. Tunnetut

ituradassa esiintyvät polymorfiat sekä todennäköisesti harmittomiksi arvioidut ja aminohappoa muuttamattomat ns. hiljaiset tai intronisiet muutokset jätetään lausumatta.

NGS-menetelmään perustuva sekvensointitutkimus ei pysty tunnistamaan kaikkia perimän tautia-aiheuttavia muutoksia (esim. toistojaksomutaatiot, uudelleenjärjestymät, matala-asteiset mosaiikkimuotoiset muutokset). Tämä geenipaneeli ei sovellu myöskään somaattisten muutosten tutkimiseen.

Huomautuksia Suurien geenipaneelien (yli 20 geeniä) kohdalla pystytykseen liittyvästä lisätyöstä saataan veloittaa lisämaksu.

Tutkimusta ei voi tilata kiireellisenä.

Tiedustelut Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 74339 toimisto tai 09 471 75905 lääkäri tai Genetiikan-laboratorio(at)hus.fi

Allekirjoitukset	Kirsi Piippo Sairaalageneetikko HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio puh. 040 624 9983	Pia Alhopuro Erikoislääkäri HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio puh. 050 428 7259	Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523
-------------------------	--	--	---