



16.3.2020

Fragiili-X-tutkimuksen menetelmä muuttuu ISLABin genetiikan laboratoriossa

Tutkimus

[B –Fragiili-X, -FMR1-geenin DNA -tutkimus](#)

[B –FraX-D \(4112\)](#)

Aihe

Fragiili-X-tutkimuksen menetelmä muuttuu maaliskuussa 2020. Tutkimuksessa siirrytään PCR- ja Southern Blot -menetelmistä kaupalliseen PCR-menetelmään (AmplideX PCR/CE FMR1 Kit, Asura-gen), jolla pystytään osoittamaan toistojaksojen lukumäärä 200 toistojaksoon saakka sekä havaitsemaan yli 200 toistojakson pituiset täysmutaatiot. AmplideX PCR/CE FMR1 on CE-IVD-merkitty ja se on valmistajan taholta validoitu sekä verifioitu laboratoriossamme.

Päivi Ylikangas
johtava ylilääkäri

Kati Pulkkinen
sairaalageneetikko

Pentti Mäntymaa
osastonylilääkäri

Jakelu

ISLABin aluelaboratorioiden johtajat
Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin sairaalat
OA:GENMOL
Internet, intranet