



25.8.2022

Muutos synnynnäisen pitkä QT-oireyhtymän geenitutkimuksissa 19.9.2022 alkaen

Tutkimukset

Uusi tutkimus

23101 B –LQTSMut Synnynnäisen pitkä QT-oireyhtymän geenipaneeli, verestä

Poistuva tutkimus

20804 B –LQT-D, Synnynnäinen pitkä QT-oireyhtymä, KCNQ1- ja KCNH2-geenien valtamutaatioiden tutkimus

Asia

Synnynnäisen pitkä QT -oireyhtymän geenipaneelitutkimus 23101 B -LQTSMut otetaan käyttöön 19.9.2022 alkaen. Tutkimus kattaa 10 synnynnäiseen pitkä QT -oireyhtymään liitetyn geenin (CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A ja TRDN) proteiinia koodaavat alueet, silmukointiin vaikuttavat alueet (± 20 bp) ja tunnetut introniset muutokset. Tutkimus tehdään eksomisekvensointimenetelmällä, mikä mahdollistaa tarvittaessa laajentamisen koko eksomin sekvensointiin. Tutkimus korvaa KCNQ1- ja KCNH2-geenien valtamutaatioiden tutkimuksen 20804 B -LQT-D, joka poistuu valikoimasta.

Menetelmä

NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).

Muuta

Tutkimus tehdään alihankintana.

Päivi Ylikangas
johtava ylilääkäri

Pentti Mäntymaa
osastonylilääkäri

Satu Häikiö
sairaalageneetikko

Jakelu

ISLABin aluelaboratorioiden johtajat
Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin sairaalat
Pohjois-Karjalan, Mikkelin ja Savonlinnan keskussairaalat
OA:GENMOL
internet, intranet