

16.1.2026

Uusia nimikkeitä alihankintana tehtäviin synnynnäisten tautien geenitutkimuksiin 26.1.2026 alkaen

Uudet tutkimusnimikkeet

Koko eksomin sekvensointitutkimus (WES) verestä	B -WES-D (50714)
Koko eksomin (WES) triotutkimus, verestä	B-WEStrio-D (50715)
Tunnetun geenivariantin tutkimus, verestä	B -TVT-D (50716)

Aihe

ISLABin tutkimusvalikoimaan on lisätty Koko eksomin sekvensointitutkimus (WES) verestä (**50714 B -WES-D**), Koko eksomin triotutkimus, verestä (**50715 B-WEStrio-D**) sekä Tunnetun geenivariantin tutkimus, verestä (**50716 B -TVT-D**). Tutkimukset on kilpailutettu ja ne tehdään alihankintana saksalaisessa laboratoriossa (Centogene). Pyynnöt tehdään sähköisesti ja kaikki tiedot on täytettävä englanniksi. Koko eksomin sekvensointitutkimukseen sekä koko eksomin triotutkimukseen tarvitaan sähköisen pyynnön lisäksi potilaan ja lääkärin allekirjoittama suostumuslomake, jossa määritetään mahdollisesti raportoitavat lisälöydökset. Tunnetun geenivariantin tutkimuksessa geenivariantin tarkka tieto on välttämätön.

Tarkemmat tiedot tutkimuksista sekä suostumuslomake löytyvät ISLABin tutkimusohjekirjasta. Ennen alihankintalaboratorioon lähettämistä näytteistä eristetään DNA ISLABin genetiikan laboratoriossa.

Edellä mainittujen uusien nimikkeiden lisäksi käytössä on edelleen tutkimusnimikkeet geenipaneelille (**54898 B-Panel-D**) ja yksittäisen geenin tutkimukselle (**54899 B -Gene-D**). Näiden tutkimuspyyntöjen tiedot voi täyttää sähköiseen pyyntöön suomeksi eikä erillistä potilaan suostumuslomaketta tai Nucleus-pyyntöä tarvita. B-Panel- ja B-Gene -tutkimusten alihankintalaboratorio on aiemman kilpailutuksen perusteella Blueprint Genetics.

16.1.2026

Mikäli kysymyksen asettelu ei sovi mihinkään edellä mainituista nimikkeistä, pyyntönä voi käyttää synnynnäisten geenitutkimusten yleisnimikettä **50522 -Genpyy**. Prediktiivisille geenitutkimuksille käytetään nimikettä **55103 -Predgen**.

Katariina Vuorenmaa
vs johtava ylilääkäri

Pentti Mäntymaa
osaston ylilääkäri

Kati Pulkkinen
sairaalageneetikko

Jakelu

ISLABin aluelaboratorioiden johtajat
Pohjois-Savon hyvinvointialueen sairaalat
Pohjois-Karjalan hyvinvointialueen sairaalat
Etelä-Savon hyvinvointialueen sairaalat
Internet, intranet
OA_NÄYTOT, OA_GENMOL