



Lähete DNA-tutkimukseen

DNA-laboratorio
Lääketieteellinen genetiikka UTULab
Turun yliopisto
Kiinamylynkatu 10, 20520 TURKU
www.med.utu.fi/sivustot/genetiikka/
puh. (02) 333 7458, fax (02) 230 1280

Lähettäjän näytetunnistenumero _____

Laboratorion tutkimusnumero _____

Näyte otettu _____

Saapui laboratorioon _____

Lähettävä yksikkö	Vastaus- ja laskutusosoite
-------------------	----------------------------

Potilaan nimi	Henkilötunnus
---------------	---------------

Näyte	EDTA-veri	DNA, conc.	Muu kudos, mikä? _____
-------	-----------	------------	------------------------

Tutkimuksen tyyppi	Tiedot suvun mutaatiosta
Diagnostinen tutkimus	Geeni _____
Kantajuustutkimus	Mutaatio _____
Prediktiivinen tutkimus	Probandi: nimi ja hetu _____
Prenataalitutkimus	Sukulaisuussuhde probandiin _____

Kliiniset esitiedot

Lähettävä lääkäri _____
pvm. _____ puh. _____ sähköposti _____



Tutkimusvalikoima

Polyneuropatiatutkimukset, MLPA

HNPP, haurashermo-oireyhtymä:17p11.2-alueen deleetion osoitus

CMT1A, Charcot-Marie-Tooth 1A:17p11.2-alueen duplikaation osoitus

Polyneuropatiatutkimukset, sekvensoinnit

Haurashermo-oireyhtymä, HNPP

PMP22

Charcot-Marie-Tooth tyyppi 1, CMT1

MPZ (CMT1B)

LITAF (CMT1C)

PMP22 (CMT1E)

Charcot-Marie-Tooth tyyppi 2, CMT2

MFN2 (CMT2A2)

MPZ (CMT2I/J)

Charcot-Marie-Tooth X-kromosomaalinen, CMTX1

CX32/GJB1

Spinocerebellaariataksiat (SCA-taudit)

SCA1

SCA2

SCA3

SCA6

SCA7

SCA8

SCA10

SCA12

SCA17

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:

D90A, *SOD1*-geenin valtamutaatio

SOD1-geenin sekvensointi

CADASIL, valitse tutkimusvaihtoehto:

Notch3-geenin suomalaiset valtamutaatiot

Notch3-geenin osittainen sekvensointi

DRPLA (Dentatorubral-pallidolusian atrophy)

Duchennen/Beckerin lihasdystrofia, dystrofiinigeenin eksonien kopiolukumääritys

Dystrofia myotonica 1 (DM1)

Dystrofia myotonica 2 (DM2)

Friedreichin ataksia

Huntingtonin tauti

Huntingtonin tauti 2 (HDL2)

Hyperkaleeminen periodinen paralyysi (HYPP)

Hypokaleeminen periodinen paralyysi (HOKPP)

Kennedyn oireyhtymä (SBMA)

Okulofaryngeaalinen lihasdystrofia (OPMD)

Paramyotonica congenita (PMC)

Perinnöllinen etenevä alaraajahalvaus (HSP, SPG4)

Spinaalinen lihasatrofia (SMA), valitse tutkimusvaihtoehto:

SMN1-geenin deleetiotutkimus (SMA I, II, III)

SMA-kantajuustutkimus (*SMN1*-geenin kopioluku)

Torsiodystonia (ITD), *DYT1*-geenin valtamutaation osoitus



Muut tutkimukset

Akondroplasia (ACH), *FGFR3*-geenin Gly380Arg-valtamutaation tutkimus
Alfa-talassemia-mental-retardation (ATRX)
Angelmanin oireyhtymä (AS)
CHARGE-oireyhtymä, *CHD7*-geenin sekvensointi
CX26 (DFNB1)-sekvensointi, perinnöllinen kuulovamma
Denys-Drash-oireyhtymä, *WT1*-geenin yleisimpien mutaatioiden tutkimus
Dominantti optikusatrofia (DOA), *OPA1*-geenin sekvensointi
Fabryn tauti, *GLA*-geenin sekvensointi
FGFR2-geenin sekvensointi, kraniosynostoosioireyhtymät
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
Leberin näköhermorappeuma (LHON), ND1, ND4 ja ND6
Lysinurinen proteiini-intoleranssi (LPI), valitse tutkimusvaihtoehto:
 LPIFin-valtamutaation osoitus
 SLC7A7-geenin sekvensointi
Muenken oireyhtymä, *FGFR3*-geenin Pro250Arg-mutaation tutkimus
Polykystinen munuaistauti (ARPKD), *PKHD1*-geenin yleisten mutaatioiden tutkimus
Prader-Willi-oireyhtymä (PWS)
Sotosin oireyhtymä, valitse tutkimusvaihtoehto:
 NSD1-geenin sekvensointi
 NSD1-geenin deleetiotutkimus (MLPA)
Tanatoforinen dysplasia, *FGFR3*-geenin yleisimpien mutaatioiden tutkimus
Tyrosinemia 1 (HT1), *FAH*-geenin suomalaisten valtamutaatioiden tutkimus
Y-kromosomin mikroleetio (Y-del)