



- Tutkittavalla epäily synnyntäisestä hyperinsulinemiasta. Samanaikaisesti määritetyt:
P-/B-glukoosi: mmol/l, P-/S-insuliini: mU/l, maksimaalinen glukoosintarve (mg/kg/min):
Muut esitiedot (esimerkiksi sukuanamneesi):

Pyydetty tutkimus

Hinnat sisältävät DNA:n eristykseen, geenianalyysiin ja lausuntoon liittyvät kustannukset. Laskutuslisä 5 €.

- ABCC8 (SUR1) ja KCNJ11 (Kir6.2) -geenien koodaavan alueen sekvensointi ja ABCC8 (SUR1) -geenin deleetioanalyysi (990€)
- GCK-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (890€)
- Muiden hyperinsulinemiaa aiheuttavien geenien koodaavan alueen sekvensointi (GLUD1-, HADH-, HNF4A-, UCP2-, SLC16A1-, SLC2A2-, PTF1A- ja EIF2AK3) (1300€)
- Tunnetun geenivariantin tutkimus (220€/kpl)
- sukulaisuussuhde, nimi, henkilötunnus sekä geeni ja geenivariantti:
- Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen (400€)
- sukulaisuussuhde, nimi, henkilötunnus sekä geeni ja geenivariantti:

Vastaus ja laskutus**Lääkärin nimi****Puhelin****Vastausosoite****Laskutusosoite (jos eri kuin vastausosoite)****Näytteenotto**

- Näytteeksi kaksi putkea EDTA-verta (2x3-7ml, vastasyntyneeltä 1x0.5-3ml) tai valmiiksi eristetty DNA (esim. kudospäätteet)
- Näyteputken päälle potilaan nimi, henkilötunnus, näyteenottopäivämäärä
- Näytteet säilytetään jääkaapissa ja postitetaan mahdollisimman pian huoneenlämpöisinä
- Näytteiden postituspäivä mielellään maanantai-keskiviikko

Näytteen postitus

Itä-Suomen yliopisto
Kliinisen lääketieteen yksikkö / Sisätaudit
PL 1627 (Yliopistonranta 1 C)
70211 Kuopio

Lisätietoja

Sähköposti: genediagnosics@uef.fi
Puhelin: 044 716 2202 / 040 355 2739

Web: www.uef.fi/genediagnosics