

**Pyydetty tutkimus**

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

- Kaikki hypokalsemia: GCMB-, PTH-, GATA3-, TBCE-, AIRE-, GNAS-, CASR-, GNA11-, TRPM6-, CYP27A1, VDR-, FAM111A ja TBX1-geenien koodaavan alueen sekvensointi (1400€)
- Perheellinen hypoparatyreoosi: GCMB-, ja PTH-geenien koodaavan alueen sekvensointi (990€)
- CASR-geenin deleetioiden osoittaminen (600€)
- APECED: AIRE-geenin koodaavan alueen sekvensointi (700€)
- Autosomaalinen dominantti hypokalsemia: CASR ja GNA11-geenien koodaavan alueen sekvensointi (990€)
- Bartterin syndrooma (tyyppi 5) ja hyperkalsinurinen hypokalsemia: CASR-geenin koodaavan alueen sekvensointi (700€)
- Hypomagnesemia ja sekundaarinen hypokalsemia: TRPM6-geenin koodaavan alueen sekvensointi (700€)
- D-vitamiiniresistenssi riisitauti tyyppi 1A ja 2A: CYP27A1- ja VDR-geenien koodaavan alueen sekvensointi (990€)
- Kenny-Caffey oireyhtymä tyyppi 2: FAM111A-geenin koodaavan alueen sekvensointi (700€)
- DiGeorgen oireyhtymä: TBX1-geenin koodaavan alueen sekvensointi (700€)
- 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, näytteenottopäivämäärä
- 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 Web: www.uef.fi/genediagnosics
Puhelin: 044 716 2202 / 040 355 2739
