



Sisätautien geenidiagnostiikkalaboratorio

Hinnat voimassa 30.4.2021 saakka

21-hydroksylaasivaje	Hinta (alv 0%)
CYP21A2-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Androgeeniresistenssi	Hinta (alv 0%)
AR-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
AR -geenin eksonien deleetioiden osoittaminen	600 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
APECED	Hinta (alv 0%)
AIRE-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
AIRE Arg257X geenivariantin osoitus	220 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Dilatoiva kardiomyopatia	Hinta (alv 0%)
Lamiini A/C (LMNA) -geenin variantin Ser143Pro (rs61661343) analyysi	220 €
Lamiini A/C (LMNA) -geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Lamiini A/C (LMNA) -geenin deleetioiden osoittaminen	600 €
Hypertrofiseen tai dilatoivaan kardiomyopatiaan liittyvät geenit (62 geenin koodaavan alueen sekvensointi)	1300 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Fabryn tauti	Hinta (alv 0%)
GLA-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Familiaalinen hyperkolesterolemia	Hinta (alv 0%)
Valtavarianttien tutkimus (FH-Helsinki, FH-Pohjois-Karjala, FH-Turku, FH-Pori, FH-Pogosta)	300 €
Valtavarianttien tutkimus (FH-Helsinki, FH-Pohjois-Karjala, FH-Turku, FH-Pori, FH-Pogosta), ja jos nämä negatiivisia, niin LDL-reseptorigeenin (LDLR) koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	1000 €
LDL-reseptorigeenin (LDLR) koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	990 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Feokromosytooma	Hinta (alv 0%)
NF1-, RET-, VHL-, SDHA-, SDHB-, SDHC-, SDHD-, SDHAF2-, TMEM127-, MAX-, FH-, EPAS1-, EGLN1-, KIF1B-, IDH1-, HRAS-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja SDHB-, SDHC- ja SDHD-geenien deleetioanalyysi	1400 €
SDHB-, SDHC- ja SDHD-geenien eksonien deleetioiden osoittaminen	600 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Gaucherin tauti	Hinta (alv 0%)
GBA-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €

Gitelmanin oireyhtymä	Hinta (alv 0%)
SLC12A3-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Hemokromatoosi	Hinta (alv 0%)
HFE-geenin varianttien Cys282Tyr ja His63Asp tutkimus	440 €
HFE-, HFE2-, HAMP-, TFR2- ja SLC40A1-geenien koodaavien alueiden sekvensointi	990 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Hyperkalsemia	Hinta (alv 0%)
Kaikki hyperkalsemiat: CASR-, AP2S1-, GNA11-, CDC73 (HRPT2)-, MEN1-, RET-, CDKN1B- ja SLC34A3-geenien koodaavan alueen sekvensointi	1400 €
Familiaalinen hypokalsinurinen hyperkalsemia (FHH): CASR-, AP2S1-, ja GNA11-geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Familiaalinen isoitu primaari hyperparatyreoosi (FIPH): CASR-, MEN1-, ja CDC73 (HRPT2) -geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Leukakasvaimiin liittyvä hyperparatyreoosi: CDC73 (HRPT2)-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
MEN1-, MEN2A- ja MEN4-syndroomiin liittyvä hyperparatyreoosi: MEN1-, RET- ja CDKN1B-geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Neonataali vaikea hyperparatyreoosi: CASR-geenin koodaavien alueiden sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Perinnöllinen hypofosfateeminen riisitauti: SLC34A3-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Leukakasvaimiin liittyvä hyperparatyreoosi: CDC73 (HRPT2)-geenin deleetioiden osoittaminen	600 €
CASR-geenin deleetioiden osoittaminen	600 €
MEN1-geenin deleetioiden osoittaminen	600 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Hypertriglyseridemat	Hinta (alv 0%)
LPL-, APOC2- ja APOC3-geenien koodaavien alueiden sekvensointi	990 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Hypertrofinen kardiomyopatia	Hinta (alv 0%)
Myosiinia sitovan proteiini C-geenin (MYBPC3) variantin Gln1061Term (rs397516005) analyysi	220 €
Alfa-tropomyosiinigeenin (TPM1) variantin Asp175Asn (rs104894503) analyysi	220 €
Beta-myosiiniraskasketjun (MYH7) variantin Arg1053Gln (rs587782962) analyysi	220 €
MYBPC3 Gln1061Term (rs397516005), TPM1 Asp175Asn (rs104894503) ja MYH7 Arg1053Gln (rs587782962) varianttien analyysi	660 €
Hypertrofiseen tai dilatoivaan kardiomyopatiaan liittyvät geenit (62 geenin koodaavan alueen sekvensointi)	1300 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Hypokalsemia	Hinta (alv 0%)
Kaikki hypokalsemiat: GCMB-, PTH-, GATA3-, TBCE-, AIRE-, GNAS-, CASR-, GNA11-, TRPM6-, CYP27A1, VDR-, FAM111A ja TBX1-geenien koodaavan alueen sekvensointi	1400 €
Familiaalinen 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 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €

Hypotyreoosi	Hinta (alv 0%)
GNAS-, SLC5A5-, SLC26A4-, TG-, TPO-, DUOX1-, DUOX2-, DUOXA2-, NCOR1-, NKX2-1-, SECISBP2-, TRH-, TRHR-, TSHR-, USP47-, PAX8-, TSHB-, THRA-, THRB-, NKX2-5-, FOXE1- ja DEHAL1-geenien koodaavien alueiden sekvensointi	990 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Jäännöshyperlipidemia	Hinta (alv 0%)
Apolipoproteiini E:n genotyyppitys	440 €
Kilpirauhashormoniresistenssi	Hinta (alv 0%)
THRA- ja THRB-geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Klopidogreelihoiton tehon arviointi	Hinta (alv 0%)
CYP2C19-geenin variantin c.681G>A (rs4244285) tutkimus	220 €
Liddlen syndrooma	Hinta (alv 0%)
SCNN1B- ja SCNN1G-geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Lisämunaisten aldosteronia tuottava adenooma	Hinta (alv 0%)
KCNJ5-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Marfanin oireyhtymä	Hinta (alv 0%)
FBN1-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
FBN1-geenin deleetioiden osoittaminen	600 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Melanokortiinireseptori 4-geenistä johtuva lihavuus	Hinta (alv 0%)
MC4R-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Mitokondriaalinen diabetes	Hinta (alv 0%)
mtDNA - tRNA ^{Leu} (UUR) A3243G variantin osoitus	220 €
MODY-tyyppin diabetes	Hinta (alv 0%)
HNF4A-, GCK- ja HNF1A-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (MODY1-3)	1300 €
HNF4A-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (MODY 1)	890 €
GCK-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (MODY 2)	890 €
HNF1A-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (MODY 3)	890 €
HNF1B-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (MODY 5)	890 €
PDX1-, HNF1B-, NEUROD1-, KLF11-, CEL-, PAX4-, INS- ja BLK-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (poislukien BLK-geeni) (MODY4-11)	1300 €
Diabetekseen liittyvät geenit (21 geenin koodaavan alueen sekvensointi: UCP2, SLC2A2, SLC16A1, PTF1A, PDX1, PAX4, NEUROD1, KLF11, KCNJ11, INS, HNF4A, HNF1B, HNF1A, HADH, GLUD1, GCK, FOXP3, EIF2AK3, CEL, BLK ja ABCC8)	1300 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Monogeeninen diabetes	Hinta (alv 0%)
PNDM-diabetes: ABCC8- (SUR1), KCNJ11- (Kir6.2), GCK-, INS- ja FOXP3-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja ABCC8 (SUR1) -geenin deleetioanalyysi; MODY-diabetes: HNF4A-, GCK-, HNF1A-, PDX1-, HNF1B-, NEUROD1-, KLF11-, CEL-, PAX4-, INS- ja BLK-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (poislukien BLK-geeni) (MODY1-11); Mitokondriaalinen diabetes: MTTL1-geenissä sijaitsevan mtDNA:n muutoksen m.3243A>G osoitus	1500 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €

Multippeli endokriininen neoplasia tyyppi 1	Hinta (alv 0%)
MEN1-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Multippeli endokriininen neoplasia tyyppi 2	Hinta (alv 0%)
RET-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Muu perinnöllinen hyperkolesterolemia	Hinta (alv 0%)
LDLR-, LDLRAP1-, APOB-, APOE-, PCSK9-, ABCG5- ja ABCG8-geenien koodaavien alueiden sekvensointi ja LDLR-geenin deleetioanalyysi	1300 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Myopatiariski statiinihoidon aikana	Hinta (alv 0%)
SLCO1B1-geenin variantin c.1498-1331T>C (rs4363657) tutkimus	220 €
Nefroottinen syndrooma	Hinta (alv 0%)
NPHS2-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Polykystinen munuaistauti	Hinta (alv 0%)
PKD1- ja PKD2-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	1300 €
PKHD1-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Sitosterolemia	Hinta (alv 0%)
ABCG5- ja ABCG8 -geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Synnyynnäinen hyperinsulinemia	Hinta (alv 0%)
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 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Varfariinihoidon tehon arviointi	Hinta (alv 0%)
Varianttien VKORC1 c.-1639G>A (rs9923231) ja CYP2C9 c.1075A>C (rs1057910) tutkimus	440 €
Varhaisessa imeväisiässä puhkeava diabetes	Hinta (alv 0%)
ABCC8- (SUR1), KCNJ11- (Kir6.2), GCK-, INS- ja FOXP3-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja ABCC8 (SUR1) -geenin deleetioanalyysi	1300 €
ABCC8 (SUR1) ja KCNJ11 (Kir6.2) -geenien koodaavan alueen sekvensointi ja ABCC8 (SUR1) -geenin deleetioanalyysi	990 €
ABCC8 (SUR1) -geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
KCNJ11 (Kir6.2) -geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
GCK-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
INS-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
FOXP3-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €