



TAMPEREEN  
AMMATTIKORKEAKOULU

# HARVINAISTEN PERINNÖLLISTEN SAIRAUKSIEN LABORATORIODIAGNOSTIIKKA

B-DNAmut-tutkimusnimikkeellä tehdyt lähetteet  
Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratoriossa  
vuosina 2013 ja 2014

Olli Kemppainen

Emilia Komi

Opinnäytetyö  
Marraskuu 2015  
Bioanalytikkokoulutus



## TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu  
Bioanalytikkokoulutus

KEMPPAINEN OLLI & KOMI EMILIA:

Harvinaisten perinnöllisten sairauksien laboriodiagnostiikka

B-DNA-mut-tutkimusnimikkeellä tehdyt lähetteet Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratoriossa vuosina 2013 ja 2014

Opinnäytetyö 62 sivua, joista liitteitä 25 sivua  
Marraskuu 2015

---

Mutaatio on periytyvä muutos yksilön perimässä. Muutos geenissä ei ole useimmiten patologisten, eikä aiheuta yksilölle terveydellisiä ongelmia. Osa mutaatioista kuitenkin voi aiheuttaa yksilön sairastumisen. Geenitestejä voidaan käyttää esimerkiksi sairauden etiologian selvittelyyn tai sairastumisriskin arviointiin. Geenimutaatioiden diagnostiikka ja oikean geenitestin valinta voi olla haastavaa periytyvien sairauksien suuren määrän takia.

Mutaatiotutkimuksia käytetään niiden potilaiden kohdalla, joilla epäillään olevan jokin mutaatioista johtuva sairaus tai kun potilaan epäillään perineen patologisen mutaation vanhemmiltaan. Erilaisten sairauksiin johtavien mutaatioiden suuren määrän takia jokaiselle mutaatiotutkimukselle ei ole ollut mielekästä perustaa omaa tutkimusnimikettä. Fimlab Laboratoriot Oy:n B-DNAMut-tutkimusnimikettä käytetään niiden tutkimuksien yhteydessä, joille ei ole omaa määrättyä nimikettä. Tämä opinnäytetyö käsittelee B-DNAMut-nimikkeellä tilattuja tutkimuksia. Opinnäytetyön tavoitteena on tilastoinnin kautta tuottaa B-DNAMut-tutkimuksista tietoa Fimlab Laboratoriot Oy:n tarpeisiin. Työn aihe saatiin Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion sairaalageneetikko Ritva Karhulta. Työ on kvantitatiivinen opinnäytetyö ja menetelmänä käytettiin kuvailevaa tilastoanalyysia.

Tilastoa varten kerättiin tiedot 1005 pyydetystä B-DNAMut-tutkimuksesta. Jokaisesta pyynnöstä kirjattiin ylös pyytävä yksikkö, valmistumisaika, pyydetty tutkimus ja geenit, joihin tutkimus kohdistuu, käytetty menetelmä, tutkimusindikaatio ja analyysin suorituspaikka.

Tuloksista selvisivät muun muassa eniten tutkimuksia tilaavat Tampereen yliopistollisen sairaalan yksiköt, valmistumisaikojen suuri vaihteluväli ja neurologisten sairauksien suuri osuus kaikista tutkimuksista. Jatkotutkimuksena voitaisiin esimerkiksi selvittää mutaatiotutkimusten taloudellista vaikutusta tai tutkia tutkimusnimikkeen käyttöä jonkin tietyn sairausryhmän, kuten neurologisten sairauksien, kohdalla.

## **ABSTRACT**

Tampereen ammattikorkeakoulu  
Tampere University of Applied Sciences  
Degree Programme in Biomedical Laboratory Science

**KEMPPAINEN OLLI & KOMI EMILIA:**  
Laboratory Diagnostics of Rare Genetic Diseases  
B-DNAMut Referrals in the Laboratory of Genetics in Years 2013 and 2014

Bachelor's thesis 62 pages, appendices 25 pages  
November 2015

---

Mutation tests are used in diagnostics of patients who are believed to have a disease caused by known mutation. It is not reasonable to establish a separate test label for every test because of a large number of mutations and known genetic disorders.

B-DNAMut is a test label used when requested test has no label of its own. This study explores the usage of B-DNAMut test label and the information was gathered to a Microsoft Excel sheet. The topic for this bachelor's thesis was provided by the Laboratory of Genetics of Fimlab Medical Laboratories Ltd. The information for this study was collected from B-DNAMut test label referrals. This study is quantitative. Descriptive statistics methods were used to analyze the gathered information.

The sample of the study consisted of 1005 patient cases and was processed in statistics. The study covers year 2013 and year 2014 partially. From the sheet it can be found which units referred patients and which indications were used among other variables. For example, the result showed which units of Tampere University Hospital requested most tests and that a great percentage of tests related to neurological diseases.

The statistics can be used for further studies to explore the usage of specific indications or for financial studies of the use of the B-DNAMut test label.

## SISÄLLYS

1	JOHDANTO.....	5
2	MUTAATIOT JA NIIDEN AIHEUTTAMAT PERINNÖLLISET SAIRAUDET .....	7
2.1	Monogeeniset sairaudet .....	9
2.2	Monitekijäiset sairaudet.....	11
3	GEENITESTIT.....	13
4	OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSONGELMA .....	16
5	MENETELMÄLLISET LÄHTÖKOHDAT .....	17
6	TILASTOJEN LAADINTA.....	18
7	TULOKSET .....	24
8	POHDINTA.....	30
	LÄHTEET.....	36
	LIITTEET	
	Liite 1. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastatut näytteet – tutkimukset ja geenit	
	Liite 2. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastatut näytteet – menetelmät ja indikaatiot	
	Liite 3. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastaamattomat näytteet – tutkimukset ja geenit	
	Liite 4. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastaamattomat näytteet – menetelmät ja indikaatiot	
	Liite 5. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä (geenipaneeli) vuodelta 2014. Vastatut näytteet – tutkimukset	
	Liite 6. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä (geenipaneeli) vuodelta 2014. Vastatut näytteet – menetelmät ja indikaatiot	

## 1 JOHDANTO

Harvinaiset sairaudet ovat sairauksia, joita sairastaa 1 tai harvempi ihminen 2000 ihmisestä. Suurin osa perinnöllisistä sairauksista on harvinaisia sairauksia. (Norio-keskus 2015.) Monet harvinaiset perinnölliset sairaudet johtuvat mutaatiosta yhdessä geenissä (Palotie, Tuomi & Wessman 2006, 174–175).

Mutaatio on periytyvä muutos ihmisen perimässä, mikä johtuu virheellisestä DNA:n replikaatiosta. Suurin osa mutaatioista on vaarattomia, eivätkä ne johda ilmiasun muutokseen. Osa mutaatioista voi kuitenkin johtaa geenituotteen tarkoituksenmukaisen toiminnan häiriintymiseen tai estymiseen, joista seuraa yksilön ilmiasun muutos ja sairastuminen. (Alberts ym. 2014, 218; Kere & Kivirikko 2006, 60.)

B-DNAMut (mutaatiotutkimus, veri) on tutkimusnimike, jolla tutkitaan perimän mutaatioita kokoverestä. B-DNAMut-nimikkeen alla pyydetään sellaisia mutaatiotutkimuksia, jotka ovat niin harvinaisia, ettei niille ole koettu tarvetta perustaa omia tutkimusnimikkeitä. Näitä tutkimuksia tehdään sekä kotimaassa että ulkomailla. (Fimlab Laboratoriot Oy 2013.)

Diagnostisen geneettisen tutkimuksen indikaatiot ovat potilaan varma tai epäilty perinnöllinen sairaus tai suvussa aiemmin löydetyn mutaation tutkiminen. Tutkimuspyyntöön liittyy aina kirjallinen lähete, johon on kirjattu kysymyksenasettelu, kliiniset tiedot, tutkittavaksi pyydetyn mutaation ja geenin nimi sekä lähettävän lääkärin nimi ja yhteystiedot. Aiemmin löydettyjä, tunnettuja suvun mutaatioita varten on kirjattava mutaation nimi ja mutaation tutkinut laboratorio. Tällöin sukulaisnäyte osataan lähettää samaan laboratorioon tutkittavaksi, kuin missä indeksipotilas eli ensimmäisenä diagnosoitu potilas on tutkittu. (Fimlab Laboratoriot Oy 2013.)

Tutkimusprosessi alkaa, kun potilas hakeutuu hoitoon. Hoitoon hakeutuminen voi tapahtua oireiden ilmaannuttua, tai jopa ennen potilaan syntymää tai heti syntymän jälkeen. Lääkäri tekee laboratoriopyynnön ja kirjallisen lähetteen, joiden jälkeen potilas käy laboratoriossa verikokeissa. Näytteeksi otetaan 9 ml:n EDTA-verinäyte, pieniltä lapsilta tai muissa poikkeustilanteissa 3 ml. Verinäyte kuljetetaan genetiikan laboratorioon, jossa se vastaanotetaan. Genetiikan laboratorio selvittää mihin näyte lähetetään tutkittavaksi. Tätä

varten laboratoriossa on lista käytettävistä alihankintalaboratorioista eri tutkimuksia varten. Joihinkin alihankintalaboratorioihin näyte lähetetään eteenpäin kokoverenä. Usein kuitenkin tehdään DNA-eristys ja alihankintalaboratorioon lähetetään vain lopputuote. (Fimlab Laboratoriot Oy 2012; Fimlab Laboratoriot Oy 2013.)

Vastauksen saaminen voi kestää joistakin päivistä useisiin viikkoihin tai kuukausiin. Joissakin tapauksissa vastaukseen voi mennä jopa yli vuosi. (Karhu 2014.) Vastaus alihankintalaboratoriosta lähetetään genetiikan laboratoriolle. Sihteerit kopioivat vastauksen kokonaisuudessaan laboratorion C5LIMS-ATK-järjestelmään. Geneetikot kirjoittavat ulkomailta tulleisiin vastauksiin lyhyen suomenkielisen yhteenvedon tutkimuksesta ja sen tuloksesta. Vastaukset välittyvät Webtamlab-ATK-järjestelmään, josta potilasta hoitava yksikkö voi lukea ja tulostaa ne. (Fimlab Laboratoriot Oy 2013.) Jos potilaalle suositellaan tuloksen perusteella perinnöllisyysneuvontaa, ei potilas saa tulosta tietoonsa ennen neuvonnan antoa (Karhu 2014.).

Tämä opinnäytetyö on laadittu Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion sairaalageneetikon Ritva Karhun toimeksiannosta. Kyseessä on kvantitatiivinen opinnäytetyö, jonka menetelmä on kuvaileva tilastoanalyysi. Työn tavoitteena on tuottaa tilastoinnin kautta B-DNAMut-tutkimuksista tietoa, jota Fimlab laboratoriot Oy voi hyödyntää tarpeidensa mukaan. Työn tarkoituksena on genetiikan laboratoriopyyntöjä tutkimalla selvittää mitkä yksiköt pyytävät tutkimuksia B-DNAMut-nimikkeen alla ja mikä on tutkimuksen indikaatio. Lisäksi selvitetään vastausaikoja, positiivisten ja negatiivisten vastausten jakaumaa sekä vastausaikoja. Työssä tutkitaan myös käytettyjen analyysimenetelmien osuuksia.

Opinnäytetyötä varten kävimme läpi ja tilastoimme 900 B-DNAMut-lähetettä vastauksiin vuodelta 2013 ja 105 lähetettä vuodelta 2014. Vuoden 2014 näytteistä tilastoimme vain geenipaneeli-menetelmää käyttävät tutkimukset toimeksiantajamme pyynnöstä. Osasyynä tähän oli myös rajallinen aika lähetetietojen keruussa. Oletuksena oli, että neurologisten sairauksien osuus tutkimusten kokonaismäärästä olisi suuri ja geenitestien vastausajat olisivat verrattain pitkiä.

## 2 MUTAATIOT JA NIIDEN AIHEUTTAMAT PERINNÖLLISET SAIRAUDET

Ihmisen perimän tarkoitus on ohjata yksilön kehitystä. Tämä on koodattu perimässä noin 20 000 erilaiseen toiminnalliseen yksikköön eli geeniin. Olennaista on, että geenit toimivat oikeassa kudoksessa oikeaan aikaan. Tällöin eri kudokset ja solut toimivat tarkoituksenmukaisesti. Tämän säätelyn virheet aiheuttavat kehityshäiriöitä ja sairauksia. (Frilander 2006, 14.)

Mutaatio on deoksiribonukleiinihappomolekyylin eli DNA:n muutos, josta tulee jälkeläisen tai somaattisen solulinjan perimän pysyvä osa. Mutaation aiheuttaa virhe DNA:n replikaatiossa ja virheen korjaamisen epäonnistuminen. Kaikki DNA:n muutokset eivät ole haitallisia, eivätkä ne johda ilmiön muutokseen. Geenien eksoneissa olevat mutaatiot voivat muuttaa geenituotteiden rakennetta vaikeuttaen sen toimintaa tai jopa estäen sen, mikä johtaa ilmiön muutokseen: poikkeavan rakenteen tai sairauden kehittymiseen. Somaattisissa solulinjoissa, eli yksilön muissa soluissa kuin sukusoluissa, tapahtuneet muutokset eivät ole perinnöllisiä. Tällaiset mutaatiot tapahtuvat yksilön eliniän aikana ja voivat aiheuttaa esimerkiksi syövän. (Alberts ym. 2014, 218; Kere & Kivirikko 2006, 60.)

Elimistö pyrkii aina korjaamaan syntyneen mutaation ennen virheellisen proteiinituotteen syntyä. Tätä varten soluissa on DNA:n korjaukseen erikoistuneita proteiineja. Näitä proteiineja ja niiden toimintaa kutsutaan DNA mismatch repair –systemiksi. (Alberts ym. 2014, 214.) Mismatch repair –systemi on erikoistunut yksittäisten emäsvirheiden sekä insertioiden ja deleetioiden korjaamiseen DNA-replikaation aikana. Aina mismatch repair –systemi ei onnistu korjaamaan DNA-replikaatiossa syntyneitä mutaatioita. Syynä tähän voi olla esimerkiksi DNA:n nopea replikaatio, jossa esiintyy paljon virheitä. (Erie & Kunkel 2005.)

Pistemutaatioissa DNA-molekyylin pituus on muuttumaton. Niissä toinen emäsparin emäs on korvautunut (substituutio) väärällä emäksellä. Tällöin syntyy virheellinen nukleotidipari. Pistemutaatiot ovat yksinkertaisin mutaatiotyyppi. Pistemutaatioita, joissa koodaava kodoni on muuttunut toiseksi samaa aminohappoa koodaavaksi kodoniksi, kutsutaan hiljaisiksi mutaatioksi (silent mutation). (Hartl & Jones 2009, 512–513; Kere & Kivirikko 2006, 63.)

Pistemutaatiot luokitellaan kemiallisesti transitiomutaatioihin ja transversiomutaatioihin. Transitiomutaatiossa puriiniemäs (adeniini tai guaniini) muuttuu toiseksi puriiniemäkseksi tai vastaavasti pyrimidiiniemäs (sytosiini tai tymiini) toiseksi pyrimidiiniemäkseksi. Mahdollisia transitiomutaatioita on yhteensä neljä. Transversiomutaatiossa puriiniemäs muuttuu pyrimidiiniemäkseksi tai päinvastoin. Mahdollisia transversiomutaatioita on kahdeksan:  $T \rightarrow A$ ,  $T \rightarrow G$ ,  $C \rightarrow A$  ja  $C \rightarrow G$  (pyrimidiini puriiniksi) sekä  $A \rightarrow T$ ,  $A \rightarrow C$ ,  $G \rightarrow T$  ja  $G \rightarrow C$  (puriini pyrimidiiniksi). (Hartl & Jones 2009, 512; Kere & Kivirikko 2006, 63.)

Osa mutaatioista aiheuttaa muutoksia DNA:n pituuteen. Tällaisia ovat insertiot (lisäys DNA-molekyylisiin), deleetiot (häviämä DNA:sta) ja toistojaksomutaatiot (jonkin DNA:n osan kertautuminen ylimäärin). Tavallisesti insertiot ja deleetiot ovat nisäkkäillä pieniä, 1–6 emäsparia. Joskus muutokset voivat olla todella suuria tuhoten kokonaisia geenejä tai osia kromosomista. (Hartl & Jones 2009, 515; Kere & Kivirikko 2006, 63.) Deleetiot ja toistojaksomutaatiot voivat myös johtua lähekkäin sijaitsevien emäsjaksojen keskinäisestä pariutumisvirheistä meioosin aikana. Tällöin jokin kohta genomissa häviää toisesta tytärkromosomista, mutta kahdentuu toisessa. Tästä tapahtumasta käytetään nimitystä epätasainen tekijänvaihto eli unequal crossing-over. (Kere & Kivirikko 2006, 63–65.)

Toistojaksot ovat pituudeltaan vaihtelevia DNA-jaksoja, joissa samat emäkset esiintyvät toistuvasti. Yleinen toistojakso ihmisen perimässä on esimerkiksi CA-jakso, joka toistuu useita kertoja peräkkäin. Nämä pituudet vaihtelevat eri yksilöillä. Toistojaksomutaatiot liittyvät muutoksiin niiden pituuksissa. Toistojakson pituus voi esimerkiksi huomattavasti kasvaa. (Alberts ym. 2014, 319.)

Jos geenin koodaavalla alueella tapahtuu tasan kolmen nukleotidin deleetio tai insertio, johtaa se kokonaisen aminohapon poistamiseen tai lisäykseen polypeptidiketjussa. Tämä johtuu siitä, että yhden kodonin pituus on kolme nukleotidia. Tällöin esimerkiksi kuuden nukleotidin deleetio tai insertio johtaa kahden aminohapon poistoon tai lisäykseen. Jos poistettavien tai lisättävien nukleotidien määrä on jaollinen kolmella, johtaa insertio tai deleetio aina aminohappojen lisäykseen tai poistoon. (Hartl & Jones 2009, 515.)

Jos deleetion tai insertion aiheuttama aminohappojen muutos ei ole jaollinen kolmella, on kyseessä frameshift-mutaatio. Tällainen mutaatio muuttaa koko geenin lukukehystä.



Muutos lukukehyksessä aiheuttaa väärän proteiiniketjun rakentumisen insertiokohdasta eteenpäin. (Hartl & Jones 2009, 515–516; Kere & Kivirikko 2006, 67.) Frameshift-mutaation merkitys riippuu siitä, paljonko se muuttaa proteiinin rakennetta tai entsyymaattista toimintaa. Frameshift-mutaatio voi myös aiheuttaa muutoksia syntyvän proteiinituotteen pituudessa, jos lopetuskodoni esiintyy mRNA:ssa liian aikaisin deletion tai insertion takia. (Cummings & Klug 2005, 327–328; Kere & Kivirikko 2006, 67.)

Mutaatio voi vähentää tai lisätä geenin tuotteen aktiivisuutta tai määrää. Kun mutaatio vähentää geenin tuotteen aktiivisuutta, puhutaan loss-of-function-mutaatioista. Tyypillisen loss-of-function-mutaation voi aiheuttaa esimerkiksi pistemutaatio, deletio tai geenin typistyminen. Yleensä perimältään heterotsygootti yksilö, jolla on loss-of-function-mutaatio vain toisessa alleelissa, tuottaa tarpeeksi geenituotetta mutaatiosta huolimatta. Joskus mutatoitunut alleeli voi kuitenkin häiritä normaalin alleelin toimintaa, esimerkiksi jos geenin valmis tuote koostuu eri alayksiköistä ja yksi virheellinen alayksikkö häiritsee koko lopputuotteen toimintaa. Jos mutaatio lisää geenituotteen aktiivisuutta tai määrää, mutaatiota kutsutaan gain-of-function-mutaatioksi. Nämä mutaatiot ovat yleensä dominoivia. Jos gain-of-function-mutaatio esiintyy esimerkiksi solujen jakaantumista säätelevässä geenissä, voi tuloksena olla hallitsemattomasti jakaantuvia soluja ja mahdollisesti syöpä. (Alberts ym. 2014, 665–666; Kere & Kivirikko 2006, 69.)

Perintötekijät vaikuttavat moniin ihmisen sairauksiin. Perintötekijöiden ja ympäristön osuus eri tautien synnyssä kuitenkin vaihtelee. Harvinaiset perinnölliset sairaudet, kuten fenyylketonuria ja suomalaisen tautiperimän sairaudet, aiheutuvat yhden geenin muutoksesta. Monet kehityshäiriöt sekä kansanterveyden kannalta tarkastellen monet merkittävät sairaudet, kuten diabetes, sydän- ja verisuonitaudit sekä astma ovat esimerkkejä monitekijäisestä sairaudesta. (Palotie ym. 2006, 174–175.) Periytymiseen vaikuttaa, missä kromosomissa geeni sijaitsee ja onko mutaatio dominoiva vai resessiivinen (Young 2005, 69).

## 2.1 Monogeeniset sairaudet

WHO:n (WHO 2015) arvion mukaan maailmassa on yli 10 000 monogeenistä sairautta. Monogeenisen sairauden aiheuttaa yhden geeniparin mutaatio toisessa tai molemmissa alleeleissa eli saman geenin eri vaihtoehtoisissa muodoissa. Autosomeissa dominantisti

periytyvä sairaus puhkeaa, kun yksilö perii toiselta vanhemmaltaan viallisen geenin eli on geenin suhteen heterotsygootti. Tällöin myös kyseisen geenin periyttävä vanhempi on yleensä myös sairas. Sairaus vaikuttaa samalla tavalla molempiin sukupuoliin, esiintyy yhtä usein ja periytyy samalla tavalla molempien sukupuolien kautta. Sairaana vanhemman lapsella on 50 % todennäköisyys periä sairaus. (Kääriäinen 2006, 84–85.) On myös mahdollista, että viallisen geenin perinyt ei ilmennä mitään mutaation aiheuttamia tyypillisiä piirteitä. Tällöin geenin penetranssi on heikentynyt. Tämä voidaan huomata potilaan sukupuuta tutkiessa, jos dominantisti periytyvä sairaus hyppää sukupolven yli. Penetranssi ilmaistaan matemaattisesti. Jos esimerkiksi yhdeksän kymmenestä mutaation perineestä sairastuu, on geenin penetranssi 90 %. (Young 2005, 72.) Monen monogeenisen sairauden kohdalla sairauden vaikeusaste vaihtelee jopa saman perheen sisällä (Paloitie ym. 2006, 175).

Autosomeissa resessiivisesti periytyvä sairaus puhkeaa, kun yksilö perii molemmilta vanhemmiltaan viallisen geenin. Sairaus ei ilmene, jos yksilö perii vain yhden sairautta aiheuttavan resessiivisesti periytyvän geenin, toisen geenin ollessa terve. Sen sijaan hän on sairauden kantaja. Kun molemmat vanhemmat ovat oireettomia tautigeenin kantajia, on syntyvällä lapsella 25 % mahdollisuus olla sairas. Taudin esiintymisessä ja ilmenemisessä ei ole eroa eri sukupuolten välillä. (Kääriäinen 2006, 84–85.) Jos sairauden aiheuttavan geenin mutaatiot vaihtelevat, on mahdollista, että yksilö perii vanhemmiltaan eri tavoin mutatoituneet geenit ja on perimältään täten heterotsygootti. Joissakin tapauksissa resessiivinen sairaus voi kuitenkin ilmetä, vaikka yksilön alleelit ovat erilaiset. Tällaista yksilöä kutsutaan perimältään yhdistelmäheterotsygootiksi (compound heterozygote). Jos taas yksilö kantaa resessiivisen sairauden aiheuttavia, toisistaan eroavia mutaatioita molemmissa alleeleissaan mutta ei ilmennä sairautta, yksilöä kutsutaan kaksoisheterotsygootiksi (double heterozygote). (Young 2005, 74.)

X-kromosomissa periytyvissä dominanteissa sairauksissa molemmat sukupuolet voivat sairastua. X-kromosomisessa dominantissa periytymisessä toinen sairastuneen vanhemmista on tavallisesti myös sairas. Sairautta esiintyy hieman yleisemmin naisilla, mutta tällöin se on usein lievempi ja vaihtelevampi oireiltaan. Naissukupuoli periyttää sairautensa 50 % todennäköisyydellä lapsilleen näiden sukupuolesta riippumatta. Sairaant miehet periyttävät taudin vain tyttärilleen, jotka kaikki tulevat ilmentämään sairautta. (Kääriäinen 2006, 84–85.)

Resessiiviset X-kromosomin perinnölliset sairaudet esiintyvät lähes pelkästään miehillä. Naisilla terve X-kromosomi estää sairauden puhkeamisen. Sairaamiehen äiti on yleensä sairauden aiheuttavan geenin oireeton kantaja ja suvusta löytyy muita sairaita äidin miespuolisia sukulaisia. Naispuolisen kantajan pojilla on 50 % sairastumisriski ja tyttärillä 50 % kantajuusriski. Sairas mies ei voi periä sairauttaan eteenpäin pojilleen. Sen sijaan kaikki sairaamiehen tyttäret ovat geenin kantajia. Resessiiviset X-kromosomin perinnölliset sairaudet voivat esiintyä naisilla, mikäli sairasmies ja kantajanainen saavat tyttären. Tällöin sairaan lapsen saamisen todennäköisyys on 50 %, joista puolet on tyttöjä ja puolet poikia. Terveen lapsen saamisen todennäköisyys on 25 % ja kantajalapsen 25 %. (Kääriäinen 2006, 84–85.)

Y-kromosomaalinen periytyminen on harvinaista. Tällöin geeni ja sairaus esiintyvät vain miehillä ja periytyvät isältä pojille. Y-kromosomin sisältämät 60 geeniä liittyvät lähinnä yksilön miessukupuolen kehittymiseen ja ilmenemiseen. (Kääriäinen 2006, 85; U.S. National Library of Medicine 2015.)

## 2.2 Monitekijäiset sairaudet

Monitekijäisessä sairaudessa mikään yksittäinen geeni ei riitä selittämään sairauden syntymistä. Jossain sairauksissa kaikki kantajat eivät ikinä sairastu. Tällöin ympäristötekijät ja muut geenit muokkaavat ilmiä, periytymistavan muistuttaessa monitekijäistä sairautta. (Palotie ym. 2006, 175.) Geenien välillä voi myös tapahtua interaktiota, jossa toinen geeni muuttaa tai peittää muiden geenien toimintaa. Tätä kutsutaan epistasiaksi. (Cummings & Klug 2005, 66.)

Monitekijäisten sairauksien geenidiagnostiikka on harvinaisempaa ja sen tulkinta haastavampaa. Monien monitekijäisten sairauksien alttiutta lisäävät yksittäiset geenimuodot, mutta näiden geenien kantajista tyypillisesti vain osa sairastuu. Etenkin väestössä yleisiä geenimuotoja kantavat useat terveet ihmiset, ja vastaavasti sairauteen sairastuu paljon ihmisiä, joilla ei ole kyseistä geenimutaatiota. Sairastumisriskiin voivat vaikuttaa ulkoisten tekijöiden lisäksi jopa kymmenet geenit altistaen tai suojaen. Usein monitekijäisten sai-

rauksien geenidiagnostiikkaa käytetäänkin tutkimuskäytössä, ja esimerkiksi kansantaudeille altistavien geenivirheiden kliinistä tutkimista on rajoitettu. (Lääkärietiikka 2013, 136–137.)

### 3 GEENITESTIT

Geenitestit ovat laboratoriotutkimuksia, joiden tarkoitus on löytää sairauden aiheuttava mutaatio potilaan DNA:sta. Ne voivat usein varmistaa potilaan diagnoosin tai sulkea pois epäilyjä. (Huoponen & Orpana 2006, 268.) Euroopan komission (2004, 12) mukaan ”geeneittinen testaus osana terveydenhuoltoa edellyttää asianmukaisia menettelyjä, joilla huolehditaan tietoon perustuvan suostumuksen hankkimisesta sekä testauksen ja siihen liittyvän neuvonnan tasapuolisesta tarjoamisesta” (Euroopan komissio 2004, 12).

Kromosomitutkimuksilla voidaan tutkia kokonaisia kromosomeja, eikä välttämättä tarvita tarkkaa tietoa, missä mahdollinen muutos sijaitsee. Geenitestit ovat sen sijaan aina kohdennettuja ja niihin liittyy epäily tunnetusta sairaudesta. Sairauden aiheuttaa yksi tai useampi geenimuunnos. Geenitutkimuksen tulos on aina pysyvä eikä onnistunutta mutaation todennutta tutkimusta tarvitse yleensä uusida kyseisen potilaan kohdalla. Aina negatiivinenkaan tulos ei sulje pois taudin diagnoosia, sillä joissakin sairauksissa vain osa potilaista sairastaa sairauden perinnöllistä muotoa. (Huoponen & Orpana 2006, 268–270.)

Suurin osa geenidiagnostiikasta on suorita tutkimuksia. Niissä selvitetään, onko potilaalla tiettyä, tunnettua geenivirhettä. Geenivirheen on oltava jo tunnistettu esimerkiksi sukulaisten näytteestä tai on tiedossa, että kyseistä sairautta aiheuttaa aina sama tai muutama vaihteleva geenimutaatio. (Sommer 2006, 266–267.) Jos geenitestissä ei löydy suvussa tunnettua mutaatiota mutta potilas kärsii perinnöllisen sairauden oireista, on otettava huomioon mahdollisuus, että potilaan mutaatio poikkeaa muun suvun mutaatiosta. Tällöin potilas saattaa olla uusi indeksipotilas ja tarvitsee muita suvun jäseniä laajempia geenitestejä. (Swan 2012, 700–701.)

Perinnöllisten sairauksien diagnostiikka on haastavaa niiden suuren lukumäärän ja harvinaisuuden vuoksi. Harvinainen sairaus on tauti, jota sairastaa väestössä enintään 1:2000 henkilöstä. Tämän määritelmän mukaisia harvinaisia sairauksia on tuhansia, joista osa on vielä tätäkin suhdetta harvinaisempia. Sairausten harvinaisuus vaikeuttaa ja usein viivyttaa diagnostiikkaa. Myös sairauden ja sen hoidon tuntevia asiantuntijoita on hankala löytää. (Sommer 2006, 248–249.) Toisaalta suuri osa käytössä olevista geenitesteistä keskittyy harvinaisten sairauksien diagnostiikkaan. Huomattavasti pienempi osa geenitesteistä liittyy väestössä yleisten sairauksien diagnostiikkaan. (Epstein ym. 2008, 325.) Geenitestien

ei ole tarkoitus syrjäyttää muita perustelluiksi katsottuja lääketieteellisiä toimenpiteitä ja tutkimuksia. Geenitestauksen päämääränä on helpottaa potilaan diagnosoimista ja hoitoa sekä saada lisää tietoa perinnöllisten sairauksien synnystä ja taudinkulusta. (Lääkärietiikka 2013, 90–91.)

Tieteen ja teknologian kehitys luovat paineita yhä tehokkaammille ja edullisemmille menetelmille. Tulevaisuudessa myös esimerkiksi henkilökohtainen lääketiede ja populaatio-genetiikka tulevat kehittymään laajasti ja voimakkaasti. (Haajanen ym. 2010, 188–189; Grada & Weinbrecht 2013.)

Geneettisen sairauden diagnoosi perustuu potilaan kliiniseen tutkimukseen, esitietoihin, sukutietoihin sekä laboratoriotutkimuksiin. Yleensä geenitesteillä varmistetaan perusteltu epäily sairaudesta, mutta joissain tapauksissa tutkimus on osa laajempaa tutkimusvalikkoa, kun potilaalla ei vielä ole diagnoosia. (Somer 2006, 266.)

Epäselviä kehitysvammaoireyhtymiä tutkittaessa suositetaan potilaan perusteellista sairaalatutkimusta vähintään kerran. Tutkimukset valitaan esitietojen ja kliinisen tutkimuksen perusteella. (Somer 2006, 261.) Somer (2006, 262) esittää muutamiksi tutkimusvaihtoehtoiksi esimerkiksi seuraavia tutkimuksia: kromosomitutkimukset, suunnatut geenitutkimukset, luuston röntgentutkimukset, aivojen kuvantamistutkimukset sekä erilaisia virtsan ja veren entsyymitutkimuksia. On otettava huomioon, että vaikka diagnoosia ei kyettäisi tekemään potilaan elinaikana, syväjähän säilötyt veri- tai kudokset tai obduktio voivat mahdollistaa diagnoosin potilaan menehtymisenkin jälkeen. Vaikka diagnoosi ei tällöin enää helpota potilasta, se voi helpottaa potilaan perheen ja suvun elämää. Tällöin voidaan arvioida taudin periytymisen mahdollisuutta jatkossa sekä hoitaa mahdollisia muita taudista kärsiviä suvun jäseniä. (Somer 2006, 261.)

Diagnostisia geenitestejä tehdään potilaille, jotka ovat oireisia ja joilla epäillään perinnöllistä sairautta. Ne voivat varmistaa tai poissulkea diagnoosin. Oikein valittu geenitesti mahdollistaa nopean ja varman diagnoosin ja voi säästää potilaan muilta tutkimuksilta. (Norio 2000, 102.)

Prediktiivinen eli ennustava geenitesti tehdään, kun potilaan epäillään tulevaisuudessa sairastuvan tautiin, mutta sen oireet eivät ole vielä puhjenneet eli potilas on tutkimushetkellä oireeton. Prediktiivisten geenitestien tarkoitus on vähentää potilaiden sairastavuutta

ja kuolleisuutta. Tämä on mahdollista potilaiden seulonnan, seurannan ja sairauden ennaltaehkäisyn kautta. (Burke, Evans & Skrzynia 2001.) Testien tulisi olla mielekkäitä: seulottavan sairauden on oltava vakava, käytettävän testin on oltava hyvin prediktiivinen ja jatkotoimenpiteisiin tulisi voida ryhtyä osana terveydenhuoltoa (Euroopan komissio 2004, 13). Prediktiivisiä geenitestejä voidaan käyttää esimerkiksi neurologisia perinnöllisiä sairauksia tutkiessa, sillä ne puhkeavat usein vasta keski-iässä tai sen jälkeen. Tällainen sairaus on esimerkiksi c9orf72-geenimutaation aiheuttama ALS. (Neuroliitto 2015.) Asiantuntevan perinnöllisyysneuvonnan suorittamista pidetään ennakkoehtona monelle prediktiiviselle testille (Euroopan komissio 2004, 14).

Prediktiivisten geenitestien ongelma on testin epävarmuus. Vaikka geenitestissä todettaisiin mutaatio, ei sairastuminen ole täysin varmaa. Prediktiivinen geenitesti ei myöskään kerro, milloin sairaus ilmenee tai millaisia tai kuinka voimakkaita oireita siihen voi liittyä. Prediktiivinen geenitesti on hyödyllisin silloin, kun geenin penetranssi on korkea ja sairaus on vakava ja parantumaton, mutta sen puhkeamista voidaan eri tavoin viivyttää tai jopa kokonaan estää. (Burke ym. 2001.)

Kantajadiagnostiikan tarkoituksena on selvittää, kantaako terve potilas mutaatiota perimässään. Kantaja on oireeton, mutta hänen lähisuvussaan on tunnettu mutaatio. Kantajuuden riski riippuu sukulaisuusasteesta, eli mitä läheisempää sukua mahdollinen kantaja on sairaalle, sitä todennäköisempää kantajuus on. Yleensä kantajadiagnostiikkaa tehdään sairaan potilaan sisaruksille ja vanhemmille, tarvittaessa isovanhemmille ja vanhempien sisaruksille sekä heidän perheilleen. Jos sairaus periytyy resessiivisesti, sairastuneen vanhemmat ovat varmoja geenin kantajia, eikä heitä yleensä tarvitse tutkia. (Norio 2000, 113.) Suomessa ei ole säädetty lakia sairaan lapsen sisarusten testauksesta, mutta Suomi on ratifioinut Euroopan neuvoston biolääketiedesopimuksen, jonka mukaan geenitestausta voidaan soveltaa lähinnä vain kun sillä on merkitystä lapsen omalle terveydelle. (Lääkärietiikka 2013, 136.)

#### 4 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSONGELMA

Työn tavoitteena on tuottaa tilastoinnin kautta tietoa B-DNAmut-tutkimuksista, mitä Fimlab Laboratoriot Oy voi hyödyntää tarpeidensa mukaan.

Työn tarkoituksena on genetiikan laboratoriopyyntöjä tutkimalla selvittää, mitkä yksiköt pyytävät tutkimuksia B-DNAmut-nimikkeen alla ja mikä on tutkimuksen indikaatio. Lisäksi selvitetään vastausaikoja sekä positiivisten ja negatiivisten vastausten jakaumaa. Työssä tutkitaan myös käytettyjen analyysimenetelmien osuuksia.

Työn tutkimusongelmat ovat:

- Mitkä yksiköt pyytävät laboratoriotutkimuksia B-DNAmut-nimikkeellä?
- Kuinka kauan B-DNAmut-nimikkeellä pyydettyjen tutkimusten valmistumisessa kestää?
- Mitkä ovat B-DNAmut-nimikkeellä pyydettyjen tutkimusten tutkimusindikaatiot?
- Miten valmistuneiden tutkimusten tulokset jakautuvat negatiivisiin ja positiivisiin?
- Miten eri menetelmien käyttö analyysissä jakautuu?
- Miten paljon tutkimuksia suoritetaan eri tekopaikoissa?



## 5 MENETELMÄLLISET LÄHTÖKOHDAT

Opinnäytetyömme on kvantitatiivinen tutkimus ja kuvaileva tilastoanalyysi. Kvantitatiivinen eli määrällinen tutkimus antaa yleisen kuvan muuttujien välisistä suhteista tai eroista vastaamalla kysymykseen *kuinka paljon* tai *miten usein*. Kvantitatiivinen tutkimus on pitkälti muuttujien mittaamista, niiden suhteiden välisten vuorovaikutusten laskemista ja muuttujien esiintymisen määrällistä laskemista. Kvantitatiivisessa tutkimuksessa tietoa tarkastellaan numeerisesti. (Kananen 2011, 12; Vilka 2007, 13–14).

Kvantitatiivisessa tutkimuksessa edellytetään tutkittavan ilmiön tekijöiden, parametrien tai muuttujien tuntemista, sillä mittausta ei voida suorittaa tietämättä, mitä mitataan. Kvantitatiivinen tutkimus perustuu positivismiin. Positivismi korostaa tiedon perustelua, luotettavuutta, objektiivisuutta ja yksiselitteisyyttä pyrkien absoluuttiseen ja objektiiviseen totuuteen. Kvantitatiiviselle tutkimukselle on tärkeää esimerkiksi muuttujien muodostaminen taulukkomuotoon ja aineiston kokoaminen tilastollisesti käsiteltävään muotoon sekä päätelmien teko havaintoaineiston tilastolliseen analyysiin perustuen. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2014, 140; Kananen 2011, 12–18).

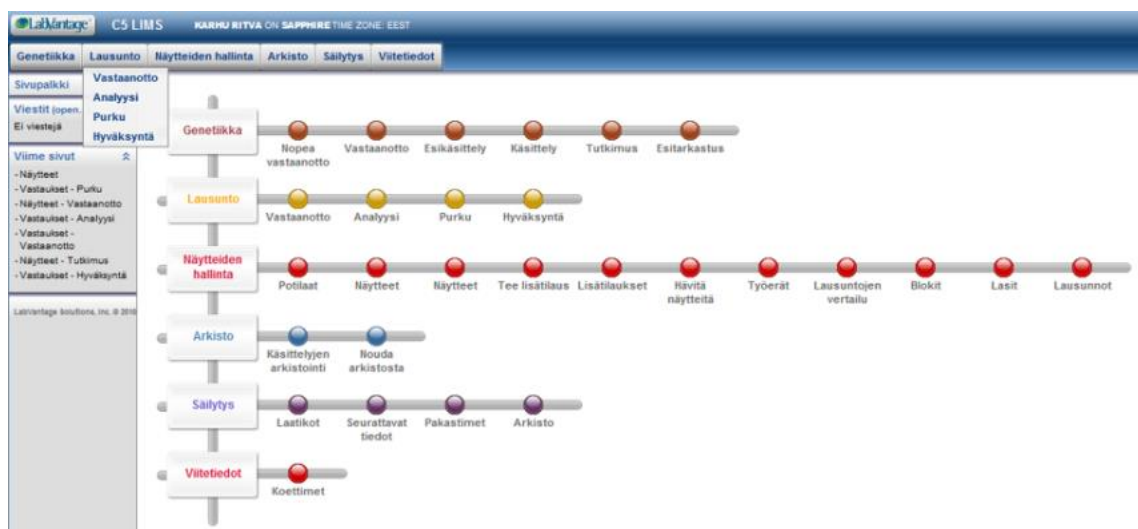
Kvantitatiivisessa tutkimuksessa tietoa ja kerättyä aineistoa käsitellään tilastotieteen analyysimenetelmien mukaan ja tulkinnanteossa käytetään tiukkoja sääntöjä. Mitään ei voida jättää kirjoittajan oman tulkinnan varaan, vaan menetelmät määräävät prosessin vaiheet. (Kananen 2011, 20).

Kuvaileva tilastoanalyysi (descriptive statistics) esittää määrällisen muuttujan jakaumaa tai usean muuttujan yhteisvaihtelua. Tutkittavasta ilmiöstä kerätyt tiedot esitellään tiivistetyksi taulukkoina ja graafisina kuvioina sekä tilastollisina tunnuslukuina. Taulukoiden ja kuvioiden tarkoituksena on muun muassa osoittaa totuudenmukaisesti tilastotietojen sisältämät faktat sekä tiivistää suuren aineiston sanoma asiayhteyden kannalta merkittäviin seikkoihin. Taulukot myös elävöittävät tilastoraporttia ja houkuttelevat lukijan miettimään asiaa. (Holopainen & Pulkkinen 2008, 46; Vilka 2007, 174).

## 6 OPINNÄYTETYÖPROSESSI JA TILASTOJEN LAADINTA

Opinnäytetyöaiheemme on työelämälähtöinen. Valitsimme aiheen syksyllä 2014 työelämän tarjoamista vaihtoehdoista. Aiheen valitsemisen jälkeen saimme luvan aloittaa opinnäytetyöprosessin. Olimme aktiivisesti yhteydessä työelämän yhteyshenkilöömme sairaalageneetikko Ritva Karhuun jo lupaprosessin aikana. Tutustuimme genetiikan laboratorion toimintaan ja B-DNAmut-näytteiden vastaanottoon ja käsittelyyn yhden aamupäivän ajan ennen tilastoinnin aloittamista. Tilastoinnin suorittamisen jälkeen keskityimme tiedon keräämiseen. Tietoa keräsimme alan kirjallisuudesta ja artikkeleista.

Tilastointi ja siihen liittyvä tiedonkeruu suoritettiin aikavälillä 11/2014–4/2015 Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion tiloissa. Potilasläheteitä tarkasteltiin laboratorion käyttämässä C5LIMS-ATK-järjestelmässä. Tilastoinnin suorittamisen ajaksi teki-joille luotiin omat tunnukset työasemille ja C5LIMS:iin. Kuvassa 1 esitetään näkymä C5LIMS-järjestelmästä.



KUVA 1. Näkymä C5LIMS-järjestelmästä. (Karhu 2015.)

C5LIMS:issä pystyy hakemaan tietoa genetiikan pyynnöistä esimerkiksi henkilötunnuksen, tutkimusnimikkeen ja alihankkijan mukaan. Pääasiallisesti tietoa haettiin tutkimusnimikkeen ja päivämäärän mukaan, mutta epäselvissä tilanteissa tiedon hakuun saatettiin käyttää myös muita hakukriteereitä. Tiedot kerättiin Microsoft Excel-taulukkopohjaan, joka rakennettiin työelämän tarpeiden mukaisesti.

Tilastojen valmistumisen jälkeen keskityimme opinnäytetyön kirjoittamiseen ja kerätyn tiedon kokoamiseen ja vertaamiseen. Pyrimme välttämään tilastojen muokkaamista tilastoinnin päättymisen jälkeen.

Tilastoinnin tiedot kerättiin kolmeen eri Microsoft Excel-tilaukukseen ja jaettiin eri taulukoihin tutkimusvuoden ja/tai tutkimuksen tilan perusteella. Ensimmäiseen taulukukseen ”Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastatut näytteet” on koottu vuoden 2013 B-DNAMut-pyyntöt, jotka oli vastattu sekä hyväksytty genetiikan laboratorion toimesta.

Toiseen taulukukseen ”Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastaamattomat näytteet” on kerätty tiedot C5LIMS-ohjelman purku-vaiheessa olevista pyynnöistä. Purku-tila on C5LIMS-ohjelmassa käytettävä pysäkki niille näytteille, joiden vastaus ei ole vielä saapunut laboratorioon. Purku-tilassa oleviin pyyntöihin ei ole ollut saatavilla vastausta taulukon tekoaikana eli talvella 2014–2015. Tästä syystä purku-tilassa olevissa näytteistä ei ole saatavilla tietoa vastausajoista ja siitä, onko näytteessä todettu patologista mutaatiota.

Kolmanteen taulukukseen ”Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä (geenipaneeli) vuodelta 2014, vastatut näytteet” on kerätty vuoden 2014 B-DNAMut-pyyntöt, joiden analyysiin on taulukon otsikon mukaisesti käytetty paneeli/NGS-menetelmiä. Taulukukseen ei ole voitu ajanpuutteen vuoksi kerätä kaikkia vuoden 2014 B-DNAMut-pyyntöjä, joissa käytettiin NGS-menetelmiä.

Osa taulukoista muokattiin opinnäytetyön liitteiksi. Opinnäytetyön liitteinä 1, 2, 3, 4, 5 ja 6 olevat taulukot ovat supistettuja versioita kolmesta alkuperäisestä taulukosta. Alkuperäiset taulukot on toimitettu Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion käyttöön. Liitteitä muodostaessamme pohdimme, mitkä taulukon osat ovat informatiivisimpia ja mielekkäimpiä opinnäytetyömme lukijaa ajatellen ja mitkä osat voidaan poistaa.

Alkuperäiset taulukot rakentuvat 48 pystysarakkeesta. Läheteiden tilastointi on aloitettu neljännessä vaakasarakkeesta. Jokaisella pystysarakkeella on oma nimikkeensä. Jos lähete on tilastoitu sarakkeeseen, johon ei tule sanallista tietoa, on sarakkeeseen merkitty luku ”1”. Taulukkojen rakenne on eritelty tarkemmin seuraavien alaotsikoiden alla.

**Näyttenumero.** Jokainen pyyntö on numeroitu niin, että numerosta ei voi selvittää alkuperäistä näyttenumeroa. Näyttenumeroiden tilalle on luotu juokseva luku. Käytäntö helpottaa taulukon lukemista ja suojaa potilaiden identiteettiä.

**Sairaala ja osasto.** Jokaisen pyynnön kohdalle on merkitty pyytävä laitos. Laitosten merkinnässä on käytetty laitosten omia sairaalakoodoja. Kaikkien Tampereen yliopistollisen sairaalan eli TAYS:n pyyntöjen kohdalle (paitsi sydänsairaalan) on merkitty sairaalakoodin sijaan ”TAYS”.

Osastojen kohdalle on merkitty pyytävän osaston lyhenne tai numerokoodi riippuen siitä, millaista merkintätapaa missäkin laitoksessa käytetään. Jos pyyntötiedoissa ei ole alun perin merkitty sairaalan lisäksi mitään muuta tietoa pyytävästä yksiköstä, ei osastotietoihin ole merkitty mitään.

**Näytteenottopäivämäärä, vastauspäivämäärä ja vastausaika.** Näytteenottopäivämäärän kohdalle on merkitty se päivämäärä, jolloin verinäyte tutkimusta varten on otettu. Jos verinäytteenottopäivästä ei ole tarkkaa tietoa tai aiemmin otettu näyte on ollut varastoituna genetiikan laboratoriossa ja lähetetty sieltä eteenpäin, on näytteenottopäivämääräksi merkitty lähetysviikon keskiviikko. Vastauspäivämäärän kohdalle on merkitty se päivämäärä, jolloin pyynnön vastaus on hyväksytty genetiikan laboratoriossa. Vastausaikakenttään on merkitty vastausaika vuorokausina.

**Tulos.** Tulos-kenttään on merkitty vastaus. Vastausten lyhenteinä käytetään pos. (positiivinen, mutaatio todettu) ja neg. (negatiivinen, mutaatiota ei todettu). Jos vastausta ei ole ollut saatavilla, kenttä on jätetty tyhjäksi. Jos mutaatio on löydetty mutta sen merkitys potilaan taudin kannalta on epäselvä, on vastaus merkitty negatiiviseksi tai positiiviseksi tutkimuksen tehneen yksikön arvion mukaan.

**Tutkimus ja geenit.** Tutkimus-kenttään on merkitty tutkimuksen nimi tai lyhyt kuvaus suoritettavasta tutkimuksesta. Geenit-kenttään on merkitty tutkittava geeni/geenit, jos tieto on selvinnyt lähetteestä tai vastauksesta. Geenejä ei ole merkitty kaikkien geenipaneelitutkimusten kohdalla tutkittavien geenien suuren määrän takia.

**Indikaatio.** Indikaatio-kohdassa on useita eri vaihtoehtoisia kenttiä. Merkintä on tehty siihen kohtaan, joka parhaiten kuvaa tutkimuksen indikaatiota. Joidenkin pyyntöjen kohdalla merkintä on voitu tehdä useampaan kenttään usean indikaation takia. Indikaation valintaan ovat vaikuttaneet potilaan tila, oireet, sairauden ilmenemistapa ja pyynnön tehneen klinikon kysymyksenasettelu.

Indikaatio-ryhmiä on yksitoista kappaletta: kehitysviive, kantajadiagnostiikka, neurologinen sairaus, sydänsairaus, ihosairaus, syöpäalttius, sikiödiagnostiikka, prediktiivinen tutkimus, kontrollinäyte, tieteellinen tutkimus ja muu. Muu-ryhmään on sijoitettu kaikki ne näytteet, jotka eivät käy mihinkään edeltävistä kentistä.

**Tekopaikka.** Tekopaikka-kohdassa on yhteensä 24 eri tekopaikkaa. Taulukoissa ensimmäisenä ovat kotimaiset tekopaikat, joita seuraavat sairaalagenetiikko Ritva Karhun taulukkoon valitsemat ja nimeämät ulkomaiset tekopaikat.

Kotimaisia tekopaikkoja taulukoissa on kymmenen: UTULabin genetiikan laboratorio, Nordlabin genetiikan laboratorio, SRP:n Veripalvelun laboratorio, Yhtyneet Medix-laboratoriot, Itä-Suomen yliopiston DNA-laboratorio, TYKSLABin molekyyli-genetiikan laboratorio, HUSLABin genetiikan laboratorio, Tampereen yliopiston neurogenetiikan DNA-laboratorio, Blueprint Genetics ja muut tekopaikat.

Ulkomailla geneettisiä tutkimuksia tehdään useissa eri tekopaikoissa. Taulukoissa esitämme seuraavat 14 tekopaikkaa: Erasmus (Alankomaat), Nijmegen (Alankomaat), Sheffield (Englanti), Salisbury (Englanti), Centogene (Saksa), Utrech (Saksa), Freiburg (Saksa), AsperBio (Viro), Gaithersburg (USA), Ghent (Belgia), Leiden (Alankomaat), Allentown (USA), Karolinska (Ruotsi) ja muut tekopaikat.

Kolme alkuperäistä taulukkoa on jaettu yhteensä kuuteen liitteeseen. Taulukossa 1 on esitetty, mitkä liitteet on koottu mistäkin alkuperäisestä taulukosta. Liitteet 1 ja 2 käsittelevät alkuperäistä taulukkoa 1, johon on kerätty vuoden 2013 vastatut B-DNA-mut-näytteet. Liitteet 3 ja 4 käsittelevät alkuperäistä taulukkoa 2, johon on kerätty vuoden 2013 Purku-tilassa olevat, vastaamattomat näytteet. Liitteet 5 ja 6 käsittelevät alkuperäistä taulukkoa 3, johon on kerätty vuoden 2014 geenipaneelinäytteet

TAULUKKO 1. Alkuperäiset taulukot ja opinnäytetyön liitteet.

Alkuperäinen taulukko	Liitteiden nimet
Taulukko 1. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastatut näytteet	Liite 1. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastatut näytteet – tutkimukset ja geenit
	Liite 2. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastatut näytteet – menetelmät ja indikaatiot
Taulukko 2. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastaamattomat näytteet	Liite 3. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastaamattomat näytteet – tutkimukset ja geenit
	Liite 4. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastaamattomat näytteet – menetelmät ja indikaatiot
Taulukko 3. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä (geenipaneeli) vuodelta 2014, vastatut näytteet	Liite 5. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä (geenipaneeli) vuodelta 2014. Vastatut näytteet – tutkimukset
	Liite 6. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä (geenipaneeli) vuodelta 2014. Vastatut näytteet – menetelmät ja indikaatiot

Alkuperäiset taulukot on jaettu kahteen osaan taulukon sisällön perusteella. Ensin esitetyssä, kyseessä olevaa vuotta kuvaavassa taulukossa on esitetty näytteen tilaaja- ja vastausaikatietojen lisäksi taulukon sanallista informaatiota, kuten tutkimuksen nimi ja tutkitut geenit. Toisena esitetty samaa vuotta käsittelevä taulukko sisältää määrällisesti esitettyä informaatiota, kuten analyysin suoritusmenetelmät ja tutkimuksen indikaatiot. Eet-

tisten syiden takia poistimme taulukosta ensisijaisesti näytteenottopäivämäärän sekä tuloksen vastauspäivämäärän. Jätimme taulukkoon kuitenkin näiden päivämäärien perusteella lasketun vastausajan. Tekopaikat jätimme taulukosta pois käytännöllisistä syistä.

## 7 TULOKSET

Tämän opinnäytetyön tulokset on tehty tilastoinnin pohjalta. Niiden perusteella esitämme määrällisiä tuloksia vuodelta 2013. Vuoden 2014 tulokset ovat epätäydellisiä, eikä niitä siksi ole esitetty tässä luvussa. Vuoden 2014 tilastoinnin perusteella tehtyjä päätelmiä esitetään opinnäytetyön pohdinnassa.

**Tutkimuksia pyytävät yksiköt.** Vuonna 2013 TAYS ja sen osastot tekivät suurimman osan B-DNAMut-pyyntöistä. TAYS:n osastot tekivät vuonna 2013 yhteensä 707 pyyntöä, joka on 79 % kaikista pyyntöistä. TAYS:n eniten B-DNAMut-pyyntöjä tehneet osastot ja poliklinikat on esitetty taulukossa 2.

TAULUKKO 2. Eniten B-DNAMut-pyyntöjä tehneet osastot ja poliklinikat vuonna 2013.

Osaston lyhenne	Yksikkö	Lukumäärä
PPE	Perinnöllisyyspoliklinikka	172
PNE	Neurologian poliklinikka	155
PIT	Iho- ja sukupuolitautien poliklinikka	98
KARY	Kardiologinen toimenpideyksikkö	28
PKE	Kehitysvammapoliklinikka	23
STL	Lastensydänpoliklinikka	23
L06	Lastenosasto 6, lasten syöpä- ja veritautien yksikkö	22
PLN	Lastenneurologian poliklinikka	18
PSS3	Endokrinologian poliklinikka	17
NEKU	Neurologian ja kuntoutuksen vuodeosasto	11

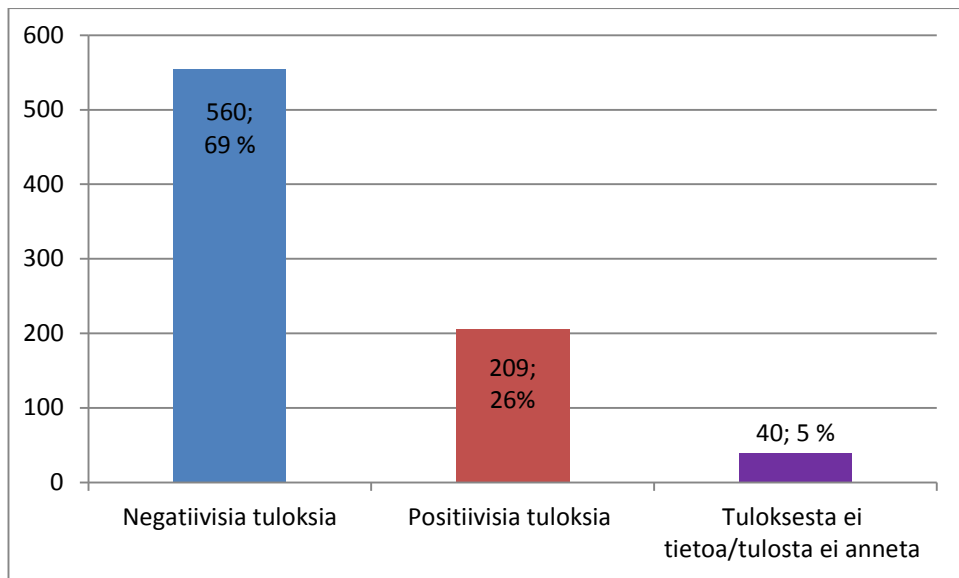


TAYS:in lisäksi pyyntöjä tekivät myös esimerkiksi Tampereen kaupungin muut terveydenhuollon yksiköt, Seinäjoen keskussairaala ja Kanta-Hämeen keskussairaala. Näitä pyyntöjä oli yhteensä 21 % pyyntöjen kokonaismäärästä. TAYS:in ulkopuolisten yksiköiden pyyntöjen määriä ei ole eritelty.

**Vastausajat.** B-DNAMut-pyyntöjen vastausajat vaihtelivat vuonna 2013 vaihteluvälin ollessa kahdeksasta vuorokaudesta 462 vuorokauteen. Keskimäärin vastausaika oli 70 vuorokautta. Useimmiten tutkimuksen vastausaika oli 28 vuorokautta. Aika on laskettu näytteenottopäivämäärästä siihen päivämäärään, jolloin genetiikan laboratorio on hyväksynyt tutkimusvastauksen. Pisin vastausaika pyynnölle oli 462 vuorokautta. Tämä pyyntö oli MtDNA-NGS, eli mitokondriaalisen DNA:n NGS-tutkimus, joka suoritettiin Tampereen yliopiston neurogenetiikan DNA-laboratoriossa.

Nopeimmillaan vastauksen sai kahdeksan vuorokauden sisällä. Nopein vastaus pyynnölle tuli Huslabin genetiikan laboratoriosta AGU-taudin DNA-tutkimukseen. Nopeimpia vastausaikoja tarkastellessa on suljettu pois ne pyynnöt, joilla on lähetetty esimerkiksi kontrollinäytteitä tai tehty jatkotutkimus näytteestä, joka on ollut jo valmiiksi analyysin suoritettavalla laboratoriolla. Tällöin hyväksymisajat pyynnölle ovat saattaneet olla kahdeksaa vuorokautta lyhyempiä. Mahdollista tietoa tutkimuksen kiirehtimisestä ei taulukkoon ole merkitty.

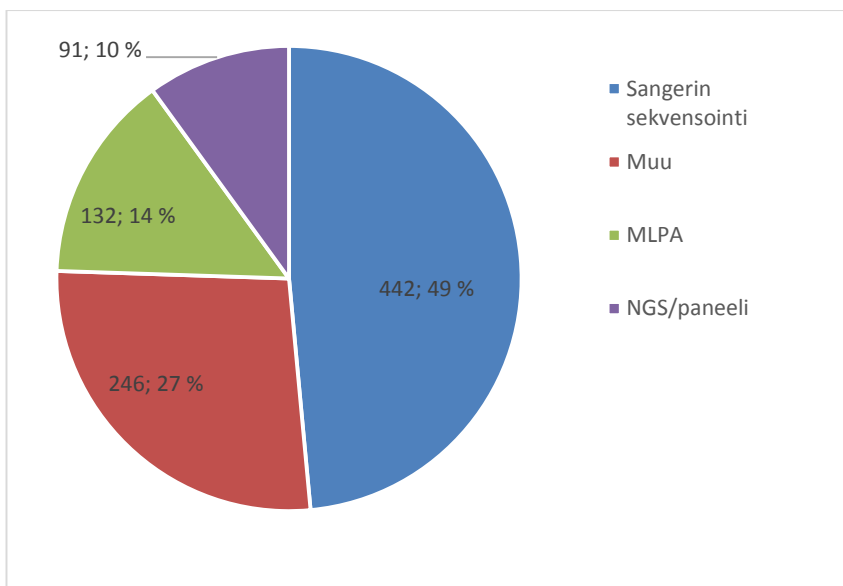
**Positiivisten ja negatiivisten vastausten jakauma.** Vuonna 2013 kaikista vastatuista B-DNAMut-pyyntöistä, joiden vastaukset olivat tilastoinnin tekijöiden nähtävissä, positiivisia tuloksia oli yhteensä 209 kappaletta (26 %). Negatiivisia tuloksia oli 560 kappaletta (69 %). Lopuille näytteille vastausta ei ole annettu, kuten kontrolli- ja tutkimusnäytteille, tai vastaus on lähetetty suoraan osastolle, jolloin vastaus ei ole ollut tilastojien saatavilla. Tällaisia näytteitä oli yhteensä 40 kappaletta (5 %). Vastausten jakautuminen on esitetty kuviossa 1.



KUVIO 1. Vastausten jakautuminen vuonna 2013.

Tilastoinnissa ei ole eritelty ollenkaan sellaisia näytteitä, joiden vastaus on epäselvä. Tällaisen tilanteen voi aiheuttaa tutkitusta näytteestä löytynyt mutaatio, jonka merkitys epäselvä ja sen osuutta sairauden synnyssä ei voi varmistaa. Tällöin vastaus on merkitty joko positiiviseksi tai negatiiviseksi sen mukaan, miten tutkimuksen suorittanut tutkimusyksikkö on mutaation merkityksen arvioinut.

**Näytteiden analysoinnissa käytetyt menetelmät.** Näytteiden analysoinnissa käytetyt menetelmät esitetään kuviossa 2. Vuonna 2013 yleisin menetelmä, jota käytettiin B-DNAMut-tutkimuksissa, oli Sangerin sekvensointi, jota käytettiin yhteensä 442 tutkimuksessa (49 %). Toiseksi eniten käytetty yksittäinen menetelmä oli MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), jota käytettiin 132 kertaa (14 %). NGS (New Generation Sequencing)/paneeli-menetelmää käytettiin 91 kertaa (10 %). Muu-kategoriaan kuuluvia tutkimuksia tehtiin yhteensä 246 kertaa (27 %). Muu-ryhmään sijoitettiin kaikki menetelmät, jotka eivät täydy Sangerin sekvensoinnin, MLPA:n tai NGS:n kriteerejä. Tällaiseksi menetelmäksi olemme lukueneet esimerkiksi pyrosekvensoinnin.

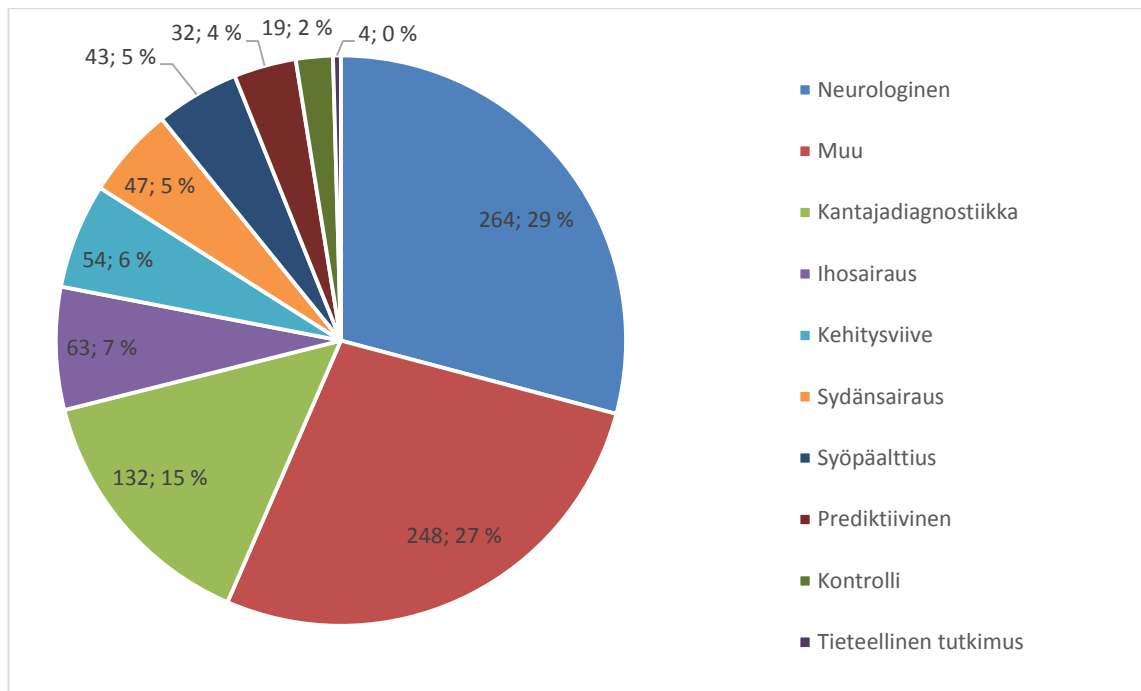


KUVIO 2. Käytetyt menetelmät ja niiden jakauma vuonna 2013. (MLPA = Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, NGS = New Generation Sequencing.)

Pyyntöjen kokonaismäärä (900) ja käytettyjen menetelmien yhteenlaskettu summa (911) eivät täsmää, koska mutaatiotutkimuksissa käytetään usein rinnakkain kahta tai useampaa menetelmää. Lisäksi osassa vastauksista ei mainittu käytettyä menetelmää.

**Tutkimusindikaatiot.** Vuonna 2013 yleisin indikaatio, jolla B-DNAMut-tutkimusta pyydettiin, oli neurologinen (neurogeneettinen) sairaus tai sen epäily. Neurologinen sairaus oli indikaationa yhteensä 264 tutkimuksessa, joka on 29 % tutkimusten kokonaismäärästä. Tulos osoittaa sen, että neurologiset sairaudet ovat hyvin merkittävä sairausryhmä, kun katsotaan tilattujen mutaatiotutkimusten määriä. Toiseksi suurin indikaatioryhmä oli ”muut”, johon on sijoitettu kaikki tutkimukset, joiden indikaatio ei ole täyttänyt minkään muun kategorian kriteereitä. Muu-ryhmän koko oli yhteensä 248 tutkimusta (27 %). Kantajadiagnostiikka oli kolmanneksi suurin indikaatioryhmä 132 tutkimuksella (15 %). Tämän jälkeen sijoittuvan kategorian, ihosairauksien osuus kokonaismäärästä oli 7 %. Tutkimusindikaatioiden määrät ja prosenttiosuudet on esitetty kuviossa 3.

Muu-kategoriaan kuuluivat esimerkiksi veritautien, kuten talassemioiden geenitutkimukset. Kategoriassa oli myös muun muassa endokrinologisia sairauksia ja sidekudossairauksia.

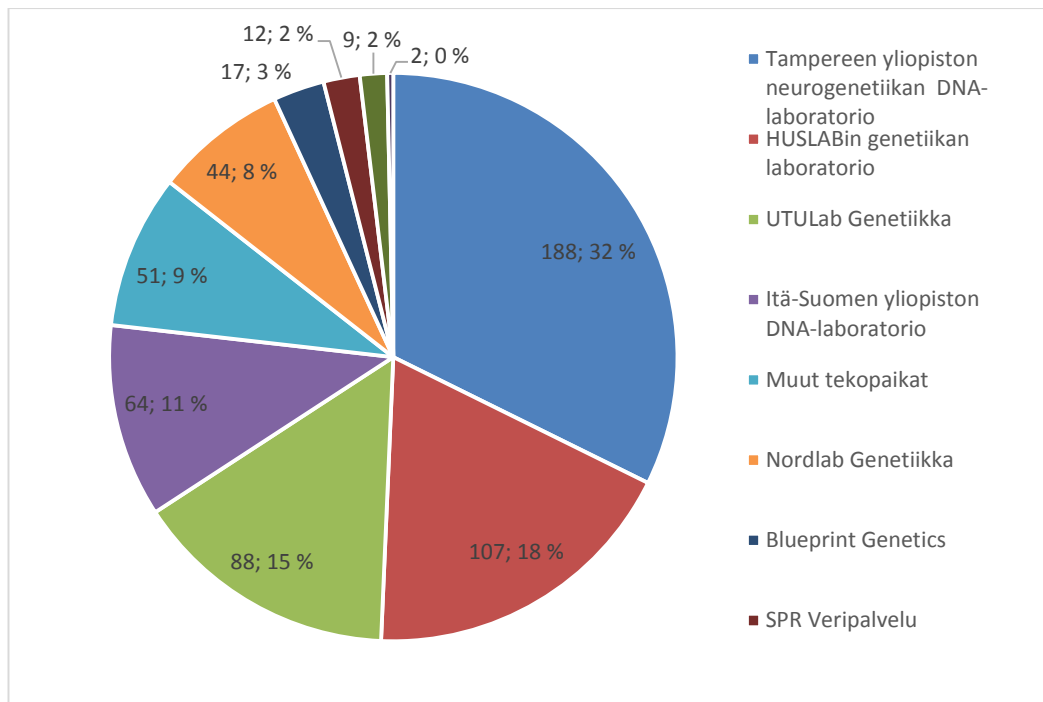


KUVIO 3. Indikaatioiden lukumäärät ja jakauma vuonna 2013. Kuvaajasta on poistettu Sikiödiagnostiikka-indikaatio, koska tilastoissa ei ollut yhtäkään pyyntöä kyseisellä indikaatiolla.

**Tekopaikat.** Tilastoinnissa tekopaikat on jaettu kotimaisiin alihankkijoihin ja ulkomaisiin alihankkijoihin. Tilastoinnissa nimetyt tekopaikat valittiin yhteistyössä työelämän kanssa. Nimetyt tekopaikat olivat työelämän asiantuntemuksen mukaan yleisimmin käytettyjä tekopaikkoja B-DNAMut-tutkimuksen yhteydessä.

Nimettyjen tekopaikkojen ulkopuoliset tekopaikat on listattu ”Muut”-sarakkeen alle kotimaisiin tai ulkomaisiin alihankkijoihin. Nämä tekopaikat ovat harvemmin käytettyjä eikä niitä ole siksi sisällytetty omiksi sarakkeiksiin.

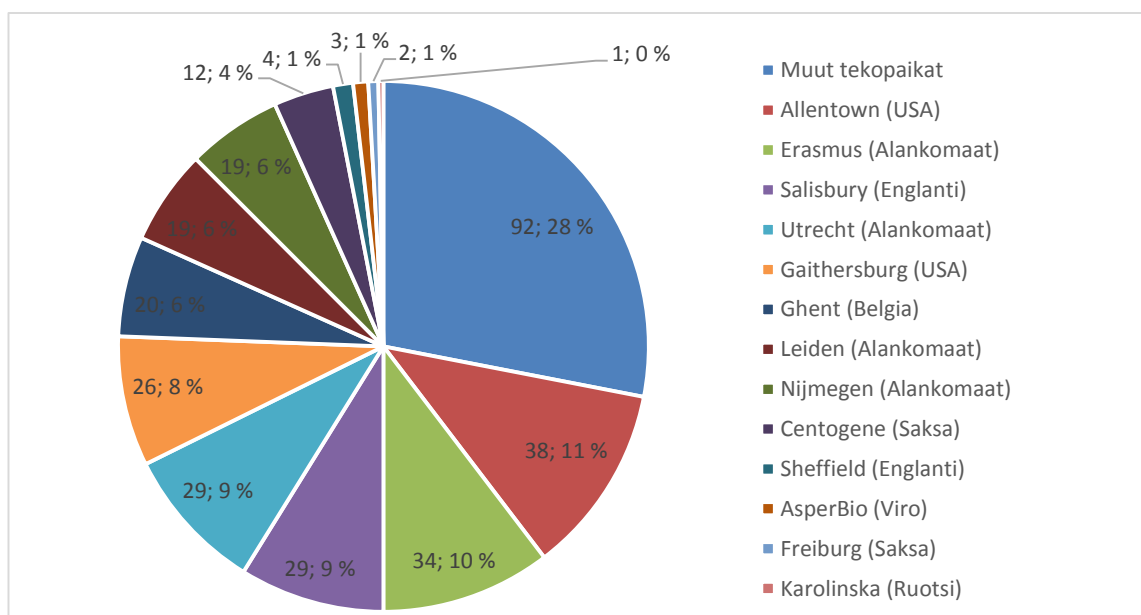
Vuonna 2013 B-DNAMut-tutkimusnimikkeellä pyydettyjä tutkimuksia suoritettiin kotimaisissa laboratorioissa 582 kertaa, joka on 65 % kaikista pyydettyistä tutkimuksista. Eniten tutkimuksia suoritettiin Tampereen yliopiston neurogenetiikan DNA-laboratoriossa, yhteensä 188 tutkimusta. Pyydettyjen tutkimusten määrä tekopaikoittain on esitetty kuviossa 4.



KUVIO 4. Kotimaisten tekopaikkojen tutkimusmäärät ja jakauma vuonna 2013.

Vuonna 2013 ulkomaisilta laboratorioilta tilattiin B-DNAMut-nimikkeellä yhteensä 328 tutkimusta. Ulkomaisten alihankkijoiden tutkimusmäärät ja käytön jakauma on esitetty kuviossa 5.

Suurimman ryhmän muodostavat muut tekopaikat-ryhmä, joiden osuus on 28 % kaikista tutkimuksista. Nimetyissä tekopaikoissa tutkimusten määrät jakautuvat tasaisemmin ulkomaisten kuin kotimaisten tekopaikkojen välillä.



KUVIO 5. Ulkomaisten tekopaikkojen tutkimusmäärät ja jakauma vuonna 2013.

## 8 POHDINTA

Opinnäytetyömme tarkoituksena oli lähetteitä tutkimalla tilastoida B-DNAMut-tutkimuksen käyttöä. Työn tavoitteena oli tuottaa B-DNAMut-tutkimuksista tilastoinnin kautta tietoa, jota Fimlab Laboratoriot Oy voi hyödyntää tarpeidensa mukaan. Opinnäytetyöprosessin aikana näimme paljon vaivaa saavuttaaksemme nämä tavoitteet.

Työmme tuloksena oli kolme erillistä taulukkoa, joihin tilastointiin yhteensä 1005 lähetettä. Näiden taulukoiden perusteella laskimme tilastollisesti, kuinka monta positiivista vastausta eli patologisen mutaation löytänyttä tutkimusta aineistossamme oli. Identifioimme, mitkä yksiköt pyyntöjä tekevät ja kuinka paljon. Tilastollisesta jakaumasta voidaan myös todentaa käytettyjen tutkimusmenetelmien määrät ja eri tutkimusindikaatiot sekä tekopaikat Suomessa ja ulkomailla.

Tuloksena saadut taulukot antavat genetiikan laboratoriolle mahdollisuuden hakea tiettyjä tutkimuksia taulukosta ja nähdä niiden lukumäärän B-DNAMut-pyyntön alla. Taulukon luonnoksen meille teki sairaalageneetikko Ritva Karhu. Valmista taulukkoa pohditiessa voimme todeta, että olisimme voineet parantaa tilastointia muokkaamalla indikaatioita. Sikiödiagnostiikan olisi voinut jättää indikaatio-osuudesta pois ja esimerkiksi sidekudossairaudet ja endokrinologiset sairaudet lisätä omiksi indikaatioikseen.

Opinnäytetyömme liitteinä esitetyt taulukot ovat supistettuja versioita alkuperäisistä taulukoista. Syy tähän on, että alkuperäisiä taulukoita olisi ollut mahdoton siirtää tulostettavaan muotoon sellaisenaan. Opinnäytetyön liitteinä olevien taulukkojen sisällön valitsimme harkinnan jälkeen kokeiltuamme erilaisia vaihtoehtoja. Päätökset taulukkojen supistamisesta teimme itse. Taulukkoja supistaessamme mietimme, mitkä taulukon osat ovat lukijalle mielenkiintoisia ja hyödyllisiä.

B-DNAMut-pyyntöjen vastausajat vaihtelivat suuresti. Vastausaikojen suurta vaihtelua selittävät muun muassa tekopaikkojen vaihtelu: esimerkiksi kun osa tutkimuksista suoritetaan kotimaassa, voidaan olettaa, että tutkimuksen suorittamisessa ja vastaamisessa kuluu lyhyempi aika kuin tapauksessa, jossa näyte lähetetään Yhdysvaltoihin analyysia var-

ten. Pitkät etäisyydet eivät kuitenkaan selitä joidenkin näytteiden pitkäköjää vastausaikoja, sillä pisin vastausaika, 426 vuorokautta, oli tutkimuksella, joka suoritettiin Suomessa.

Vastausaikaan vaikuttavat myös suorittavan laboratorion näytemäärät ja nopeus, jolla laboratorio pystyy näytteitä analysoimaan ja vastaamaan tuloksia. Joskus vastausajat saattavat venyä tuloksen varmistamisen takia. Myös käytetty menetelmä vaikuttaa tuloksen valmistumisen nopeuteen. Tutkimusta pyydetessä on myös mahdollista, ettei analyysin suorittava laboratorio ole vielä täysin kykenevä tutkimukseen. Tällöin näytettä joudutaan säilyttämään pitkiäkin aikoja ennen kuin tutkimus voidaan suorittaa. Tämän tyyppinen harvinainen tilanne saattaa liittyä esimerkiksi siihen, että tutkimuksen tilannut klinikko työskentelee myös tutkimuslaboratoriossa, jossa tutkimus lopulta suoritetaan, ja näin tietää, että lähitulevaisuudessa potilaan geenitesti voidaan kyseisessä paikassa suorittaa.

Monen ulkomaisen laboratorion kokonaisnäytemäärät ovat oletettavasti suurempia kuin suomalaisten laboratorioden. Tiedetyt mutaatiotutkimukset, esimerkiksi paneelitutkimukset, näyttävät keskittyvän erityislaboratorioihin, joilla on rajattu tutkimusvalikoima. Laboratorion ei ole taloudellisesti kannattavaa tehdä tutkimusta itse, jos näytemäärä on vähäinen. Niinpä joitakin harvinaisia, mahdollisesti keskimääräistä haastavampia tutkimuksia tekevät vain jotkin ulkomaalaiset laboratoriot, joilta useat muut yksiköt alihankkivat oman tutkimuksensa.

Aiemmin mainittujen syiden lisäksi on myös vastauksen valmistumisnopeuteen liittyviä seikkoja, joihin Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorio ja alihankintalaboratorio eivät pysty vaikuttamaan. Näitä ovat muun muassa postin ja rahdin kulku sekä ihmisestä täysin riippumattomat tekijät kuten sääolosuhteet. On otettava huomioon, että paperilla saapuneet vastaukset siirretään sihteerien toimesta ATK-järjestelmään, eikä tutkimusta voida vastata, ennen kuin tulos on laboratorion ATK-järjestelmässä. Siten myös kiire ja ruuhka sihteerien toimistossa voi vaikuttaa tutkimusten vastausaikaan. Myös perinnöllisyyspoliklinikan ruuhkautuminen on voinut hidastaa joidenkin vastausten hyväksymistä, sillä aina vastausta ei voida tallentaa potilaan potilastietoihin ennen perinnöllisyyspoliklinikan antamaa perinnöllisyysneuvontaa.

Vuonna 2013 B-DNAMut-pyyntöistä 209 (26 %) oli tulokseltaan positiivisia, negatiivisia vastauksia oli 560 kappaletta (69 %). Lopuille näytteille ei vastausta ollut nähtävillä.

Mielestämme negatiivisten tulosten valtaosa näyttää hyvin sen, kuinka vaikeaa diagnostiikka ja oikean tutkimuksen valinta voi olla. Monilla sairauksilla oireet voivat olla hyvin samankaltaisia ja klinikon tuntemus perinnöllisistä sairauksista voi olla hyvin rajallinen, erikoistumisalasta riippuen.

Sangerin sekvensointi oli kirjoittajien odotusten mukaisesti eniten käytetty menetelmä vuonna 2013. Sangerin sekvensointia käytettiin yhteensä 442 tutkimuksessa, joka on 49 % kaikista menetelmistä. Tulos osoittaa, että Sangerin sekvensoinnin kaltainen, melko vanha menetelmä voi edelleen olla käyttökelpoinen valinta, vaikka tekniikat ja molekyylibiologian sovellukset kehittyvät jatkuvasti.

Neurologiset sairaudet olivat yleisin syy B-DNA-mut-pyyntöön teolle vuonna 2013. Neurologinen sairaus oli 264 tutkimuksen indikaatio, eli 29 % kaikista tutkimuksista. Tuloksesta voidaan myös päätellä, että neurologiset sairaudet ovat yleinen perintötekijöistä johtuva sairausryhmä. Neurologian poliklinikka tilasi myös toiseksi eniten tutkimuksia, yhteensä 155 kertaa. Vain perinnöllisyyspoliklinikka tilasi enemmän tutkimuksia. Seuraavaksi yleisin sairausindikaatio olivat ihosairaudet (7 %). Nämä luvut osoittavat myös neurologisten sairauksien merkityksen ja suuruuden sairausryhmänä. Tulee kuitenkin ottaa huomioon, että neurologiset sairaudet ovat hyvin laaja ja kirjava ryhmä erilaisia sairauksia.

Vuonna 2013 65 % tutkimuksista suoritettiin kotimaisissa laboratorioissa, eli yhteensä 582 kertaa. Tutkimuksista 188 kappaletta, lähes kolmasosa, suoritettiin Tampereen yliopiston neurogenetiikan DNA-laboratoriossa. Neurogenetiikan DNA-laboratorion suuri osuus kokonaistutkimusmäärästä kertoo myös edellä mainitusta neurologisten sairauksien määrästä ja siitä, miten mutaatiotutkimukset ovat nykyään vahvasti osana monen neurologisesta sairaudesta kärsivän potilaan diagnostiikassa. Suomalaisen laboratorion osuus kokonaistutkimusmäärästä kertoo myös siitä, että suomalaisissa laboratorioissa on varsin hyvä tarjonta erilaisten mutaatiotutkimusten suhteen.

Opinnäytetyöprosessiimme liittyi sairaalageneetikko Ritva Karhun kiinnostus NGS-tutkimusten käyttöön. Koska emme pystyneet tilastoimaan kaikkia vuoden 2014 B-DNA-mut-pyyntöjä, ei vuosien 2013 ja 2014 tutkimusmääriä voida vertailla keskenään. Aikataulun rajoissa pystyimme tilastoimaan vain Itä-Suomen yliopiston ja Blueprint Geneticsin suorittamat NGS-tutkimukset sekä ulkomailla suoritettut NGS-tutkimukset.



Vuonna 2013 kaikki tekopaikat mukaan lukien NGS-menetelmiä käytettiin B-DNAMut-tutkimusten suorittamiseen 91 kertaa. Vuonna 2014 pelkästään Itä-Suomen yliopisto ja Blueprint Genetics käyttivät NGS-menetelmiä 68 kertaa. Koska vuoden 2014 tilastoinnista on jätetty ulos muun muassa Tampereen yliopiston neurogenetiikan DNA-laboratorio, joka oli merkittävä NGS-menetelmien käyttäjä B-DNAMut-tutkimuksia suorittaessa jo vuonna 2013, voidaan olettaa että vuoden 2014 kokonaistutkimusmäärät ovat suuremmat kuin vuonna 2013.

NGS-menetelmien käytön kasvua voidaan selittää uusien tutkimusmenetelmien käyttöönotolla alihankkijalaboratorioissa. Lisäksi Fimlabin genetiikan laboratorio on voinut siirtää joitain tutkimuksia sellaisiin alihankkijalaboratorioihin, joissa tietty tutkimus suoritetaan paneelimenetelmillä, kun edellinen alihankkijalaboratorio suoritti sen Sangerin sekvensoinnilla. Näin on tehty esimerkiksi BRCA1/BRCA2-mutaatiotutkimusten kohdalla. Aiemmin tutkimukset suoritettiin Alankomaissa Sangerin sekvensoinnilla, mutta vuoden 2014 aikana aloitettiin BRCA1/BRCA2-näytteiden lähettäminen Englantiin, jossa samojen mutaatioiden tutkimukseen käytetään syöpäpaneeleita.

Genetiikan laboratorio voi hyödyntää opinnäytetyömme tulosta esimerkiksi vertaamalla B-DNAMut-tutkimuksesta saatua tilastotietoa taloudellisiin näkökulmiin ja todentaa tutkimuksen käyttöä ja tarvetta. Tilastotieto mahdollistaa jopa uusien tutkimusnimikkeiden perustamisen yliedustetuille lähetille. Se myös todentaa ainutlaatuisen toimintatavan, jossa klinikko pyytää yleisnimikkeen alla genetiikan laboratoriota alihankkimaan haluamansa tutkimuksen.

Potilasdatan tilastointia auttoi ja vauhditti suuresti Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion meille varaama työskentelytila ja kaksi vierekkäistä tietokonetta, jotta pystyimme työskentelemään mahdollisimman tehokkaasti. Suurimmat rajoitukset opinnäytetyömme tekemisessä näkyivät sen laajuudessa ja omassa ajanpuutteessamme. Lähettiläiden tilastointi käsin oli hidasta ja raskasta ja potilasdataa oli suuri määrä. Opinnäytetyön laajuus tuli vastaan esimerkiksi tilastoinnin työstämisessä ja tieteellisen taustan rajaamisessa.

Taulukon käyttökelpoisuuteen voi paikoin vaikuttaa epäjohdonmukaisuus. Samalla tutkimuksella voi olla hieman erilainen sanallinen nimike tilastoinnissa eri potilaiden koh-

dalla. Tämä liittyy epätarkkuuteen klinikon läheteessä ja käsittelemäämme suuren potilasmäärään. Joissain tapauksissa meillä ei ole ollut tietoa pyydetyn tutkimuksen suomenkielisestä nimestä.

Epäselvyys läheteessä on voinut myös vaikuttaa muuhun taulukointiin. Ensisijaisesti olemme valinneet indikaation klinikon kuvailemien oireiden mukaisesti. Tämän takia esimerkiksi kaikki sydänsairauksiin liittyvät tutkimukset eivät ole tilastoitu sydänsairauksiksi, mikäli klinikko ei ole kuvaillut potilaalla sydänsairauden oireita. Nämä tapaukset ovat kuitenkin olleet lähinnä yksittäisiä. Lääketieteellinen tietomme ei myöskään ole samalla tasolla tutkimuksen tilanteen klinikon kanssa, mikä on voinut johtaa väärinkäsitelyksiin tai virheisiin.

Useissa läheteissä esiinnoussut ongelma oli kuitenkin läheteen puutteelliset tai jopa virheelliset tiedot. Joidenkin potilaiden läheteissä oli jopa käytetty identtistä, alun perin indeksipotilaan lähetettä varten kirjoitettua tekstiä kantajuustutkimusta tai prediktiiivistä tutkimusta tilattaessa. Pohtimisen aiheeksi nouseekin, onko kaikilla lääkäreillä riittävät genetiikan tiedot tutkimuksien tilaamista ja tulkitsemista varten.

Inhimilliset virheet, kuten tutkimuksen tilastoiminen väärään sarakkeeseen, ovat myös mahdollisia, mutta pyrimme olemaan äärimmäisen huolellisia taulukkoa rakentaessamme. Toivomme, että tällaisten virheiden määrä on minimaalinen.

Opinnäytetyömme eettiset ongelmat koskevat arkaluontoisten potilastietojen käsittelyä. Tämän takia allekirjoitimme vaitiolovelvollisuussopimuksen ennen tilastoinnin aloittamista. Tilastoinnin alkuvaiheessa käytimme tilastoinnissa oikeita näytenumeroita työskentelyn selkeyttämisen takia. Tämän takia suoritimme tilastoinnin genetiikan laboratorion tiloissa, ja työ tallennettiin vain genetiikan laboratorion omalle verkkoasemalle eikä esimerkiksi massamuistilaitteelle. Alkuperäisiä tilastoja, joissa näytenumeroita ei ole vielä koodattu, ei siirretty missään vaiheessa genetiikan laboratorion ulkopuolelle. Vasta datan käsittelyvaiheessa käytimme valmiita tilastoja, joiden näytenumerot oli muutettu juoksevaksi numeroinniksi. Opinnäytetyön tekijöiden haltuun ja käyttöön jäivät vain tilastot, joissa käytetään juoksevaa numerointia.

Koko opinnäytetyöprosessi oli hyvin opettavainen. Varsinkin tilastointivaihe oli hyvin valaiseva ja sen kautta saimme luotua selkeän käsityksen koko tutkimusprosessista, joka

alkaa potilasnäytteenotosta loppuen tilanteeseen, jossa potilas saa perinnöllisyysneuvontaa. Tilastoinnin aikana opimme paljon lukuisista meille tuntemattomista sairauksista ja geenimutaatioista, sekä analytiikkaan käytetyistä menetelmistä.

Tutkimustamme voisi jatkokehittää tekemällä esimerkiksi vuoden 2014 näytetilastoinnin loppuun, jolloin näytemäärän kasvun vertailu olisi helpompaa. Työmme tilastoinnin perusteella näytemäärän muutosta voidaan verrata vain paneelitutkimusten osalta. Tilastointia voitaisiin myös yhdistää tutkimuksen taloudelliseen puoleen. Lisäksi suorittamamme tilastointia voisi jatkotutkimuksessa purkaa enemmän ja verrata muiden laboratorioden toimintaan. Muita jatkotutkimusaiheita voisivat esimerkiksi olla tilastoinnissa esiinnousseiden menetelmien tai sairauksien tutkiminen. Koska emme ehtineet tilastoida kaikkien yksiköiden tekemiä lähetteitä vuodelta 2014, ei näytteiden määrän muutos ole täysin vertailukelpoinen. Jatkotutkimusaiheena voisi täten olla myös NGS-menetelmät ja niiden käyttö.

Opinnäytetyön ja etenkin tilastoinnin tekeminen oli motivoivaa ja koimme tekevämme tärkeää työtä Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion tarpeisiin vastaten. Yhteistyömme työelämän kanssa oli aktiivista ja sairaalageneetikko Ritva Karhu auttoi meitä suuresti tilastoinnin aikana vastaamalla pieniin ja suurempiinkin kysymyksiin aina kun avuntarve ilmeni.

## LÄHTEET

- Alberts, B., Bray, D., Hopkin, K., Johnson, A., Lewis, J., Raff, M., Roberts, K. & Walter, P. 2014. *Essential Cell Biology*. Fourth Edition. United States of America: Garland Science.
- Burke, W., Evans, J. & Skrzynia, C. 2001. The complexities of predictive genetic testing. *British Medical Journal* –lehti 322/2001, 1052–1056.
- Cummings, M. & Klug, W. 2005. *Essentials of Genetics*. Fifth Edition. United States of America: Pearson Education International.
- Epstein, C., Howell, R., Jones, M., Korf, B., McCabe, E., Simpson J. & Watson M. 2008. Developing a national collaborative study system for rare genetic diseases. *Genetics in Medicine* –lehti, 10 (5), 325 –329.
- Erie, D. & Kunkel, T. 2005. DNA Mismatch Repair. *Annu Rev Biochem* –lehti 74/2005, 681–710.
- Euroopan komissio. 2004. Geenitestauksen eettiset, oikeudelliset ja yhteiskunnalliset näkökohdat: 25 suositusta. Raportti. Bryssel. [https://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/recommendations\\_fi.pdf](https://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/recommendations_fi.pdf)
- Fimlab Laboratoriot Oy. 2012. DNA, eristys. Ohjekirja. [http://www.laboratorio.fi/ohjekirja/nayta.tmpl?sivu\\_id=194;setid=6421](http://www.laboratorio.fi/ohjekirja/nayta.tmpl?sivu_id=194;setid=6421)
- Fimlab Laboratoriot Oy. 2013. Mutaatiotutkimus, veri. Ohjekirja. [http://www.laboratorio.fi/lake/ohjekirja/nayta.tmpl?sivu\\_id=194;setid=6809;id=10668](http://www.laboratorio.fi/lake/ohjekirja/nayta.tmpl?sivu_id=194;setid=6809;id=10668)
- Frilander, M. 2006. DNA ja geenisäätelyn periaatteet. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim.) *Perinnöllisyyslääketiede*. 3. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 14–30.
- Grada, A. & Weinbrecht, K. 2013. Next-Generation Sequencing: Methodology and Application. Luettu 21.4.2015. [www.nature.com/jid/journal/v133/n8/full/jid2013248a.html](http://www.nature.com/jid/journal/v133/n8/full/jid2013248a.html)
- Haajanen, K., Pelkonen, J., Pärssinen, R. & Suominen, I. 2010. *Geenitekniikka*. Saarijärvi: Saarijärven Offset Oy.
- Hartl, D. & Jones, E. 2009. *Genetics – Analysis of Genes and Genomes*. 7. painos. United States of America: Jones and Bartlett Publishers.
- Hirsjärvi, S., Remes, P., Sajavaara, P. 2014. *Tutki ja kirjoita*. 19. painos. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.
- Holopainen, M., Pulkkinen, P. 2008. *Tilastolliset menetelmät*. 5.-6. painos. WSOY Opimateriaalit Oy.
- Huoponen, K. & Orpana, A. 2006. Geeni- ja kromosomimuutosten laboriodiagnostiikka. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim.) *Perinnöllisyyslääketiede*. 3. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 268–280.

Kananen, J. 2011. Kvantti: Kvantitatiivisen opinnäytetyön kirjoittamisen käytännön opas. Tampere: Tampereen Yliopistopaino Oy.

Karhu, R. 2014. Henkilökohtainen tiedonanto. 3.10.2014.

Karhu, R. 2015. Henkilökohtainen tiedonanto. Sähköpostiviesti. Lähetetty 4.9.2015.

Kere, J. & Kivirikko, S. 2006. DNA:n muutokset: mutaatiot ja polymorfismit. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim.) Perinnöllisyyslääketiede. 3. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 60–71.

Kääriäinen, H. 2006. Monogeeninen periytyminen. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim.) Perinnöllisyyslääketiede. 3. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 84–100.

Lääkärietiikka. 2013. Suomen lääkäriliitto. [https://www.laakariliitto.fi/site/assets/files/1273/laakariniettiikka\\_2013.pdf](https://www.laakariliitto.fi/site/assets/files/1273/laakariniettiikka_2013.pdf)

Neuroliitto. 2015. Ennustava eli prediktiivinen geenitesti. Luettu 24.8.2015. <http://www.neuroliitto.fi/geenitesti>

Norio-keskus. 2015. Harvinaiset sairaudet. Rinnekoti-säätiö. Luettu 24.9.2015. <http://www.norio-keskus.fi/fi/harvinaiset-sairaudet/>

Norio, R. 2000. Suomi-neidon geenit: Tautiperinnön takana juurillemme johtamassa. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Otava.

Palotie, A., Tuomi, T. & Wessman, M. 2006. Monitekijäinen periytyminen ja tavallisten tautien genetiikka. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim.) Perinnöllisyyslääketiede. 3. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 175–185.

Somer, M. 2006. Harvinaisten tautien ja kehityshäiriöiden diagnostiikka. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim.) Perinnöllisyyslääketiede. 3. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 248–267.

Swan, H. 2012. Geenitestit rytmihäiriösairauksissa – uudet kansainväliset asiantuntijasuositukset. Duodecim-lehti 7/2010, 697–704.

U. S. National Library of Medicine. 2015. Luettu 14.9.2015. <http://ghr.nlm.nih.gov/chromosome/Y>

Vilkka, H. 2007. Tutki ja mittaa. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.

WHO. Genetics and Human Disease. 2015. Luettu 19.4.2015. <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>

Young, I. 2005. Medical Genetics. Oxford: Oxford University Press.

## LIITTEET

Liite 1. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näyt-teistä vuodelta 2013, vastatut näytteet – tutkimukset ja geenit

Näyttenumero	Sairaala	Osasto	Vastausaika (vrk)	Tulos	Tutkimus Nimi	Geeni(t)
A001	TAYS	NEKU		42 neg	SOD1-geenin mutaatiotutkimus	SOD1
A002	TAYS	NEKU		52 pos	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A003	TAYS	PLA3		39 pos	HLA-A-B-DRB1	HLA-A*24, HLA-A*68, HLA-B*40, HLA-B*57, HLA-DRB1*04, HLA-DRB1*07
A004	TAYS	PNE		43 neg	SOD1-geenin mutaatiotutkimus	SOD1
A005	TAYS	PNE		54 neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A006	05341	LINY		22 neg	B-TPMT-D-tutkimus	TPMT-geeni
A007	TAYS	L05		36 neg	SUR1-geeninmutaatiotutkimus	(SUR)1, Kir6.2
A008	TAYS	STL		20 neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	
A009	TAYS	STL		20 neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	
A010	1401			56 pos	FBN2-geenin tutkimus	FBN2
A011	1401			56 pos	FBN2-geenin tutkimus	FBN2
A012	21208	NEUR		46 pos	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi)	
A013	TAYS	STL		276	LQT1 KNCQ1 -geenivirheen tutkimus	
A014	TAYS	PPE		8 neg	AGU-DNA-tutkimus	AGA
A015	TAYS	PLHO		35 neg	Alfa-talassemin DNA-tutkimus	
A016	1401			104 pos	NF1-geenin sekvensointi	NF1
A017	TAYS	PNE		18 neg	DYT1-geenin valtamutaatio-osoitus	DYT1
A018	05341	DIAB		42 neg	MODY-tyypin diabeteksen tutkimus	HNF4A, GCK, HNF1A
A019	TAYS	PNE		57 neg	DOK7-DNA-tutkimus	DOK7
A020	TAYS	PIT		225 pos	OCA2- ja TYR-mutaatiotutkimus	OCA2, TYR
A021	TAYS	PALK		18 neg	B-TPMT-D-tutkimus	TPMT-geeni
A022	05341	ENDI		37 neg	MODY-tyypin diabeteksen tutkimus	HNF4A, GCK, HNF1A
A023	TAYS	PIT		102 pos	NF1-geenin sekvensointi, MLPA-analyysi	NF1
A024	TAYS	PIT		95 pos	NF1-geenin sekvensointi, MLPA-analyysi	NF1
A025	TAYS	PPE		5 neg	BRCA1- ja BRCA2 -mutaatioanalyysi	BRCA1, BRCA2
A026	TAYS	L04		32 neg	Rusto-hius-hyppoliasian geenitutkimus	RMRP
A027	TAYS	PLN				
A028	TAYS	PPE		38 neg	B3GALTL-geenin mutaatiotutkimus	B3GALTL
A029	TAYS	PPE		201 neg	Laaja APC-geenin mutaatiohaku	APC
A030	TAYS	PIT		96 neg	NF1- ja SPRED1 -geenin sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A031	TAYS	PIT		66 neg	TGM1-mutaatiotutkimus	TGM1
A032	05341	ENEU		206 neg	ALS-mutaation osoitus	D902, SOD-1
A033	14012			32 neg	FBN1-geenin sekvensointi	FBN1
A034	21208			133 neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi)	
A035	21254			133 neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi)	
A036	21254			133 neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi)	
A037	TAYS	PLA4		51 neg	Noonan 4, CFC 3, Noonan 9	KRAS, BRAF, SHOC2
A038	TAYS	PNE		16 neg	Familiaalista amyloidootista polyneuropatiaa aiheuttavan TTR-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	TTR
A039	TAYS	PIT		92 pos	NF1- ja SPRED1 -geenin sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A040	21208			132 pos	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi)	
A041	21208			131 neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi)	
A042	21208			131 pos	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi)	
A043	TAYS	PLE		103 neg	FALS-DNA-tutkimus	SOD1
A044	1501	SISP		26 pos	BCR-ABL-geenin kinaasialueen mutaatiotutkimus	BCR-ABL
A045	TAYS	PPE		12 neg	NSD1-geenin deleetioiden tutkimus (Sotosin oireyhtymä)	NSD1
A046	TAYS	PPE		152 neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A047	TAYS	PNE		49 neg	DOK 7-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	DOK 7
A048	TAYS	KEI2		21 neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A049	0310	NEU		44 neg	MYH2-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	MYH2
A050	05341	ENDI		30 neg	MODY-tyypin diabeteksen tutkimus	HNF4A, GCK, HNF1A
A051	1501	LANE		115 pos	Rubinstein Tavbi -syndrooman DNA-tutkimus	CREBBP
A052	TAYS	PSS8		24 neg	B-mannoosia sitovan lektiinin geenitutkimus	mbi2
A053	TAYS	PPE		57 neg	SMN1-geenin deleetion kantajuustutkimus	SMN1
A054	TAYS	PPE		76 neg	Molekyylirykytyypitys	
A055	40014	3160		27 neg	DM2-taudin mutaatiotutkimus	CNF9
A056	TAYS	PPE		56 pos	MEN1-mutaatiotutkimus	MEN1
A057	TAYS	PPE		252 neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A058	TAYS	PPE		278 neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A059	TAYS	PPE		286 neg	RNF213-geenin mutaatiotutkimus	RNF213
A060	TAYS	PNE		60 neg	ALS10-mutaatiotutkimus	TARDBP
A061	TAYS	PPE		120 neg	Noonan 3, Noonan 5, Noonan 8	PTPN11, RAF1, SOS1
A062	TAYS	PIT		36 neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A063	05341	ENEU		16 pos	Haurashermo-oireyhtymän mutaatioanalyysi	PMP22
A064	TAYS	PSS		35 neg	Rusto-hiushyppoliasian laaja mutaatiohaku	RMRP
A065	TAYS	PIT		238 pos	AAGAB-mutaatiotutkimus	AAGAB
A066	TAYS	PIT		102 pos	KRT1- ja KRT9-mutaatiotutkimus, GeneDx	KRT1, KRT9
A067	TAYS	PIT		111 pos	NF1-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	NF1
A068	TAYS	PIT		111 pos	NF1-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	NF1
A069	TAYS	PNE		17 neg	DYT1-geenin valtamutaation osoitus	DYT1
A070	TAYS	PIT		74 pos	NF1- ja SPRED1 -geenin sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A071	TAYS	PIT		95 pos	TSC1 ja TSC2 -mutaatiotutkimus	TSC1, TSC2
A072	TAYS	PIT		138 neg	Hypohidroottisen ektodermaalisen dysplasian mutaatioanalyysi	EDA (ED1)
A073	TAYS	PNE		53 neg	AN05-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	AN05
A074	TAYS	PLHO		107 pos	Hemofilia A:n kantajadiagnostiikan DNA-tutkimus	F8
A075	TAYS	STL		248	LQT-oireyhtymän DNA-tutkimus	LGTS
A076	TAYS	SIRE		30 neg	SUR1- ja Kir6.2-geenin koodavan alueen sekvensointi	SUR1, Kir6.2
A077	TAYS	PPE		113 neg	STK11-geenin mutaatiotutkimus	STK11
A078	0610			118 pos	EDAR-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	EDAR
A079	TAYS	PPE		69 neg	AR-RP ja CSNB-tutkimus	
A080	TAYS	PPE		48 neg	Koko genomien CMA-tutkimus	
A081	TAYS	PPE		78 neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A082	TAYS	PIT		39 neg	KIT-geenin mutaatiotutkimus	KIT

Näyttenumero	Sairaala	Osasto	Vastausaika (vrk)	Tulos	Tutkimus Nimi	Geeni(t)
A083	TAYS	PLA4	103	neg	GH1-geenin mutaatiotutkimus	GH1, GHRHR
A084	TAYS	STL	244		LQTS-geenin laaja sekvensointi	LQTS-geeni
A085	TAYS	PLA	16	neg	UMOD-geenin mutaatiotutkimus	UMOD
A086	21208		41	neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A087	TAYS	PPE	30	neg	Dystrofiinigeenin MLPA-tutkimus	DMD
A088	TAYS	PPE	232	pos	FGD1-geenin sekvensointitutkimus	FGD1
A089	TAYS	KARY	33	neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A090	TAYS	NEKU	24	neg	Spinocerebellaariataksiat / toistojaksoekspansiomutaatioiden tutkimus	ATXN1, ATXN2, CACNL1A4, ATXN8/ATXN8OS
A091	21208		36	neg	Paramyotonia congenita-tautia aiheuttavan SCN4A-geenin mutaatiotutkimus	SCN4A
A092	TAYS	PLA4	25	neg	CAR4-geenin koodavan alueen sekvensointi	CAR4
A093	TAYS	PNE	52	neg	LGMD2L-tautia ja MMD3-tautia aiheuttavan ANO5-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	ANO5
A094	05341	AITY	15	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A095	TAYS	PIT	14	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A096	TAYS	PPE	224	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A097	TAYS	PPE	97	neg	GLA-geenin mutaatiotutkimus	GLA
A098	22773	KARY	28	neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A099	TAYS	PNE	18	pos	Kennedy'n oireyhtymän AR-geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus	AR
A100	TAYS	PNE	137	neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi)	
A101	TAYS	PPE	46	neg	Adams-Oliverin oireyhtymään liittyvän geenin deleetio-duplikaatio-analyysi ja sekvensointitutkimus	ARHGAP31
A102	TAYS	NEKU	67	neg	CACNA1A:n analyysi	CACNA1A
A103	1401	NEU	29	neg	GCH1-geenin suurien deleetioiden tutkimus	GCH1
A104	TAYS	PIT	14	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A105	TAYS	DIA	28	pos	APRT-geenin koodavan alueen sekvensointi	APRT
A106	TAYS	PPE	92	neg	Alfa-tropomyosiinigeenin mutaation analyysi	
A107	TAYS	PKE	70	pos	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus, SMEI-epilepsiaepäily	SCN1A
A108	TAYS	PPE	192	neg	Duchennen oireyhtymään liittyvän dystrofiinigeenin MLPA-tutkimus	Dystrofiinigeeni
A109	22773	KARY	17	neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A110	TAYS	KEI2	12	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A111	TAYS	10A	16	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A112	TAYS	PPE	190	pos	Duchennen oireyhtymän kantajadiagnostiikka	DMD
A113	TAYS	PPE	60	neg	Angelmanin oireyhtymän diagnostiikka	
A114	TAYS	VTO	47	neg	Beckwith-Wiedemannin oireyhtymän diagnostiikka	KCNQ1OT1, H19
A115	TAYS	SYN	14	pos	Kohdistettu OPA1-geenin mutaatiotutkimus	OPA1
A116	TAYS	PSS3	47	neg	MEN1-mutaatiotutkimus	MEN1
A117	TAYS	PPE	104	pos	ALPL-geenin mutaation kantajuustutkimus	ALPL
A118	TAYS	PPE	104	pos	ALPL-geenin mutaation kantajuustutkimus	ALPL
A119	TAYS	PNE	349	neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus, TARDBP-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus, FUS-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	C9orf72, TARDBP, FUS
A120	TAYS	PIT	74	pos	Kohdennettu ATPC2C1-mutaatiotutkimus	ATPC2C1
A121	TAYS	PNE	42	neg	EPM1:n CSTB-geenin toistojakson ekspansio tutkimus	CSTB
A122	40031		149	neg	LIS1-geenin sekvensointi ja MLPA-analyysi	LIS1
A123	TAYS	PNE	49	neg	LGMD1D-taudin mutaatioiden DNA-tutkimus	DNAJB6
A124	TAYS	PNE	50	neg	SPG11-geenin sekvensointitutkimus	SPG11
A125	TAYS	STL	36	neg	Marfanin oireyhtymän geneettinen tutkimus	FBN1
A126	TAYS	PKE	50	neg	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A127	TAYS	PKE	50	neg	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A128	TAYS	NEKU	29	pos	LGMD2L-tautia ja MMD3-tautia aiheuttavan ANO5-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	ANO5
A129	22773	KARY	22	pos	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A130	1501	8VUO	28	neg	POLG1 yleiset mutaatiot	POLG1
A131	TAYS	10B	19	neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A132	TAYS	PLHO	27	neg	GATA2-mutaatioseulonta	GATA2
A133	TAYS	PIT	32	neg	NEMO-geenin deleetion osoitus	NEMO
A134	TAYS	PSS	26	pos	B-mannosia sitovan lektiinin geenitutkimus	mb12
A135	TAYS	PNE	43	neg	LGMD1D-taudin mutaatioiden DNA-tutkimus	DNAJB6
A136	TAYS	PIT	17	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A137	TAYS	PNE	31	neg	RYR1-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	RYR1
A138	TAYS	PPE	190	neg	EXT1-mutaatioanalyysi	EXT1, EXT2
A139	TAYS	PPE	199	neg	TGFBR1 / 2 -geenin mutaatiotutkimukset	TGFBR1, TGFBR2
A140	TAYS	PPE	218	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A141	40014	4B	33	neg	CSTB-geenin toistojakson ekspansio tutkimus	CSTB
A142	TAYS	PIT	66	neg	PTCH1-mutaatiotutkimus	PTCH1
A143	TAYS	PIT	64	pos	Brooke-Spieglerin oireyhtymän geneettinen tutkimus	CYLD-geeni
A144	TAYS	PIT	96	neg	PTCH1-mutaatiotutkimus	PTCH1
A145	TAYS	PNE	41	neg	SPAST-geenin mutaatioiden tutkimus	SPAST (SPG4)
A146	TAYS	PNE	14	neg	Kennedy'n oireyhtymän AR-geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus	
A147	TAYS	PNE	40	neg	Ressesssiivisesti periytyvää CMS1B:a aiheuttavan DOK7-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	
A148	22773	KARY	26	pos	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A149	21208		82	neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi)	
A150	TAYS	STL	206		LQTS-geenin laaja sekvensointi	LQTS-geeni
A151	TAYS	PIT	21	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A152	TAYS	L06	16	neg	Kimerismi-tutkimus	
A153	TAYS	STL	205		LQTS-geenin laaja sekvensointi	LQTS-geeni
A154	TAYS	L06	118	neg	Schwachman-Diamondin oireyhtymän, Wiscott-Aldrichin oireyhtymän, dyskeratosis congenita geneettiset tutkimukset	SBDS, WAS, WIPF1, DOKC1, TERC, TERT, TIN2, NHP2, NOLA3
A155	TAYS	PIT	113	pos	LEMD3-mutaatiotutkimus	LEMD3
A156	TAYS	PIT	41	neg	Kohdennettu ABCC6-mutaatiotutkimus	ABCC6
A157	TAYS	PIT	41	pos	Kohdennettu ABCC6-mutaatiotutkimus	ABCC6
A158	TAYS	L01	63	pos	X-kromosomisesti periytyvän agammaglobulinemian geenitutkimus	BKT
A159	TAYS	PSST	19	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A160	TAYS	PSS3	41	pos	MEN1-mutaatiotutkimus	MEN1
A161	1401	NEU	26	neg	TGFBR1 / 2 -geenin mutaatiotutkimukset	TGFBR1, TGFBR2
A162	TAYS	PLHO	47	pos	Hemofilia B:n DNA-diagnostiikka	F9
A163	TAYS	PLA7	47	neg	NPHS2-geenin mutaatiotutkimus	NPHS2
A164	TAYS	L01	33	pos	NLRP3-geenin sekvensointitutkimus	NLRP3
A165	TAYS	PNE	38	neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72

Näyttenumero	Sairaala	Osasto	Vastausaika (vrk)	Tulos	Tutkimus Nimi	Geeni(t)
A166	TAYS	L06	16	neg	Kimerismi-tutkimus	
A167	1401		58	pos	FBN2-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	FBN2
A168	TAYS	PPE	163	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A169	TAYS	PPE	93	neg	Kohdennettu BRCA1-mutaatiotutkimus	BRCA1
A170	TAYS	PIT	413	pos	Erytropoieettisen protoporfyrin DNA-diagnostiikka	FECH
A171	TAYS	PPE	185	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A172	TAYS	LTO	20	neg	POLG1 yleiset mutaatiot	POLG1
A173	TAYS	PPE	49	pos	Leberin perinnöllisen näköhermosairauden mutaation tutkimus	ND4
A174	TAYS	PNE	37	pos	CLCN1-geenin Suomessa esiintyvien mutaatioiden tutkimus synnyntäisessä myotoniassa	CLCN1
A175	TAYS	PPE	49	pos	Leberin perinnöllisen näköhermosairauden mutaation tutkimus	ND4
A176	TAYS	PLA7	42	neg	NPHS2-geenin mutaatiotutkimus	NPHS2
A177	TAYS	PPE	36	neg	COL1A1- ja COL1A2-geenien mutaatiotutkimus	COL1A1, COL1A2
A178	TAYS	STL	196		LQTS-geenin laaja sekvensointi	LQTS-geeni
A179	TAYS	PNE	60	neg	TMD:n suomalaisen valtamutaation DNA-tutkimus, TTN-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	TTN
A180	TAYS	PNE	20	neg	Spinocerebellaarataksiat / toistojaksoekspansiomutaatioiden tutkimus	ATXN1, ATXN2, CACNL1A4, ATXN8/ATXN8OS, TBP
A181	TAYS	PLA7	41	neg	CLCN5-geenin mutaatioanalyysi	CLCN5
A182	TAYS	SYN	43	neg	Kohdistettu SLC2A1-geenin mutaatiotutkimus	SLC2A1
A183	TAYS	L06	51	neg	Kimerismi-tutkimus	
A184	22773	KARY	30	neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A185	40014	3100	35	neg	FBN1-geenin sekvensointi	FBN1
A186	TAYS	PSS8	78	neg	Atyyppisen HUS:n geenitutkimus	CFH, CFI, CD46, CFB, C3, THBD
A187	05341	ENEU	22	neg	CADASIL-taudin mutaatiotutkimus	Notch3
A188	TAYS	PPE	103	neg	UNC13D-geenin mutaatiotutkimus	UNC13D
A189	TAYS	VTO	26	neg	GRACILE:n valtamutaation DNA-tutkimus	BCSL1
A190	05341	V2N	20	neg	ALS/D90A-mutaation osoitus	SOD1
A191	22773	KARY	28	neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A192	1401	PNE	25	pos	CACNA1A-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	CACNA1A
A193	TAYS	PNE	111	neg	CMS1B:a aiheuttavan DOK7-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus, CACNA1S-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	DOK7, CACNA1S
A194	TAYS	PPE	315	pos	DNA-tutkimus MEN1 2	MEN1
A195	TAYS	L06	21	neg	Kimerismi-tutkimus	
A196	40014	3160	24	neg	DM2A2-geenitesti	ZNF9
A197	TAYS	PKE	71	neg	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus, SMEI-epilepsiaepäily	SCN1A
A198	TAYS	PLA3	24	pos	B-mannosia sitovan lektiinin geenitutkimus	mbI2
A199	TAYS	PPE	30	neg	FBN1-geenin sekvensointi	FBN1
A200	1501	KEUP	59	pos	FMF:n geneettinen tutkimus	MEFV
A201	TAYS	PSS3	64	neg	Von Hippel-Lindauin oireyhtymän laaja mutaatiohaku	VHL
A202	40014		28	neg	Frataksiinigeenin valtamutaation osoitus, POLG-geenin mutaation tutkimus	POLG, frataksiinigeeni
A203	TAYS	PPE	35	pos	PRSS1-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	PRSS1
A204	TAYS	PPE	69	neg	Molekyylirytytyminen	
A205	TAYS	PNE	46	neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojakso-mutaatioiden DNA-tutkimus	C9orf72
A206	TAYS	PNE	77	neg	CMS1B:a aiheuttavan DOK7-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	DOK7
A207	TAYS	PPE	61	neg	NF2-geenin mutaatiohaku	NF2
A208	40014	3600	14	neg	TPMT-määritys	TPMT-geeni
A209	TAYS	L06	18	neg	Kimerismi-tutkimus	
A210	TAYS	PPE	164	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A211	21208		202	neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi), CHCHD10-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	CHCHD10
A212	21208		125	pos	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi)	
A213	1501	SISP	40	neg	LGMD1B-tautia ja vallitsevaa Emery-Dreifuss-lihasdystrofiaa aiheuttavan LMNA-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	LMNA
A214	TAYS	PPE	183	pos	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	
A215	TAYS	PPE	71	neg	Sensorineuraalisten kuulovikojen geenitestipaneeli	GJB2, GJB3, GJB6, SLC26A4, SLC26A5, KCNQ4, TMC1, MYO15A, MYO7A, MTNR1, UCN, MTTT1
A216	TAYS	PIT	88	pos	NF1- ja SPRED1-geenien sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A217	TAYS	PIT	88	pos	NF1- ja SPRED1-geenien sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A218	TAYS	PNE	85	neg	CACNA1S-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	CACNA1S
A219	TAYS	PNE	55	neg	CHRNA4-, CHRNA2-, CHRNB2-geenien mutaatiotutkimus	CHRNA4, CHRNB2, CHRNA2
A220	TAYS	PIT	76	neg	TGM1-mutaatiotutkimus	TGM1
A221	TAYS	PALK	24	neg	TPMT-määritys	TPMT-geeni
A222	TAYS	PIT	49	neg	ALOX12B- ja ALOXE3-geenin mutaatiotutkimus	ALOX12B, ALOXE3
A223	40014	3400	32	neg	Noonan3 DNA-tutkimus	PTPN11
A224	TAYS	L06	14	neg	Kimerismi-tutkimus	
A225	TAYS	PPE	27	neg	TGFBR2-geenin sekvensointi ja MLPA	TGFBR2
A226	TAYS	PPE	134	pos	EYS-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	EYS
A227	TAYS	PPE	93	pos	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A228	TAYS	PPE	156	pos	BCHE-geenin mutaatiotutkimus	BCHC
A229	TAYS	PPE	49	pos	DMD-geenin mutaatiotutkimus	DMD
A230	TAYS	PPE	29	neg	COL5A1- ja COL5A2-geenien mutaatiotutkimus	COL5A1, COL5A2
A231	TAYS	KEI2	18	neg	TPMT-määritys	TPMT-geeni
A232	TAYS	PPE	109	neg	Kohdennettu BRCA1-mutaatiotutkimus	BRCA1
A233	TAYS	PPE	33	pos	CMT1A-taudin mutaatioanalyysi	CMT1A-geeni
A234	TAYS	PNE	167	neg	LGMD1B-tautia ja vallitsevaa Emery-Dreifuss-lihasdystrofiaa aiheuttavan LMNA-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus, MIDNA	LMNA
A235	TAYS	PPE	53	neg	COL5A1- ja COL5A2-geenien mutaatiotutkimus	COL5A1, COL5A2
A236	TAYS	PKE	47	neg	Kohdennettu SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A237	TAYS	PKE	47	neg	Kohdennettu SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A238	40014		31	pos	Spinocerebellaarataksiat / toistojaksoekspansiomutaatioiden tutkimus	ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNL1A4, ATXN7, ATXN10, TBP, PPP2R2B, TBP
A239	TAYS	PPE	42	neg	B-molekyylirytytyminen (synnyntäiset poikkeavuudet)	
A240	TAYS	PNE	32	neg	CADASIL-taudin mutaatiotutkimus	Notch3
A241	1401		30	pos	SPINK5-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	SPINK5
A242	TAYS	PPE	88	pos	COL5A1- ja COL5A2-geenien mutaatiotutkimus	COL5A1, COL5A2
A243	40014	3600	16	neg	TPMT-määritys	TPMT-geeni
A244	TAYS	PPE	28	neg	Angelmanin oireyhtymän diagnostiikka	UBE3A
A245	TAYS	PLN	63	neg	NSD1-geenin mutaatioiden tutkimus (Sotosin oireyhtymä)	NSD1
A246	TAYS	PIT	13	neg	TPMT-määritys	TPMT-geeni
A247	22773	KARY	24	neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A248	TAYS	PPE	45	neg	COL5A1- ja COL5A2-geenien mutaatiotutkimus	COL5A1, COL5A2
A249	TAYS	PPE	147	pos	COL1A1-geenin mutaatiotutkimus	COL1A1



Näyttenumero	Sairaala	Osasto	Vastausaika (vrk)	Tulos	Tutkimus Nimi	Geeni(t)
A250	TAYS	PIT	45	pos	Kohdennettu KRT2-geenin mutaatiotutkimus	KRT2
A251	TAYS	PPE	70	pos	Kohdennettu LEPR-geenin mutaatiotutkimus	LEPR
A252	TAYS	PPE	70	pos	Kohdennettu LEPR-geenin mutaatiotutkimus	LEPR
A253	21208		56	neg	PEOA5:a ja ptoosia aiheuttavan RRM2B-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	RRM2B
A254	TAYS	L05	49	pos	Beckwith-Wiedemannin-oireyhtymän diagnostiikka	KCNQ1OT1, H19
A255	TAYS	PPE	143	neg	Kohdennettu PKD1-geenin mutaatiotutkimus	PKD1
A256	TAYS	PPE	143	neg	Kohdennettu PKD1-geenin mutaatiotutkimus	PKD1
A257	TAYS	PPE	308	pos	HNF1B-geenin mutaatiotutkimus	HNF1B
A258	40031		57	neg	FMF:n geneettinen tutkimus	MEFV
A259	TAYS	PNE	50	neg	Dominantisti periytyvää myofibrillaarista myopatiaa aiheuttavan FLNC-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	FLNC
A260	TAYS	PPE	142	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A261	TAYS	KEI2	18	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A262	40014	3600	15	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A263	TAYS	PNE	32	neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A264	40014	3781	44		DNA-eristys	
A265	40014	3781	44		DNA-eristys	
A266	TAYS	PKE	62	pos	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus, SMEI-epilepsiaepäily	SCN1A
A267	TAYS	PPE	113	neg	MSH6-geenin kohdistettu mutaatiotutkimus	MSH6
A268	40014	3770	43	neg	Kongenitaalisen myotonian CLCN1-geenin yleisimpien mutaatioiden DNA-tutkimus	CLCN1
A269	0610		40	neg	FBN1-geenin mutaatiotutkimus	FBN1
A270	TAYS	PPE	33	neg	Molekyylirykitystyyppi	
A271	TAYS	L04	57	neg	MVK- ja TNFRSF1A-geenin mutaatiotutkimus	MVK, TNFRSF1A
A272	TAYS	PLA7	4		Tutkimusnäyte	
A273	TAYS	PLA7	4		Tutkimusnäyte	
A274	TAYS	PSS3	4		Tutkimusnäyte	
A275	TAYS	PNE	22	pos	ALS/D90A-mutaation osoitus	SOD1
A276	TAYS	PPE	38	neg	FBN1-geenin mutaatiotutkimus	FBN1
A277	TAYS	PPE	38	pos	PTEN-geenin mutaatiotutkimus	PTEN
A278	TAYS	PPE	41	neg	SOX3-geenin mutaatiotutkimus	SOX3
A279	TAYS	PNE	16	neg	Haurashermo-oireyhtymän mutaatioanalyysi, kopioluun määritys	PMP22
A280	TAYS	PPE	136	neg	BRCA1/2 II-vaiheen jatkotutkimus	
A281	TAYS	PIT	113	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A282	TAYS	PPE	142	neg	PLP1- ja ABCD1-geenin mutaatiotutkimus	PLP1, ABCD1
A283	40014	3770	14	neg	Haurashermo-oireyhtymän mutaatioanalyysi, kopioluun määritys	PMP22
A284	TAYS	KEI2	14	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A285	TAYS	PPE	15	pos	SMN1-geenin deleetion kantajuustutkimus	SMN1
A286	TAYS	PPE	15	neg	SMN1-geenin deleetion kantajuustutkimus	SMN1
A287	TAYS	PIT	98	neg	NF1- ja SPRED1 -geenin sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A288	22773	KARY	22	neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A289	TAYS	PKE	35	neg	SCN1A-geenin kohdistettu mutaatiotutkimus	SCN1A
A290	TAYS	PKE	35	neg	SCN1A-geenin kohdistettu mutaatiotutkimus	SCN1A
A291	TAYS	PIT	97	neg	NF1- ja SPRED1 -geenin sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A292	TAYS	PNE	41	neg	LGMD2L-tautia ja MMD3-tautia aiheuttavan ANO5-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	ANO5
A293	40014	3770	21	neg	DM2:a aiheuttavan ZNF9-geenin toistojaksomutaation alleelikokojen DNA-tutkimus	ZNF9
A294	TAYS	PIT	34	neg	ALOX12B- ja ALOXE3-geenin mutaatiotutkimus	ALOX12B, ALOXE3
A295	TAYS	PIT	18	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A296	TAYS	PLN	43	neg	Beckwith-Wiedemannin oireyhtymän diagnostiikka ja CDKN1C -geenin mutaatiotutkimus	KCNQ1OT1, H19, CDKN1C
A297	TAYS	PIT	18	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A298	TAYS	PIT	77	neg	TGM1-mutaatiotutkimus	TGM1
A299	22773	KARY	24	neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A300	40014	3400	18	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A301	TAYS	L06	16	neg	Kimerismi-tutkimus	
A302	22773	KARY	35	pos	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A303	1401	LAB	166	neg	CDKL5-geenin mutaatiotutkimus	CDKL5
A304	TAYS	PPE	13	neg	INCL-taudin PPT-geenin valtamutaation DNA-tutkimus	PPT
A305	TAYS	PPE	13	neg	INCL-taudin PPT-geenin valtamutaation DNA-tutkimus	PPT
A306	40014	3781	33		DNA-eristys	
A307	40014	3781	33		DNA-eristys	
A308	TAYS	PLA6	12	neg	XIAP-geenin mutaatiotutkimus, jatkotutkimus	XIAP
A309	TAYS	PNE	159	neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi), CHCHD10-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	CHCHD10
A310	TAYS	PIT	118	pos	AAGAB-mutaatiotutkimus	AAGAB
A311	TAYS	PIT	70	neg	NEMO-geenin mutaatiotutkimus	NEMO
A312	TAYS	PPE	129	neg	RASA1-geenin mutaatiotutkimus	RASA1
A313	TAYS	PPE	109	neg	TNXB-geenin mutaatiotutkimus	TNXB
A314	TAYS	SIRE	19	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A315	0610		87	pos	NF1- ja SPRED1 -geenin sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A316	0547	OS1	17	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A317	TAYS	PIT	17	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A318	40014	3400	116	neg	Atyypillisen HUS:n geenitutkimus	CFH, CFI, CD46
A319	TAYS	PNE	156	neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi), CHCHD10-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	CHCHD10
A320	TAYS	PIT	43	neg	Kohdennettu NEMO-geenin mutaatiotutkimus	NEMO
A321	TAYS	PIT	43	neg	Kohdennettu NEMO-geenin mutaatiotutkimus	NEMO
A322	TAYS	PPE	106		UPD14-tutkimus	
A323	TAYS	PPE	106		UPD14-tutkimus	
A324	TAYS	PPE	106	neg	UPD14-tutkimus	
A325	TAYS	PPE	68	pos	GALC-geenin deleetio- ja sekvensointitutkimus	GALC-geeni
A326	TAYS	PPE	68	neg	GALC-geenin deleetio- ja sekvensointitutkimus	GALC-geeni
A327	TAYS	PKU	36	neg	Connexin 26-geenin laaja mutaatiohaku	GJB2
A328	TAYS	PKU	36	neg	Connexin 26-geenin laaja mutaatiohaku	GJB2
A329	TAYS	10B	14	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A330	TAYS	L01	18	neg	Spinocerebellaariataksiat / toistojaksokoekspansiomutaatioiden tutkimus	ATXN1, ATXN2
A331	TAYS	PNE	75	pos	LGMD2D-tautia aiheuttavan SGCA-geenin valtamutaatiotutkimus	SGCA-geeni
A332	40014	3770	5	pos	DM2ALD-tutkimuksen jatkotutkimus	ZNF9
A333	21208		152	neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi), CHCHD10-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	CHCHD10
A334	TAYS	PNE	102	neg	LGMD2L-tautia ja MMD3-tautia aiheuttavan ANO5-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	ANO5

Näyttenumero	Sairaala	Osasto	Vastausaika (vrk)	Tulos	Tutkimus Nimi	Geeni(t)
A335	TAYS	PIT		235 neg	Tyrosinaasipositiivisen albinismin OCA2-geenin mutaatiotutkimus	OCA2
A336	TAYS	PIT		89 pos	KRT5-geenin mutaatiotutkimus	KRT5
A337	TAYS	PIT		26 neg	NEMO-geenin mutaatiotutkimus	NEMO
A338	0610			53 neg	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A339	0610			53 neg	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A340	21208			149 neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi), CHCHD10-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	CHCHD10
A341	21208			149 neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi), CHCHD10-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	CHCHD10
A342	1401			80 pos	NF1- ja SPRED1 -geenien sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A343	TAYS	10B		18 neg	MERRF-, MELAS- ja NARP-mutaatioiden tutkimus	MERRF, MELAS, NARP
A344	TAYS	VTO		23 pos	Beckwith-Wiedemannin oireyhtymän diagnostiikka	KCQ1OT1, H19
A345	TAYS	PKE		72 neg	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A346	TAYS	L06		16 neg	Kimerismi-tutkimus	
A347	22773	KARY		22 neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A348	40014	3770		51 neg	MERRF-, MELAS- ja NARP-mutaatioiden tutkimus, CACNL1A4 geenin toistojaksoalueen ekspansion tutkimus	MERRF, MELAS, NARP, CACNL1A4
A349	40014	3781		28 neg	Angelmanin oireyhtymän diagnostiikka	
A350	TAYS	PNE		98 neg	LGM2L2-tautia ja MMD3-tautia aiheuttavan ANO5-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	ANO5
A351	TAYS	PIT		61	aCGH-tutkimus	
A352	TAYS	PIT		61	aCGH-tutkimus	
A353	TAYS	PSS3		70 neg	MEN2-taudin diagnostiikka	SDHB, SDHD, SDHC, RET,
A354	TAYS	B00		20 pos	B-mannosia sitovan lektiinin geenitutkimus	mbi2
A355	21208			15 neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksoalueen DNA-tutkimus	C9orf72
A356	1401	NEUR		67 neg	Kohdennettu FBN2-geenin mutaatiotutkimus	FBN2
A357	TAYS	L02		140 neg	SOX2-, HESX1-, GLI3-, OTX2-, PAX6-, DCDC1-, ELP4- ja WT1-geenien mutaatiotutkimus	SOX2, HESX1, GLI3, PAX6, DCDC1, ELP4, WT1
A358	TAYS	PNE		20 neg	Kennedy'n oireyhtymän AR-geenin toistojaksoalueen ekspansion tutkimus	AR
A359	TAYS	STL		207 neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MARCKSL1, NEXN, CASQ2, LMNA, TNNT2, PSEN2, ACTN2, PLB1, FHL2, TTN, DES, ym.
A360	TAYS	PPE		102 neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A361	TAYS	PNE		15 neg	DYT1-geenin valtamutaation osoitus	DYT1
A362	TAYS	PSS3		36 neg	MODY-tyypin diabeteksen tutkimus	HNF4A, GCK, HNF1A
A363	TAYS	PNE		15 neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksoalueen DNA-tutkimus	C9orf72
A364	TAYS	STL		37 pos	FBN1-geenin mutaatiotutkimus	FBN1
A365	0610			36 neg	COL4A1-geenin mutaatiotutkimus	COL4A1
A366	TAYS	PPE		119 neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A367	TAYS	PPE		98 neg	MODY3-tyypin diabeteksen mutaatiotutkimus	HNF1A
A368	TAYS	L01		105 neg	CTC1-geenin mutaatiotutkimus	CTC1
A369	0533	PSS		29 pos	MODY2-tyypin diabeteksen tutkimus	GCK
A370	TAYS	11B		15 neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A371	TAYS	L06		10 neg	Kimerismi-tutkimus	
A372	TAYS	STL		17 pos	Kohdennettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	TPM1
A373	TAYS	PÄI5		12 pos	Alfa-talasseemian DNA-tutkimus	
A374	TAYS	PÄI		12 pos	Alfa-talasseemian DNA-tutkimus	
A375	21208			71 neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksoalueen DNA-tutkimus	C9orf72
A376	40014	3781		48 neg	Angelmanin oireyhtymän diagnostiikka	
A377	TAYS	STL		11 neg	Kohdistettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	TPM1
A378	TAYS	STL		11 neg	Kohdistettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	TPM1
A379	TAYS	PNE		77 neg	Familiaalista amyloidootista polyneuropatiaa aiheuttavan TTR-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	TTR
A380	TAYS	PNE		93 neg	Pahanlaatuista hypertermiaa ja Central core -myopatiaa aiheuttavan RYR1-geenin mutaatiotutkimus	RYR1
A381	TAYS	PIT		31 neg	Kohdennettu NF1-mutaatiotutkimus	NF1
A382	TAYS	PIT		31 neg	Kohdennettu NF1-mutaatiotutkimus	NF1
A383	TAYS	PNE		142 neg	SOD1-geenin mutaatiotutkimus	SOD1
A384	TAYS	PNE		92 neg	Pahanlaatuista hypertermiaa ja Central core -myopatiaa aiheuttavan RYR1-geenin mutaatiotutkimus	RYR1
A385	40014	3400		184 neg	Noonan3 DNA-tutkimus	PTPN11
A386	TAYS	PPE		161 neg	Kohdennettu FGFR2-geenin mutaatiotutkimus	FGFR2
A387	TAYS	PPE		161 neg	Kohdennettu FGFR2-geenin mutaatiotutkimus	FGFR2
A388	1501	SISP		190 neg	Ehlers-Danlos-syndrooman tyyppi 4:n diagnostiikka	COL3A1
A389	TAYS	PIT		18 pos	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A390	22773	KARY		19 neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A391	TAYS	PLN		58 neg	POLG1-geenin mutaatiotutkimus	POLG1
A392	05341	EPKS		16 neg	Kohdistettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	MYBPC3
A393	40014	3400		18 pos	COL1A1- ja COL1A2-geenien mutaatiotutkimus	COL1A1, COL1A2
A394	TAYS	PIT		17 pos	NLRP3-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	NLRP3
A395	TAYS	PLN		58 neg	POLG1-geenin mutaatiotutkimus	POLG1
A396	TAYS	L06		148 neg	GSD-sairauksien geenitutkimuspaneeli	PHK2, AGL, G6PC, SLC37A4, PYGL, PHKG2, PHKB, GBE1, GYS2, GYG2, PFKL, SLC2A2, FBP1
A397	TAYS	PPE		57 pos	PKD1-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	PKD1
A398	TAYS	PPE		57 pos	FAH-geenin valtamutaation tutkimus	FAH
A399	TAYS	PPE		57 pos	FAH-geenin valtamutaation tutkimus	FAH
A400	40014	3770		34 pos	Spinocerebellaariataksiat / toistojaksoekspansiomutaatioiden tutkimus	ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNL1A4, ATXN7, ATXN8/ATXN8OS, ATXN10, PPP2R2B, TBP
A401	TAYS	L06		0	Näyte väliaikaispakastettu jatkotutkimuksia varten	
A402	TAYS	PLA4		89 pos	NF1- ja SPRED1 -geenien sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A403	TAYS	PÄI5		39	UPD-tutkimus	
A404	TAYS	PÄI		39	UPD-tutkimus	
A405	TAYS	PIT		16 neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A406	TAYS	PNE		70 neg	POLG1-geenin mutaatiotutkimus	POLG1
A407	TAYS	LTO		62 neg	CTNS-geenin deleetiotutkimus	CTNS
A408	TAYS	PPE		71 neg	PRSS1- ja SPINK1-geenien mutaatiotutkimus	PRSS1, SPINK1
A409	TAYS	PLN		84 neg	Spinocerebellaariataksiat, jatkotutkimus (fragmenttianalyysi)	SCA2, ATXN2
A410	TAYS	PNE		50 neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksoalueen DNA-tutkimus	C9orf72
A411	TAYS	PPE		50 pos	Kohdistettu MYH-geenin mutaatiotutkimus	MYH
A412	TAYS	PPE		50 pos	Kohdistettu MYH-geenin mutaatiotutkimus	MYH

Näyttenumero	Sairaala	Osasto	Vastausaika (vrk)	Tulos	Tutkimus Nimi	Geeni(t)
A413	TAYS	PPE	48	neg	MEPC2-geenin mutaatiotutkimus1	MEPC2
A414	TAYS	PLAL	47	neg	Familiaalisen hyperkolesterolemian geneettinen tutkimus	
A415	TAYS	PPE	80	neg	RASA1-geenin mutaatiotutkimus	RASA1
A416	TAYS	PNE	46	neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A417	TAYS	OS8	66	neg	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A418	TAYS	PPE	101	neg	NF1- ja SPRED1 -geenien sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A419	TAYS	PNE	19	pos	Haurashermo-oireyhtymän mutaatioanalyysi, kopioluun määritys	PMP22
A420	TAYS	PPE	97	neg	ARSA-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	ARSA
A421	TAYS	PSSE	31	neg	TRAPS-syndrooman diagnostiikka	TNFRSF1A
A422	40014	3100	113	neg	Dilatoivan kardiomyopatian geneettinen tutkimus	MARCKSL1, NEXN, CASQ2, LMNA, TNNT2, PSEN2, ACTN2, PLB1, FHL2, TTN, DES, ym.
A423	TAYS	PPE	38	neg	IOSCA-geenivirheen analyysi	Twinkle-geeni
A424	TAYS	PPE	38	neg	IOSCA-geenivirheen analyysi	Twinkle-geeni
A425	40014	3770	38	pos	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A426	TAYS	PPE	38	neg	GDF6-geenin mutaatiotutkimus	GDF6
A427	TAYS	PPE	78	neg	Sensorineuraalisten kuulokojon geenitestipaneeli	MTRN1, MTTT1, GJB2, GJB3, GJB6, SLC26A4, SLC26A5, KCNQ4, TMC1, MYO15A, MYO7A, ym.
A428	TAYS	PPE	97	neg	Marfanin oireyhtymän geneettinen tutkimus, TAAD:n geneettinen tutkimus	ACTA2, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, FBN2, MYH, SLC2A10, SMAD3, TGFBF1, FBR2
A429	T40014	3600	62	pos	TPMT-määritys	TPMT-geeni
A430	TAYS	PPE	67	neg	TCF4-geenin mutaatiotutkimus	TCF4
A431	05341	ENEU	28	pos	CADASIL-taudin mutaatiotutkimus	Notch3
A432	0610		91	neg	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A433	0610		91	neg	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A434	1401	NEUR	66	neg	CDKN2A-geenin mutaatiotutkimus	CDKN2A
A435	TAYS	L06	10	neg	Kimerismi-tutkimus	
A436	TAYS	L06	58	neg	RB1-geenin mutaatiotutkimus	RB1
A437	TAYS	11B	14	neg	TPMT-määritys	TPMT-geeni
A438	TAYS	STL	22	pos	Kohdennettu FBN1-geenin mutaatiotutkimus	FBN1
A439	TAYS	STL	22	neg	Kohdennettu FBN1-geenin mutaatiotutkimus	FBN1
A440	TAYS	PPE	63	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A441	TAYS	PNE	28	neg	Kennedy'n oireyhtymän AR-geenin toistojaksosuolen ekspansio tutkimus	AR
A442	TAYS	PSS5	18	pos	Kimerismi-tutkimus	
A443	TAYS	PPE	51	neg	VHL-geenin kohdistettu mutaatiohaku	VHL
A444	TAYS	PPE	51	neg	VHL-geenin kohdistettu mutaatiohaku	VHL
A445	TAYS	PLAO	146	neg	LQTS-geenin laaja sekvensointi	KCNQ1, HERG, SCN5A, MINK, MIRP1
A446	TAYS	PNE	82	neg	LGMD1D-taudin mutaatioiden DNA-tutkimus	DNAJB6
A447	TAYS	PPE	54	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A448	TAYS	11B	20	neg	TPMT-määritys	TPMT-geeni
A449	TAYS	PPE	90	pos	RS1-geenin valtamutaatioiden DNA-tutkimus	RS1
A450	TAYS	PNE	42	neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A451	TAYS	PNE	55	neg	Ressessiivisesti periytyvää CMS1B:a aiheuttavan DOK7-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	DOK7
A452	TAYS	B00	49	neg	HIDS-taudin mutaatiotutkimus	MVK
A453	TAYS	PPE	14	neg	B-connexin 26-geenin 35delG-mutaatiotutkimus	GJB2
A454	TAYS	PSS3	55	neg	MODY-tyypin diabeteksen tutkimus	HNF4A, GCK, HNF1A, NEUROD1
A455	1401	NEUR	72	neg	TSC1- ja TSC2-geenien mutaatiotutkimus	TSC1, TSC2
A456	40014	3770	29	neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A457	TAYS	L06	11	neg	Kimerismi-tutkimus	
A458	TAYS	11B	16	neg	TPMT-määritys	TPMT-geeni
A459	TAYS	PSS3	52	pos	MODY2-tyypin diabeteksen tutkimus	GCK
A460	05404		51	neg	Kohdistettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	TPM1
A461	1401		28	neg	CACNA1A-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	CACNA1A
A462	1401		28	pos	CACNA1A-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	CACNA1A
A463	1401		28	neg	CACNA1A-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	CACNA1A
A464	TAYS	PPE	113	neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A465	TAYS	SIRE	14	neg	MERRF- ja NARP-mutaatioiden tutkimus	MERRF, NARP
A466	1501	LAOS	15	neg	Syynnänsäisen hyperinsulinemian geneettinen tutkimus	ABCC8, KCNJ11
A467	TAYS	PLN	63	pos	CLCN1-geenin koko geenin mutaatioiden tutkimus	CLCN1
A468	TAYS	SIRE	70	neg	GSD tyyppi III diagnostiikka	AGL
A469	TAYS	PNE	28	neg	MtDNA-NGS	
A470	TAYS	PNE	76	neg	LOSMon-taudin DNA-tutkimus (perustajajahlotyyppi), CHCHD10-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	CHCHD10
A471	TAYS	PIT	19	neg	TPMT-määritys	TPMT-geeni
A472	TAYS	PPE	97	neg	PTEN-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	PTEN
A473	TAYS	PPE	97	neg	PTEN-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	PTEN
A474	22773	KARY	20	neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MYBPC3, TPM1
A475	TAYS	PNE	96	neg	POLG1-geenin mutaatiotutkimus	POLG1
A476	1401		108	pos	SPINK5-geenin mutaatiotutkimus	SPINK5
A477	TAYS	STL	150	pos	Aorttapaneelitutkimus	ACTA2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, FBN2, GATA5, MYH11, NOTCH1, SLC2A10, ym.
A478	50294	MPSS	41	neg	SPAST-geenin mutaatioiden tutkimus	SPAST
A479	TAYS	PPE	92	pos	NF1- ja SPRED1 -geenien sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A480	TAYS	PPE	77	neg	FGF10-geenin mutaatiotutkimus	FGF10
A481	TAYS	PIT	57	pos	EDAR- ja EDARADD-geenien mutaatiotutkimus	EDAR, EDARADD
A482	TAYS	GAS2	93	neg	Hereditäärisen pankreatiitin mutaatiotutkimus	PRSS1, SPINK1, CFTR
A483	TAYS	PIT	34	neg	NEMO-geenin mutaatiotutkimus	NEMO
A484	TAYS	PPE	147	pos	MSH2-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	MSH2
A485	TAYS	PLN	47	neg	Molekyyliryöstötyyppi	MPHOSPH8, PSCP1, ZMYM5, ZMYM2
A486	TAYS	PLN	47	neg	Molekyyliryöstötyyppi	
A487	TAYS	PNE	27	neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A488	TAYS	PNE	125	pos	MtDNA-NGS	MT-ATP6
A489	TAYS	PIT	210	pos	Okulokutaanisen albinismin OCA1-geenimutaatiotutkimus	TYR
A490	40014		16	neg	CACNA1S- ja SCN4A-geenin mutaatiotutkimus	CACNA1S, SCN4A
A491	40014	3100	123	pos	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MARCKSL1, NEXN, CASQ2, LMNA, TNNT2, PSEN2, ACTN2, PLB1, FHL2, TTN, DES, ym.
A492	TAYS	PSSE	9	neg	Kudosopeutuvuustutkimukset, abakaviiri-yliherkkyys	
A493	40014	3781	4		Kontrollinäyte	
A494	40014	3781	4		Kontrollinäyte	
A495	05341	ENEU	22	neg	Charcot-Marie-Tooth-tauti / MPZ-geenin mutaatioiden tutkimus	MPZ

Näyttenumero	Sairaala	Osasto	Vastausaika (vrk)	Tulos	Tutkimus Nimi	Geeni(t)
A496	60781			24 neg	SOD1-geenin mutaatiotutkimus	SOD1
A497	40014	3100		129 pos	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	MARCKSL1, NEXN, CASQ2, LMNA, TNNT2, PSEN2, ACTN2, PLB1, FHL2, TTN, DES, ym.
A498	TAYS	PKE		57 neg	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A499	TAYS	L06		8 neg	Kimerismi-tutkimus	
A500	22773	KARY		23 neg	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	
A501	TAYS	PLHO		16 pos	Alfa-talassemin DNA-tutkimus	
A502	TAYS	PNE		53 neg	Paramyotonia congenita-tautia aiheuttavan SCN4A-geenin mutaatiotutkimus	SCN4A
A503	TAYS	PIT		47 neg	Molekyylikaryotyypitys	
A504	40014	3770		78 pos	CLCN1-geenin mutaatioiden tutkimus	CLCN1
A505	TAYS	PNE		34 neg	Familiaalista amyloidoottista polyneuropatiaa aiheuttavan TTR-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	TTR
A506	TAYS	PIT		145 neg	KRT74-geenin mutaatiotutkimus	KRT74
A507	TAYS	PSS3		70 neg	MODY-tyypin diabeteksen tutkimus	GCK, HNF1A, HNF4A
A508	TAYS	PIT		50 pos	KRT1- ja KRT10-geenin mutaatiotutkimus	KRT1, KRT10
A509	TAYS	PSS3		35 neg	MODY-tyypin diabeteksen tutkimus	GCK, HNF1A, HNF4A
A510	TAYS	PNE		103 pos	FSHD-taudin geneettinen tutkimus	
A511	TAYS	PIT		39 pos	ATP2A2-geenin mutaatiotutkimus	ATP2A2
A512	TAYS	PKE		38 neg	Kohdennettu SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A513	TAYS	PIT		82 pos	NF1- ja SPRED1-geenin sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A514	TAYS	PIT		27 pos	FLCN-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	FLCN
A515	TAYS	PIT		14 neg	cKIT-geenin mutaatiotutkimus	cKIT
A516	40014	3781		123 pos	Infantiiliin epilepsian paneelitutkimus	ADSL, ALDH7A1, ARX, ATP6AP2, CDKL5, CHRNA7, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTNAP2, ym.
A517	22773	KARD		155 neg	Brugada-paneelitutkimus	ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2 (CACB2B), CAV3, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, ym.
A518	40014	3770		30 neg	Paramyotonia congenita-tautia aiheuttavan SCN4A-geenin mutaatiotutkimus	SCN4A
A519	05341	ENDI		42 neg	MEN1-mutaatiotutkimus	MEN1
A520	TAYS	L06		8 neg	Kimerismi-tutkimus	
A521	05404			37 pos	Kohdistettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	TPM1
A522	TAYS	PLHO		12 pos	Alfa-talassemin DNA-tutkimus	
A523	40014	3770		16 neg	Huntingtonin taudin IT-15-geenin mutaatiotutkimus	IT-15
A524	TAYS	PPE		71 neg	GDF3- ja PAX1-geenin mutaatiotutkimus	GDF3, PAX1
A525	40014	3781		46 neg	NSD1-geenin mutaatioiden tutkimus (Sotosin oireyhtymä)	NSD1
A526	05341	EPKS		27 pos	Kohdistettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	MYBPC3
A527	TAYS	PNE		56 neg	Ressessiivisesti periytyvää CMS1B:a aiheuttavan DOK7-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	DOK7
A528	1501	NEU		95 neg	FSHD-taudin geneettinen tutkimus	
A529	TAYS	PLAX		23 neg	NPHS2-geenin mutaatiotutkimus	NPHS2
A530	TAYS	PNE		65 neg	MtDNA-NGS	
A531	TAYS	PSS3		57 neg	CDC73-geenin mutaatiotutkimus	CDC73
A532	TAYS	PNE		35 neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A533	TAYS	PIT		14 neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A534	TAYS	PIT		117 pos	ALOX12B-geenin mutaatiotutkimus	ALOX12B
A535	TAYS	PIT		117 pos	ABCA12-geenin mutaatiotutkimus	ABCA12
A536	TAYS	PPE		42 neg	COL2A1-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	COL2A1
A537	TAYS	PLN		46 neg	Angelmanin oireyhtymän diagnostiikka	
A538	TAYS	PLN		46 neg	Angelmanin oireyhtymän diagnostiikka	
A539	22773	KARY		118 pos	Hypertrofisen kardiomyopatian tutkimus	TNNT2 ym
A540	40014	3770		20 neg	Kennedy'n oireyhtymän AR-geenin toistojaksomutaation ekspansion tutkimus	AR
A541	TAYS	PNE		34 neg	EPM1:n CSTB-geenin toistojaksomutaation tutkimus	CSTB
A542	TAYS	PPE		54 neg	EXT2-mutaatiotutkimus	EXT2
A543	TAYS	PPE		25 neg	Molekyylikaryotyypitys	
A544	TAYS	PNE		28 neg	SMN1-geenin deleetio osoitus	SMN1
A545	0610	3402		34 neg	Kohdennettu NF1-mutaatiotutkimus	NF1
A546	TAYS	L06		9 neg	Kimerismi-tutkimus	
A547	05341	ENEU		24 pos	Haurashermo-oireyhtymän mutaatioanalyysi, kopiaolun määrittäminen	PMP22
A548	0532	PSS		24 neg	CaR-geenin mutaatiotutkimus	CaR
A549	1401	NEU		41 neg	COL1A1- ja COL1A2-geenin mutaatiotutkimus	COL1A1, COL1A2
A550	1401	NEU		27 neg	DYT12-geenintutkimus	ATP1A3
A551	TAYS	PPE		105 neg	Aorttapaneeelitutkimus	ACTA2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, FBN1, FBN2, GATA5, MYH11, NOTCH1, ym.
A552	TAYS	NEKU		15 neg	Kennedy'n oireyhtymän AR-geenin toistojaksomutaation ekspansion tutkimus	AR
A553	TAYS	PLA6		133 neg	MLPA	
A554	22773	KARY		113 neg	Core Cardiomyopathy -paneeli	
A555	TAYS	B00		13 neg	Kudossopeutuvuus tutkimukset, abakaviiri-yliherkkyys	
A556	TAYS	PIT		49 neg	ABCA12-geenin mutaatiotutkimus	ABCA12
A557	TAYS	PNE		28 pos	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A558	TAYS	L06		12 neg	Kimerismi-tutkimus	
A559	TAYS	L01		35 pos	GALT-geenin mutaatiotutkimus	GALT
A560	TAYS	PPE		26 neg	Molekyylikaryotyypitys	
A561	TAYS	PPE		26 pos	Molekyylikaryotyypitys	
A562	50294	MPSS		84 neg	MEN1-mutaatiotutkimus	MEN1
A563	TAYS	PGAS		40 pos	PRSS1- ja SPINK1-geenin mutaatiotutkimus	PRSS1, SPINK1
A564	TAYS	PPE		63 neg	BRCA1-geenin mutaatiotutkimus	BRCA1
A565	TAYS	PIT		14 neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A566	22773	KARY		112 pos	Core Cardiomyopathy panel	
A567	TAYS	PLA7		27 pos	COL4A5-geenin mutaatiotutkimus	COL4A5
A568	TAYS	PLA8		21 neg	Melanokortinireseptori 4 -geenin tutkimus	MC4R
A569	TAYS	PNE		161 neg	AN05-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	AN05
A570	22773	KARY		14 neg	Kohdennettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	MYBPC3
A571	TAYS	PPE		39 neg	FGFR3-geenin mutaatiotutkimus	FGFR3
A572	40014	3770		32 pos	Spinocerebellariataksiat / toistojaksomutaatioiden tutkimus	ATXN1, ATXN2, ATXN3/ATXN3OS
A573	TAYS	NEKU		42 neg	SOD1-geenin mutaatiotutkimus	SOD1
A574	TAYS	PSS3		92 neg	MEN1-mutaatiotutkimus	MEN1
A575	TAYS	L05		29 neg	SUR1-geenin mutaatiotutkimus	SUR1
A576	TAYS	L05		29 neg	SUR1-geenin mutaatiotutkimus	SUR1
A577	TAYS	LTO		34 neg	Kimerismi-tutkimus	
A578	TAYS	PPE		23 neg	GNRHR-geenin mutaatiotutkimus	GNRHR

Näyttenumero	Sairaala	Osasto	Vastausaika (vrk)	Tulos	Tutkimus Nimi	Geeni(t)
A579	TAYS	PPE	99	neg	Kohdennettu MEN1-geenin mutaatiotutkimus	MEN1
A580	TAYS	B00	9	neg	Kudossopeutuvuustutkimukset, abakaviiri-yliherkkyys	
A581	TAYS	PNE	462	pos	MidNA-NGS	
A582	TAYS	PPE	58	neg	CFTR-geenin mutaatiotutkimus	CFTR
A583	50294	MPSS	284	neg	SDHB-, SDHD-, SDHC-, VHL- ja RET-geenin mutaatiotutkimus	SDHB, SDHD, SDHC, RET, VHL
A584	TAYS	PLA	42	neg	Familaalisen hyperkolesterolemian geneettinen tutkimus	LDL-reseptorigeeni
A585	TAYS	PPE	13		Näytteen kuljetuspyyntö	
A586	TAYS	PLHO	12	pos	Alfa-talassemin DNA-tutkimus	
A587	TAYS	PNE	51	neg	Familaalisen hyperkolesterolemian geneettinen tutkimus	
A588	TAYS	SIRE	231	pos	GK-geenin mutaatiotutkimus	GK
A589	21208		373	neg	MidNA-NGS	
A590	05341	ENEU	21	pos	ALS/D90A-mutaation osoitus	SOD1
A591	TAYS	PIT	49	neg	KIT-geenin mutaatiotutkimus	KIT
A592	TAYS	PLN	26		Kontrollinäyte	
A593	TAYS	PPE	43	neg	TGFBR1-, TGFBR2-, FBN1- ja COL3A1 -geenin mutaatiotutkimus	TGFBR1, TGFBR2, FBN1, COL3A1
A594	TAYS	STL	97	pos	Core Cardiomyopathy panel	
A595	TAYS	PIT	97	pos	NF1-geenin mutaatiotutkimus	NF1
A596	TAYS	PSSE	12	neg	Kudossopeutuvuustutkimukset, abakaviiri-yliherkkyys	
A597	TAYS	PNE	12	pos	SOD1-geenin mutaatiotutkimus	SOD1
A598	05431	V1N	19	neg	ALS/D90A-mutaation osoitus	SOD1
A599	TAYS	PNE	146	neg	AN05-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	AN05
A600	TAYS	PIT	91	pos	NF1- ja SPRED1 -geenin sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A601	TAYS	PIT	109	neg	TSC1- ja TSC2-geenin mutaatiotutkimus	TSC1, TSC2
A602	TAYS	PIT	91	pos	TGM1-mutaatiotutkimus	TGM1
A603	TAYS	L02	453	pos	Myocap-NGS	
A604	TAYS	PSSE	18	neg	Kudossopeutuvuustutkimukset, abakaviiri-yliherkkyys	
A605	TAYS	L02	39	pos	Angelmanin oireyhtymän diagnostiikka	
A606	40031		41	neg	NF2-geenin mutaatiohaku	NF2
A607	TAYS	PSSE	17	neg	Kudossopeutuvuustutkimukset, abakaviiri-yliherkkyys	
A608	40014	3770	41	neg	Charcot-Marie-Tooth-tauti / MPZ-geenin mutaatioiden tutkimus, GDAP1-geenin mutaatiotutkimus	MPZ, GDAP1
A609	TAYS	PPE	115	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A610	TAYS	PPE	162	pos	RS1-geenin mutaatiotutkimus	RS1
A611	TAYS	PPE	44	neg	COL3A1-, COL5A1- ja COL5A2-geenin mutaatiotutkimus	COL3A1, COL5A1, COL5A2
A612	14012		28	pos	TAR-oireyhtymän mutaatiotutkimus	
A613	05341	ENEU	29	neg	ALS/D90A-mutaation osoitus, SOD1-geenin mutaation osoitus	SOD1
A614	TAYS	PPE	37	neg	ALS: ja ja FTD: a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A615	TAYS	PPE	28	neg	COL5A1- ja COL5A2-geenin mutaatiotutkimus	COL5A1, COL5A2
A616	TAYS	L01	28	pos	GALC-geenin deleetio- ja sekvensointitutkimus	GALC
A617	TAYS	PLAL	48	pos	Familaalisen hyperkolesterolemian geneettinen tutkimus	LDL-reseptorigeeni
A618	TAYS	L02	36	neg	Fabryn taudin / GLA-geenin mutaatiotutkimus	GLA
A619	40014	3770	24	neg	Frataksiinigeenin valtamutaation osoitus, POLG-geenin mutaation tutkimus	POLG, frataksiinigeeni
A620	TAYS	PSSE	11	neg	Kudossopeutuvuustutkimukset, abakaviiri-yliherkkyys	
A621	TAYS	PIT	23	neg	Kohdennettu IKBKG-mutaatiotutkimus	IKBKG
A622	TAYS	PLA4	37	neg	Melanokortinireseptori 4 -geenin tutkimus	MC4R
A623	TAYS	PIT	379	pos	TYR1-geenin mutaatiotutkimus	TYR1
A624	TAYS	PIT	373	pos	TYR1-geenin mutaatiotutkimus	TYR1
A625	TAYS	PIT	104	neg	CYP4F22- ja NIPAL4-geenin mutaatiotutkimus	CYP4F22, NIPAL4
A626	1401		31	neg	FBN1-geenin mutaatiotutkimus	FBN1
A627	1401		73	neg	FBN2-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	FBN2
A628	TAYS	PPE	51	neg	COL2A1-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	COL2A1
A629	TAYS	PPE	31	pos	COL5A1- ja COL5A2-geenin mutaatiotutkimus	COL5A1, COL5A2
A630	TAYS	PPE	163	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A631	TAYS	PPE	30	pos	FBN1-geenin mutaatiotutkimus	FBN1
A632	TAYS	PNE	47	neg	Kennedyn oireyhtymän AR-geenin toistojaksosalueen ekspansion tutkimus	AR
A633	TAYS	PNE	19	neg	SOD1-geenin mutaatiotutkimus	SOD1
A634	40014	3100	55	neg	MEN1-mutaatiotutkimus	MEN1
A635	TAYS	PNE	13	neg	Kennedyn oireyhtymän AR-geenin toistojaksosalueen ekspansion tutkimus	AR
A636	TAYS	PIT	15	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A637	TAYS	PRE	23	pos	B-mannosia sitovan lektiinin geenitutkimus	MBL2
A638	40014	3770	30	neg	POLG1-geenin mutaatiotutkimus	POLG1
A639	TAYS	PLAL	42	neg	PCSK9-geenin mutaatiotutkimus	PCSK9
A640	TAYS	PLAL	42	neg	ApoB-geenin mutaatiotutkimus	ApoB-geeni
A641	TAYS	PIT	365	pos	SLC-27A4-geenin mutaatiotutkimus	SLC-27A4
A642	TAYS	PPE	367	neg	Spastic paraplegia AD panel	
A643	TAYS	PRE	22	neg	B-mannosia sitovan lektiinin geenitutkimus	mbi2
A644	TAYS	NEKU	22	neg	ALS: ja ja FTD: a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A645	TAYS	PPE	253	neg	RASA1-geenin kopiokvantaatioanalyysi	RASA1
A646	TAYS	SIRE	82	neg	PRPS1-geenin mutaatiotutkimus	PRPS1
A647	TAYS	SIRE	48	neg	HPRT1-geenin mutaatiotutkimus	HPRT1
A648	40014	3770	223	neg	MidNA-NGS	
A649	TAYS	PNE	28	pos	ALS: ja ja FTD: a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A650	TAYS	PPE	76	neg	Ehlers Danlos Syndrome - Classical Panel	
A651	TAYS	PIT	13	neg	TPMT-määrittäminen	
A652	TAYS	PPE	49	pos	Aorta panel	
A653	1401		22	pos	ALS: ja ja FTD: a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A654	40014	2271	22	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A655	1501	E5	22	neg	DNA-tutkimus	C9orf72
A656	40014	2271	12	neg	ALS/D90A-mutaation osoitus	SOD1
A657	40014	3770	85	neg	ALS/D90A-mutaation osoitus, SMA / SMN1-geenin deleetio osoitus, SBMA/AR-geenin toistojaksosalueen ekspansion tutkimus, SOD1-geenin mutaatioanalyysi	SOD1, SMN1, SMN2, AR
A658	TAYS	10A	11	pos	Kimerismi-tutkimus	
A659	TAYS	PPE	267	neg	RASA1-geenin kopiokvantaatioanalyysi	RASA1
A660	TAYS	PIT	123	pos	Okulokutaanisen albinismin OCA1-geenin mutaatiotutkimus	TYR
A661	TAYS	PAIS	18		Kontrollinäyte	
A662	TAYS	SIRE	42	neg	GBA-geenin mutaatiotutkimus	GBA

Näyttenumero	Sairaala	Osasto	Vastausaika (vrk)	Tulos	Tutkimus Nimi	Geeni(t)
A663	TAYS	PPE	79	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A664	TAYS	PSSSE	15	neg	Kudossopeutuvuustutkimukset, abakaviiri-yliherkkyys	
A665	TAYS	PNE	73	pos	LGMD1D-taudin mutaatioiden DNA-tutkimus	DNAJB6
A666	1401	NEUR	41	neg	TSC1- ja TSC2-geenin mutaatiotutkimus	TSC1, TSC2
A667	TAYS	NEKU	21	pos	ALS: ja ja FTD: a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A668	TAYS	PLN	90	neg	NF1- ja SPRED1 -geenin sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A669	05341	ENEU	15	neg	Charcot-Marie-Tooth 2-taudin mutaatiotutkimus	MFN2
A670	40014	3770	40	neg	CADASIL-taudin mutaatiotutkimus	Notch3
A671	TAYS	PNE	98	neg	BSCL2-, HSPB1- ja GARS-geenin mutaatiotutkimus	BSCL2, GARS, HSPB1
A672	TAYS	PNE	119	neg	SOD1-geenin mutaatiotutkimus	SOD1
A673	TAYS	PNE	70	neg	Tyyppin 2 glykokeenin kertymäsaairautta aiheuttavan GAA-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	GAA
A674	TAYS	PNE	75	neg	ALS: ja ja FTD: a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A675	TAYS	PPE	75	neg	OPMD/PABP2-geenin toistojaksosalueen ekspansion tutkimus	PABP2
A676	TAYS	PPE	28	neg	RASA1-geenin kopiolukuanalyysi	RASA1
A677	1301		1		Pyydetty uusi näyte	
A678	TAYS	PLN	29	neg	SMN1-geenin deleetion osoitus, CMT1A ja HNPP / 17p11 2-alueen kopioluvun määrittäminen	SMN1, SMN2, PMP22
A679	21208	KIR	52	pos	ALS: ja ja FTD: a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A680	TAYS	PLS8	13	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A681	TAYS	PPE	52	pos	CACNA1A-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	CACNA1A
A682	TAYS	PIT	13	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A683	TAYS	L02	0		Vastaus tallennettu uudelleen, tietotekninen ongelma	
A684	60781		2		Kaksi pyyntöä eri toimipisteistä, ei tutkittu	
A685	TAYS	NEKU	34	neg	ALS: ja ja FTD: a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A686	TAYS	KEI2	12	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A687	40014	3500	63	pos	LMX1B-geenin mutaatiotutkimus	LMX1B
A688	TAYS	PPE	21	neg	IFITM5-geenin mutaatiotutkimus	IFITM5
A689	40014	3770	26	neg	ZNF9-geenin mutaatiotutkimus	ZNF9
A690	TAYS	PNE	453	pos	MYOcap NGS	
A691	TAYS	PNE	117	neg	Paramyotonia congenita-tautia aiheuttavan SCN4A-geenin mutaatiotutkimus, FALS: a aiheuttavan SOD1, geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	SOD1, SCN4A
A692	TAYS	PLHO	11	pos	Alfa-talassemin DNA-tutkimus	
A693	40014	2771	32	neg	ALS: ja ja FTD: a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A694	TAYS	L02	49	pos	SCN1A-geenin mutaatiotutkimus	SCN1A
A695	40014	2321	1		Vastaus tallennettu uudelleen, tietotekninen ongelma	
A696	TAYS	PLAL	4		Kontrollinäyte	
A697	TAYS	PLAL	4		Kontrollinäyte	
A698	TAYS	PLAL	85	pos	Russell-Silverin oireyhtymän geneettiset tutkimukset	
A699	1401	PNE	71	neg	BRCA2-geenin mutaatiotutkimus, PALB2-geenin mutaatiotutkimus	BRCA2
A700	TAYS	PLE	24	neg	Kudossopeutuvuustutkimukset, Sjögrenin oireyhtymä	
A701	1401		45	pos	Kohdennettu NF1-mutaatiotutkimus	NF1
A702	40014	3400	125	neg	CLCNKB- ja KCNJ1-geenin mutaatiotutkimus	CLCNKB, KCNJ1
A703	40014	3100	70	neg	KCNQ1-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	KCNQ1
A704	40014	3100	71	pos	HERG-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	HERG
A705	TAYS	PSSSE	16	neg	Kudossopeutuvuustutkimukset, abakaviiri-yliherkkyys	
A706	40014	3100	62	neg	HERG-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	HERG
A707	TAYS	PAIS	15		Kontrollinäyte	
A708	TAYS	PPE	257	neg	VHL-tuumorisuppressiogeneenin mutaatiotutkimus ZNF9-geenin mutaatiotutkimus, ANO5-geenin mutaatiotutkimus	VHL ZNF9, ANO5
A709	TAYS	PNE	64	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A710	40014	3100	13	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A711	TAYS	NEKU	26	neg	ALS: ja ja FTD: a aiheuttavan geenin toistojaksomutaation DNA-tutkimus	C9orf72
A712	TAYS	PNE	370	pos	MtDNA-NGS	
A713	TAYS	L05	64	neg	KCNQ1-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	KCNQ1
A714	TAYS	PNE	69	pos	Muiden titinopatiaa aiheuttavien TTN-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	TTN
A715	40014	3100	52	neg	Core Cardiomyopathy panel	
A716	TAYS	L04	18	pos	B-mannosia sitovan lektiinin geenitutkimus	MBL2
A717	TAYS	PIT	53	pos	ED1-geenin mutaatiotutkimus	ED1
A718	TAYS	PPE	62	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A719	TAYS	PPE	62	neg	BRCA1/2 II-vaiheen tutkimus	BRCA1, BRCA2
A720	40014	3781	36	neg	UBE3A-geenin mutaatiotutkimus	UBE3A
A721	40014	3781	139	neg	UBE3A-geenin mutaatiotutkimus	UBE3A
A722	40014	3770	39	neg	MERF-, MELAS- ja NARP-geenin mutaatiotutkimus	MERF, MELAS, NARP
A723	TAYS	PPE	59	neg	TMEM67-geenin sekvenssointitutkimus	TMEM67
A724	TAYS	PPE	22	neg	EXT1- ja EXT2-geenin mutaatiotutkimus	EXT1, EXT2
A725	1401	NEUR	93	neg	NF1- ja SPRED1 -geenin sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A726	40014	3100	64	pos	HERG-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	HERG
A727	TAYS	STL	62	pos	SCN5A-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	SCN5A
A728	TAYS	PNE	294	pos	MtDNA-NGS	
A729	TAYS	PPE	78	neg	NF1- ja SPRED1 -geenin sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A730	TAYS	PIT	19	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A731	TAYS	KEI2	19	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A732	22773	KARY	75	neg	Core Cardiomyopathy panel	
A733	TAYS	PPE	49	neg	Connex-30-mutaatiotutkimus	GJB6
A734	22773	KARY	44	pos	Core Cardiomyopathy panel	
A735	40014	3400	164	neg	NF1-geenin mutaatiotutkimus	NF1
A736	TAYS	L02	143	neg	Mitokondriaalisen DNA:n läpisekvenssointitutkimus	
A737	TAYS	STL	56	neg	SCN5A-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	SCN5A
A738	TAYS	STL	56	neg	SCN5A-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	SCN5A
A739	30041		62	neg	NF2-geenin mutaatiotutkimus	NF2
A740	TAYS	PNE	289	neg	MtDNA-NGS	
A741	TAYS	PIT	38	neg	Kohdennettu NF1-mutaatiotutkimus	NF1
A742	40014	3781	9	neg	Kudossopeutuvuustutkimukset, Narkolepsia	
A743	22773	KARY	42	neg	Kohdennettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	TPM1
A744	TAYS	PPE	56		Kudossopeutuvuustutkimukset, Sjögrenin oireyhtymä	
A745	22773	KARY	41	pos	Kohdennettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	TPM1
A746	22773	KARY	41	neg	Kohdennettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	TPM1

Näyttenumero	Sairaala	Osasto	Vastausaika (vrk)	Tulos	Tutkimus Nimi	Geeni(t)
A747	TAYS	PPE	278	pos	Synnynäistä myotoniaa aiheuttavan CLCN1-geenin koko geenin mutaatioiden tutkimus sekvensoimalla	CLCN1
A748	TAYS	PSS3	39	pos	21-hydroksylaasi-geenitutkimus	CYP21A2
A749	TAYS	PLN	36	neg	Haurashermo-oireyhtymän mutaatioanalyysi, kopoluvun määrittäminen	PMP22
A750	TAYS	PNE	64	neg	Tyypin 6 amyotofista lateraaliskleroosia aiheuttavan FUS-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	FUS
A751	TAYS	PLN	22	neg	Spinocerebellarataksia 2 / ATXN2-geenin toistojaksoalueen ekspansio tutkimus	ATXN2
A752	40014	3770	36	neg	Charcot-Marie-Tooth 1A-taudin mutaatioanalyysi / kopoluvun määrittäminen	PMP22
A753	TAYS	PPE	4		Näyte lähetetty jatkokutkimuksiin	
A754	TAYS	PPE	4		Kontrollinäyte	
A755	TAYS	PPE	4		Kontrollinäyte	
A756	TAYS	PSS3	119	pos	MODY-tyypin diabeteksen tutkimus	
A757	1401	NEUR	31	neg	RET-protokogeenin kohdennettu mutaatiotutkimus	RET
A758	40014	3100	332	neg	Kohdennettu KCNQ1-geenin mutaatiotutkimus	KCNQ1
A759	22773	KARY	36	pos	Kohdennettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	TPM1
A760	TAYS	O2A	21	pos	Tyrosinemia / FAH-geenin mutaatioanalyysi	FAH
A761	TAYS	L06	62	neg	RB1-geenin mutaatiotutkimus	RB1
A762	05341	V2N	43	pos	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksoalueen DNA-tutkimus	C9orf72
A763	05341	TIPO	125	pos	Kohdennettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	MYH7
A764	50294	MPSS	65	neg	MEN1-mutaatiotutkimus	MEN1
A765	TAYS	L04	34	neg	SLC2A1-geenin mutaatiotutkimus	SLC2A1
A766	TAYS	PPE	46	neg	Aorta panel	
A767	21208	NEUP	329	neg	Losmon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi), CHCHD10-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	CHCHD10
A768	TAYS	PLHO	19	neg	Kimerismi-tutkimus	
A769	TAYS	PNE	33	pos	Dystrofiinigeenin MLPA-tutkimus	DMD
A770	TAYS	PNE	420	pos	Myocap-NGS	
A771	05341	TIPO	71	neg	Kohdennettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	MYH7
A772	TAYS	STL	64	pos	Kohdennettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	MYH7
A773	22773	KARY	61	neg	Pan cardiomyopathy panel	
A774	TAYS	PLAL	59	neg	ABCG5- ja ABCG8-geenien koodaavan alueen sekvensointi	ABCG5, ABCG8
A775	1503		88	neg	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksoalueen DNA-tutkimus	C9orf72
A776	05341	ENDI	192	neg	MODY-tyypin diabeteksen tutkimus	HNF4A, GCK, HNF1A
A777	TAYS	PTU	85	neg	Haurashermo-oireyhtymän mutaatioanalyysi, kopoluvun määrittäminen	PMP22
A778	TAYS	PNE	142	neg	Tyypin 2 glykokeenin kertymänsairautta aiheuttavan GAA-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	GAA
A779	TAYS	PNE	94	pos	ALS:a ja FTD:a aiheuttavan geenin toistojaksoalueen DNA-tutkimus	C9orf72
A780	TAYS	PPE	67	pos	TEK-geenin mutaatiotutkimus	TEK
A781	14012		36	neg	Kohdennettu COL1A2-geenin mutaatiotutkimus	COL1A2
A782	14012		36	pos	Kohdennettu COL1A2-geenin mutaatiotutkimus	COL1A2
A783	40014	3781	84	neg	Sanfilippo -oireyhtymän mutaatiotutkimukset	SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS
A784	40014	3781	27	pos	FMR1-geenin toistojaksoalueen mutaatiotutkimus	FMR1
A785	14012		37	neg	Faktori VIII-geenin kohdennettu mutaatiotutkimus	FVIII-geeni
A786	TAYS	VTO	65	neg	LMX1B-geenin mutaatiotutkimus	LMX1B
A787	TAYS	PPE	56	neg	Marfan panel	
A788	TAYS	PNE	99	neg	Paramyotonia congenita-tautia aiheuttavan SCN4A-geenin mutaatiotutkimus	SCN4A
A789	TAYS	PGAS	79	neg	PRSS1- ja SPINK1-geenin mutaatiotutkimus	PRPS1, SPINK1
A790	TAYS	PPE	343	pos	Kohdennettu COL5A1-geenin mutaatiotutkimus	COL5A1
A791	TAYS	PPE	343	neg	Kohdennettu COL5A1-geenin mutaatiotutkimus	COL5A1
A792	TAYS	L02	64	neg	TCF4-geenin mutaatiotutkimus	TCF4
A793	TAYS	PIT	104	neg	ATP2C1-geenin mutaatiotutkimus	ATP2C1
A794	TAYS	PIT	85	neg	NF1- ja SPRED1 -geenin sekvensointi, MLPA	NF1, SPRED1
A795	40014	3770	26	neg	FMR1-geenin toistojaksoalueen mutaatiotutkimus	FMR1
A796	TAYS	PIT	22	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A797	TAYS	PLN	26	pos	NARP-oireyhtymän mutaatioiden tutkimus	ATPaasi6
A798	TAYS	PLA5	46	pos	Synnynäinen laktaasin puutos, laktaasigeenin valtamutaatioiden tutkimus	LCT
A799	21208		321	neg	LOSmon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi), CHCHD10-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus	CHCHD10
A800	0610M		46	pos	Kraniosynostoosi / FGFR2-geenin mutaatioiden tutkimus	FGFR2
A801	TAYS	PIT	46	pos	Kohdennettu NF1-mutaatiotutkimus	NF1
A802	TAYS	PIT	63	pos	ECM1-geenin mutaatiotutkimus	ECM1
A803	TAYS	PNE	318	neg	LOSmon-taudin DNA-tutkimus (perustajahaplotyyppi), CHCHD10-geenin mutaatioiden DNA-tutkimus, SOD1-mutaatiotutkimus	CHCHD10, SOD1
A804	TAYS	STL	31	neg	Kohdennettu hypertrofisen kardiomyopatian mutaatiotutkimus	MYH7
A805	22773	KARY	51	pos	Core Cardiomyopathy panel	
A806	TAYS	PPE	311	neg	Analysis multiple gene panels, eksomisekvensointi, triplet-tutkimus	
A807	TAYS	KEI2	19	neg	TPMT-määrittäminen	TPMT-geeni
A808	TAYS	L06	18	neg	Kimerismi-tutkimus	
A809	TAYS	PSS3	29	neg	RET-protokogeenin mutaatiohaku	RET

Liite 2. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAmut-näytteistä vuodelta 2013, vastatut näytteet – menetelmät ja indikaatiot

Näyttenumero	Menetelmä					Indikaatio									
	Paneeli	Sanger seq.	MLPA	NGS	Muu	Kehitysviive	Kantajadgn	Neurogen	Sydäns.	Ihosairaus	Syöpäaltuus	Predikt.	Kontrolli	Tieteellinen tutkimus	Muu
A001			1						1						
A002					1				1						
A003															1
A004			1						1						
A005					1				1						
A006					1										1
A007			1												1
A008										1					
A009										1					
A010					1			1							1
A011					1			1							1
A012					1				1						
A013										1					
A014					1			1							
A015					1										1
A016			1								1				
A017					1										1
A018			1												1
A019			1						1						
A020			1								1				
A021					1										1
A022			1												1
A023			1	1							1				
A024			1	1							1				
A025			1									1			
A026			1												1
A027									1						
A028			1												1
A029			1									1			
A030				1		1					1				
A031			1								1				
A032					1				1						
A033					1										1
A034					1			1							
A035					1				1						
A036					1			1							
A037			1				1								
A038			1						1						
A039				1		1					1				
A040					1			1							
A041					1			1							
A042					1			1							
A043			1						1						
A044			1												1
A045				1				1							
A046			1	1								1			
A047			1						1						
A048					1										1
A049			1						1						
A050			1												1
A051			1				1								
A052					1										1
A053				1					1						
A054				1		1									
A055					1				1						
A056			1										1		
A057			1	1								1			
A058			1	1								1			
A059			1												1
A060			1						1						
A061					1		1								
A062					1										1
A063				1					1						
A064			1												1
A065											1				
A066			1			1					1				
A067											1				
A068											1				
A069					1				1						
A070			1	1							1				
A071			1								1				
A072			1	1							1				
A073			1						1						
A074								1							
A075			1							1					
A076			1												1
A077			1						1						
A078								1							
A079		1			1	1									
A080					1		1								
A081			1	1								1			
A082			1								1				
A083			1	1											1
A084			1							1					
A085			1												1
A086					1				1						
A087				1				1							
A088			1				1								
A089										1					
A090					1				1						
A091			1						1						
A092			1												1
A093			1						1						
A094					1										1
A095					1										1
A096			1	1								1			
A097			1						1						
A098										1					
A099					1				1						
A100					1				1						
A101			1	1			1								
A102			1	1											1
A103				1						1					
A104					1										1
A105			1												1
A106								1							
A107			1				1		1						







Näyttenumero	Menetelmä		Indikaatio												
	Paneeli	Sanger seq.	MLPA	NGS	Muu	Kehitysviive	Kantajadgn	Neurogen.	Sydäns.	Ihosairaus	Syöpäalttius	Predikt.	Kontrolli	Tieteellinen tutkimus	Muu
A341			1			1					1				
A342			1	1											
A343						1									1
A344						1									1
A345			1	1			1								
A346						1									1
A347													1		
A348						1				1					
A349				1			1								
A350			1							1					
A351														1	
A352													1		
A353			1	1											1
A354															1
A355						1				1					
A356			1						1						
A357			1			1	1								
A358						1				1					
A359	1				1					1					
A360				1								1			
A361						1				1					
A362			1												1
A363						1				1					
A364			1			1				1					
A365			1												1
A366			1	1								1			
A367			1	1											1
A368			1												1
A369			1												1
A370						1									1
A371						1									1
A372													1		
A373						1			1						
A374						1			1						
A375						1				1					
A376				1				1							
A377									1						
A378									1						
A379			1							1					
A380			1							1					
A381			1						1						
A382			1						1						
A383			1							1					
A384			1							1					
A385			1			1	1								
A386			1						1						
A387			1						1						
A388			1										1		1
A389						1									1
A390										1					
A391			1				1			1					
A392									1						
A393			1												1
A394			1												1
A395			1							1					
A396	1					1									1
A397			1												1
A398						1			1						
A399						1			1						
A400						1				1					
A401															1
A402			1	1											
A403														1	
A404														1	
A405						1									1
A406			1							1					
A407			1												1
A408			1	1											1
A409						1				1					
A410						1				1					
A411			1										1		
A412			1										1		
A413			1	1					1						
A414			1												1
A415			1	1											1
A416						1				1					
A417			1	1					1						
A418			1	1											1
A419			1	1		1				1					
A420			1												
A421			1						1						1
A422	1					1				1					
A423			1						1						
A424			1						1						
A425						1				1					
A426			1												1
A427	1					1									1
A428	1					1				1					
A429						1									1
A430			1	1											
A431			1							1					
A432			1	1					1						
A433			1	1					1						
A434			1	1					1						
A435						1									1
A436			1	1									1		
A437						1									1
A438			1						1						
A439			1						1						
A440			1	1									1		
A441						1				1					
A442						1									1
A443			1						1						
A444			1						1						
A445			1												
A446			1							1					
A447			1	1									1		
A448						1									1
A449						1				1					
A450						1				1					
A451			1							1					
A452			1												1
A453						1									1
A454			1												1
A455			1												1
A456						1				1					

Näyttenumero	Menetelmä				Indikaatio										
	Paneeli	Sanger seq.	MLPA	NGS	Muu	Kehitysviive	Kantajadgn	Neurogen.	Sydäns.	Ihosairaus	Syöpäalttius	Predikt.	Kontrolli	Tieteellinen tutkimus	Muu
A457						1									1
A458						1									1
A459		1													1
A460								1							
A461		1						1							
A462		1						1							
A463		1						1							
A464						1						1			
A465						1									1
A466		1													1
A467		1						1							
A468		1													1
A469	1				1			1							
A470		1				1		1							
A471						1									1
A472		1						1							
A473		1						1							
A474										1					
A475		1						1							
A476		1													1
A477	1	1			1					1					
A478		1						1							
A479		1		1							1				
A480		1		1											1
A481		1													1
A482		1		1		1									1
A483		1									1				
A484				1								1			
A485						1							1		
A486						1							1		
A487						1		1							
A488	1				1			1							
A489		1								1					
A490		1													1
A491	1				1					1					
A492		1													1
A493													1		
A494													1		
A495		1						1							
A496		1						1							
A497	1				1					1					
A498				1				1		1					
A499						1									1
A500								1							
A501															1
A502		1								1					
A503						1		1							
A504										1					
A505		1								1					
A506		1									1				
A507		1				1									1
A508		1									1				
A509		1				1									1
A510						1		1							
A511		1									1				
A512		1						1							
A513		1		1							1				
A514		1										1			
A515						1					1				
A516	1				1			1							
A517	1				1					1					
A518		1						1		1					
A519		1				1						1			
A520						1									1
A521								1							1
A522						1									1
A523						1		1							1
A524		1													1
A525		1													1
A526												1			
A527		1						1							
A528						1		1							
A529		1													1
A530	1				1			1							
A531		1				1									
A532						1		1							
A533						1									1
A534		1									1				
A535		1									1				
A536		1													
A537				1				1							
A538								1							
A539	1	1			1					1					
A540						1		1							
A541						1		1							
A542		1													1
A543						1		1							
A544						1		1							
A545		1						1							
A546						1									1
A547				1						1					
A548		1													1
A549		1				1									
A550								1							
A551	1				1					1					
A552					1			1							
A553												1			
A554	1				1					1					
A555															1
A556		1						1		1					
A557						1				1					
A558						1									1
A559		1													1
A560						1		1							
A561						1		1							
A562		1										1			
A563		1													1
A564				1									1		
A565						1									1
A566	1	1			1					1					
A567		1													1
A568		1													1
A569		1						1		1					
A570								1							
A571		1						1							
A572						1				1					



Näyttenumero	Menetelmä					Indikaatio									
	Paneeli	Sanger seq.	MLPA	NGS	Muu	Kehitysviive	Kantajadgn	Neurogen.	Sydäns.	Ihosairaus	Syöpäalttius	Predikt.	Kontrolli	Tieteellinen tutkimus	Muu
A689					1				1						
A690	1								1						
A691		1							1						
A692															1
A693					1				1						
A694		1							1						
A695															
A696															
A697													1		
A698				1					1						
A699		1		1							1				
A700															1
A701		1							1						
A702		1							1						
A703										1					
A704		1											1		
A705															1
A706		1											1		
A707														1	
A708		1		1								1			
A709		1				1			1						
A710						1									1
A711						1			1						
A712	1				1				1						
A713		1											1		
A714		1							1						
A715	1				1					1					
A716															1
A717		1		1							1				
A718		1		1								1			
A719		1		1								1			
A720		1							1						
A721		1				1			1						
A722						1									
A723		1							1						
A724		1											1		
A725		1		1									1		
A726		1								1					
A727		1							1						
A728	1				1										
A729		1		1									1		
A730						1									1
A731						1									1
A732	1				1					1					
A733						1									1
A734	1				1					1					
A735		1		1									1		
A736	1				1				1						
A737		1							1						
A738		1							1						
A739		1		1									1		
A740	1				1				1						
A741		1							1						
A742															1
A743		1							1						
A744															1
A745		1							1						
A746		1							1						
A747		1							1						
A748		1													1
A749				1					1						
A750		1							1						
A751						1			1						
A752				1					1						
A753															1
A754														1	
A755														1	
A756	1				1										1
A757		1											1		
A758		1							1						
A759		1							1						
A760						1			1						
A761		1		1											1
A762						1			1						
A763													1		
A764		1				1						1			
A765		1							1						
A766	1				1					1					
A767		1							1						
A768						1									1
A769				1					1						
A770	1				1				1						
A771		1							1						
A772		1							1						
A773	1				1					1					
A774		1													1
A775						1			1						
A776		1		1		1									1
A777				1					1						
A778		1							1						
A779						1									1
A780		1													1
A781		1							1						
A782		1							1						
A783		1							1						
A784						1									1
A785		1							1						
A786		1		1											1
A787	1				1					1					
A788		1							1						
A789		1		1											1
A790		1							1						
A791		1							1						
A792		1							1						
A793		1													
A794		1		1							1				
A795											1				
A796						1									1
A797						1									
A798		1													1
A799		1													
A800		1											1		
A801		1									1				
A802		1									1				
A803		1							1						
A804		1							1						

Näyttenumero	Menetelmä					Indikaatio									
	Paneeli	Sanger seq.	MLPA	NGS	Muu	Kehitysviive	Kantajadgn	Neurogen.	Sydäns.	Ihosairaus	Syöpäalttius	Predikt.	Kontrolli	Tieteellinen tutkimus	Muu
A805	1	1		1						1					
A806	1			1		1			1						
A807					1										1
A808					1										1
A809		1									1				
Yht.	43	440	130	43	246	44	122	204	45	60	43	32	17	4	244

Liite 3. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä vuodelta 2013, vastaamattomat näytteet – tutkimukset ja geenit

Näyttenumero	Sairaala	Osasto	Tutkimus Nimi	Geeni(t)
C001	TAYS	PKE		
C002	TAYS	PKE		
C003	TAYS	PKE		
C004	TAYS	PKE		
C005	TAYS	PLN		
C006	TAYS	PKE		
C007	TAYS	PKE		
C008	TAYS	PKE	SMEI-epilepsian jatkotutkimus	
C009	TAYS	PKE		
C010	TAYS	PLA8		
C011	TAYS	PNE	CMT-taudin tutkimus	
C012	TAYS	PNE		
C013	TAYS	PPE	PAX6-tutkimus	PAX6
C014	TAYS	PNE		
C015	TAYS	PNE		
C016	TAYS	PNE		
C017	22773	KARY	LQTS-geenin sekvensointi	
C018	TAYS	PNE	Glukogenotyyppegeenien tutkimus	
C019	TAYS	PNE	DNA:n sekvensointi tunnettujen myasteniageenien osalta	
C020	40014	2771	mtDNA-mutaatiopaketti (MELAS, MERRF, NARP)	
C021	40014	3600		
C022	TAYS	PKE		
C023	TAYS	PPE	MLPA-tutkimus	STK11
C024	TAYS	PIT	KRT17-mutaatiotutkimus (Steatocystoma multiplex?)	KRT17
C025	TAYS	PIT	AAGAB-mutaatiotutkimus	AAGAB
C026	TAYS	PIT	TYR-mutaatiotutkimus	OCA1 (TYR)
C027	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C028	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C029	TAYS	PKE		
C030	TAYS	PKE		
C031	TAYS	PNE		SPG5, SPG6, SPG8, SPG10, SPG12, SPG13, SPG17, SPG19
C032	TYKS	GEN		
C033	TAYS	L05	LQT1-mutaatiotutkimus	
C034	TAYS	L06	Alfa-1-antitrypsiinin genotyypitys	
C035	TAYS	PPE	COL5A1-geenin mutaatiotutkimus	COL5A1
C036	TAYS	PPE	COL5A1-geenin mutaatiotutkimus	COL5A1
C037	05341	ENEU	C9ORF72-mutaatiotutkimus	C9ORF72
C038	TAYS	PNE		
C039	TAYS	PNE	Geenipaneeli (periodittainen paralyysi)	SCN4A, CACNA1S, KCN2J
C040	TAYS	PNE	Diagnostin exome MTM1, BIN1, DWM2	
C041	60781		Geenipaneeli (periodittainen paralyysi)	
C042	TAYS	PNE	HMSN1/CMT2-DNA-tutkimuspaketti	
C043	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C044	TAYS	PNE	MND-cap	
C045	TAYS	PNE	MND-cap	
C046	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C047	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C048	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C049	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C050	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C051	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C052	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C053	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C054	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C055	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C056	TAYS	PNE	mtDNA-NGS	
C057	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C058	TAYS	PNE	mtDNA-NGS	
C059	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C060	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C061	TAYS	L02	MYOcap NGS	
C062	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C063	1501			
C064	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C065	TAYS	PNE	mtDNA-NGS	
C066	TAYS	PSS		
C067	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C068	TAYS	PNE		Myastenia-geenit
C069	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C070	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C071	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C072	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C073	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C074	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C075	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C076	TAYS	PPE		KAL-1
C077	TAYS	PNE	HSP-cap	HSP-geenit
C078	TAYS	PNE	PAD, pyydetty ja vastattu erikseen M-PAD	



Näyttenumero	Sairaala	Osasto	Tutkimus Nimi	Geeni(t)
C079	TAYS	PSS3		
C080	TAYS	PSS3		
C081	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C082	TAYS	PNE	MitDNA-NGS	
C083	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C084	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C085	TAYS	PIT	TGM1-geenimutaatioanalyysi	TGM1
C086	TAYS	PNE	MYOcap NGS	
C087	TAYS	PNE	MitDNA-NGS	ATP-6
C088	TAYS	PNE	MitDNA-NGS	ATP-6
C089	TAYS	PNE	PNPcap	
C090	TAYS	PNE	MitDNA-NGS	
C091	TAYS	PNE	MitDNA-NGS	

Liite 4. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAmut-näyt-  
teistä vuodelta 2013, vastaamattomat näytteet – menetelmät ja indikaatiot

Näyttenumero	Menetelmä				Indikaatio										
	Paneeli	Sanger seq.	MLPA	NGS	Muu	Kehitysviive	Kantajadgn	Neurogen.	Sydäns.	Ihosairaus	Syöpäalttius	Predikt.	Kontrolli	Tieteellinen tutkimus	Muu
C001						1									
C002						1									
C003						1									
C004						1									
C005															1
C006						1									
C007						1									
C008									1						
C009													1		
C010															1
C011									1						
C012									1						
C013			1	1									1		
C014									1						
C015									1						
C016									1						
C017			1							1					
C018									1		1				
C019		1			1				1						
C020															
C021															
C022								1							
C023				1											1
C024											1				
C025											1				
C026									1						
C027		1			1				1						
C028		1			1				1						
C029								1							
C030								1							
C031									1						
C032								1							
C033											1				
C034															1
C035									1						
C036									1						
C037										1					
C038										1					
C039		1			1										
C040		1			1										
C041		1			1										
C042		1			1										
C043		1			1										
C044		1			1										
C045		1			1										
C046		1			1										
C047		1			1										
C048		1			1										
C049		1			1										
C050		1			1										
C051		1			1										
C052		1			1										
C053		1			1										
C054		1			1										
C055		1			1										
C056		1			1										
C057		1			1										
C058		1			1										
C059		1			1										
C060		1			1										
C061		1			1										
C062		1			1										
C063															
C064		1			1										
C065		1			1										
C066									1						
C067		1			1										
C068															
C069		1			1										
C070		1			1										
C071		1			1										
C072		1			1										
C073		1			1										
C074		1			1										
C075		1			1										
C076									1						
C077		1			1										
C078															
C079									1						
C080									1						
C081		1			1										
C082		1			1										
C083		1			1										
C084		1			1										
C085											1				
C086		1			1										
C087		1			1										
C088		1			1										
C089		1			1										
C090		1			1										
C091		1			1										
Yht.	48	2	2	48	0	10	7	60	2	3	0	0	2	0	4

Liite 5. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä (geenipaneeli) vuodelta 2014. Vastatut näytteet – tutkimukset

Näytenumero	Sairaala	Osasto	Vastausaika (vrk)	Tulos	Tutkimus Nimi
B001	TAYS	PLAL	222	neg	Metabolic gene panel analysis
B002	TAYS	L02	81	pos	Rett/Angelman Syndrome and Related Disorders Genetic Testing Panel
B003	TAYS	L02	49	pos	Goutieres syndrome panel
B004	TAYS	L02	137	pos	Rett/Angelman Syndrome and Related Disorders Genetic Testing Panel
B005	TAYS	PPE	50	neg	Spastic Paraplegia Panel
B006	TAYS	PÄIS	62	neg	Osteogenesis Imperfecta - all genes -paneeli
B007	TAYS	PSL			Retinal Degeneration 105 Gene Panel
B008	1401	NEUR			31-gene Connective Tissue Panel Only
B009	1401	NEUR			Comprehensive Non-Specific Intellectual Disability Panel
B010	1401	NEUR			Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia Panel
B011	TAYS	L02	137	pos	Infantile Epilepsy Panel
B012	TAYS	PPE			AR NGS-panel
B013	TAYS	PPE			Stickler syndrome NGS panel
B014	1401	NEUR			Hereditary Cancer Syndromes -paneeli
B015	1401	NEUR			Connective Tissue Disorders -paneeli
B016	1401	NEU			Hereditary cancer syndromes -paneeli
B017	TAYS	PPE			Dystoniageenipaneelitutkimus
B018	1401	NEU			Hereditary cancer syndromes -paneeli
B019	TAYS	PPE			Skeletal dysplasia core and extended NGS panel
B020	TAYS	PSS3			Diabetekseen liittyvät geenit -paneeli
B021	TAYS	PSS3			feokromosytooman kaikkien geenien NGS-paneeli
B022	TAYS	PSS3	74	neg	MODY-tyypin diabeteksen geneettinen tutkimus, 104 geenin paneeli
B023	30034		99	neg	Hypertrofisen kardiomyopation tutkimus
B024	40013	3100	93	neg	Hypertrofisen kardiomyopation tutkimus
B025	40013	3100			Hypertrofisen kardiomyopation tutkimus
B026	TAYS	STL	28	neg	LQTS panel
B027	TAYS	STL	26	neg	LQTS panel
B028	22773	KARY	27	neg	Pulmonary Hypertension panel
B029	22773	KARY	30	neg	Aorta Panel
B030	TAYS	STL	35	neg	Pan cardiomyopathy panel
B031	TAYS	PPE	175	neg	BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B032	22773	KARY	42	pos	LQTS panel
B033	TAYS	STL	28	neg	LQTS panel
B034	TAYS	STL	34	neg	Pan cardiomyopathy panel
B035	TAYS	STL	34	pos	Arrythmia panel
B036	TAYS	STL	35	neg	Core Cardiomyopathy panel
B037	22773	KARY	39	neg	Core Cardiomyopathy panel
B038	22773	KARY	30	neg	Core Cardiomyopathy panel
B039	22773	KARY	35	pos	Pan cardiomyopathy panel
B040	TAYS	TEHO	33	pos	Heart panel
B041	22773	KARE	35	neg	Pan cardiomyopathy panel
B042	TAYS	PPE	27	pos	Aorta Panel
B043	TAYS	PPE	27	neg	Aorta Panel
B044	TAYS	STL	23	neg	Pan cardiomyopathy panel
B045	TAYS	STL	27	neg	Pan cardiomyopathy panel
B046	TAYS	PPE	71	pos	BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B047	22773	KARY	25	neg	Pan cardiomyopathy panel
B048	TAYS	PPE	25	neg	Aorta Panel
B049	TAYS	STL	29	neg	Pan cardiomyopathy panel
B050	TAYS	PLA	25	neg	Nephrosis panel
B051	22773	KARY	36	neg	LQTS panel
B052	TAYS	PPE	65	neg	Aorta Panel
B053	0450		41	pos	LQTS panel
B054	22773	KARY	35	neg	Pan cardiomyopathy panel
B055	TAYS	PLA	29	neg	Nephrosis panel

Näytenumero	Sairaala	Osasto	Vastausaika (vrk)	Tulos	Tutkimus Nimi
B056	22773	KARY	23	neg	Pan cardiomyopathy panel
B057	22773	KARY	22	neg	Pan cardiomyopathy panel
B058	22773	KARB	31	neg	Marfan panel
B059	TAYS	PPE	162	neg	BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B060	TAYS	04BS	61	neg	BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B061	22773	KARY	26	neg	Pan cardiomyopathy panel
B062	TAYS	PPE	22	neg	Aorta Panel
B063	TAYS	PPE	160	pos	BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B064	TAYS	PIT	35	neg	Noonan Syndrome panel
B065	TAYS	PPE	152	neg	BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B066	TAYS	RSH	48	neg	BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B067	TAYS	PPE			BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B068	40013	3400	56	pos	Marfan panel
B069	22773	KARY	22	neg	Pan cardiomyopathy panel
B070	22773	KARY	21	neg	Pan cardiomyopathy panel
B071	TAYS	PPE			BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B072	TAYS	PPE			BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B073	22773	KARY	20	neg	Pan cardiomyopathy panel
B074	22773	KARY	52	pos	Pan cardiomyopathy panel
B075	TAYS	PPE			BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B076	22773	KARY	26	neg	Pan cardiomyopathy panel
B077	22773	KARY	28	neg	Pan cardiomyopathy panel
B078	TAYS	PPE			BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B079	TAYS	RSH	78	neg	BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B080	22773	KARE	31	neg	Pan cardiomyopathy panel
B081	22773	KARY	31	neg	Aorta Panel
B082	22773	KARY	33	neg	Pan cardiomyopathy panel
B083	TAYS	STL	34	pos	LQTS panel
B084	TAYS	STL			
B085	TAYS	STL	33	neg	Pan cardiomyopathy panel
B086	22773	KARY	29	neg	Core Cardiomyopathy panel
B087	TAYS	PPE			BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B088	22773	KARY	25	neg	Pan cardiomyopathy panel
B089	22773	KARY	57	pos	Core Cardiomyopathy panel
B090	30034		58	neg	Core Cardiomyopathy panel
B091	22773	KARY	55	neg	Pan cardiomyopathy panel
B092	22773	KARY	64	neg	Core Cardiomyopathy panel
B093	40013	3781	64	pos	Noonan Syndrome panel
B094	TAYS	PPE			BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B095	40013	3400	55	neg	Noonan Syndrome panel
B096	TAYS	PPE			BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B097	22773	KARY	63	pos	Pan cardiomyopathy panel
B098	22773	KARY	49	neg	Pan cardiomyopathy panel
B099	TAYS	PPE	25	neg	Aorta Panel
B100	TAYS	PPE			BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B101	TAYS	04BS	98	neg	BRCA1/BRCA2, Cancer panel
B102	TAYS	STL	56	neg	Pan cardiomyopathy panel
B103	TAYS	DIA			
B104	22773	KARY	56	neg	Pan cardiomyopathy panel
B105	40013	3100	50	pos	Core Cardiomyopathy panel

Liite 6. Tilastointi Fimlab Laboratoriot Oy:n genetiikan laboratorion B-DNAMut-näytteistä (geenipaneeli) vuodelta 2014. Vastatut näytteet – menetelmät ja indikaatiot

Näyttenumero	Menetelmä				Indikaatio									
	Paneeli	Eksomi-sekv.	NGS	Muu	Kehitysviive	Kantajadgn	Neurogen.	Sydäns.	Ihosairaus	Syöpäalttius	Predikt.	Kontrolli	Tieteellinen tutkimus	Muu
B001	1		1											1
B002	1			1		1								
B003	1			1					1					
B004	1			1		1								
B005	1			1					1					
B006	1			1										
B007	1			1										1
B008	1			1										1
B009	1			1		1								
B010	1			1										1
B011	1			1					1					
B012	1			1					1					
B013	1			1										1
B014	1			1							1			
B015	1			1										1
B016	1			1							1			
B017	1			1					1					
B018	1			1							1			
B019	1			1										1
B020	1			1										1
B021	1			1										1
B022	1			1										1
B023	1			1					1					
B024	1			1					1					
B025	1			1					1					
B026	1			1					1					
B027	1			1					1					
B028	1			1										1
B029	1			1										1
B030	1			1					1					
B031	1			1							1			
B032	1			1					1					
B033	1			1					1					
B034	1			1					1					
B035	1			1					1					
B036	1			1					1					
B037	1			1					1					
B038	1			1					1					
B039	1			1					1					
B040	1			1					1					
B041	1			1					1					
B042	1			1										1
B043	1			1										1
B044	1			1					1					
B045	1			1					1					
B046	1			1							1			
B047	1			1					1					
B048	1			1										1
B049	1			1					1					
B050	1			1										1
B051	1			1					1					
B052	1			1										1
B053	1			1					1					
B054	1			1					1					
B055	1			1										1
B056	1			1					1					
B057	1			1					1					
B058	1			1										1
B059	1			1							1			
B060	1			1							1			
B061	1			1					1					
B062	1			1					1					
B063	1			1							1			
B064	1			1					1					
B065	1			1							1			
B066	1			1							1			
B067	1			1							1			
B068	1			1										1
B069	1			1					1					
B070	1			1					1					
B071	1			1							1			
B072	1			1							1			
B073	1			1					1					
B074	1			1					1					
B075	1			1							1			
B076	1			1					1					
B077	1			1					1					
B078	1			1							1			
B079	1			1							1			
B080	1			1					1					
B081	1			1										1
B082	1			1					1					
B083	1			1					1					
B084	1			1					1					
B085	1			1					1					
B086	1			1					1					
B087	1			1							1			
B088	1			1					1					
B089	1			1					1					
B090	1			1					1					
B091	1			1					1					
B092	1			1					1					
B093	1			1					1					
B094	1			1							1			
B095	1			1										1
B096	1			1							1			
B097	1			1					1					
B098	1			1					1					
B099	1			1					1					
B100	1			1							1			

B101	1		1							1				
B102	1		1					1						
B103	1		1											
B104	1		1					1						
B105	1		1					1						
Yht.	105	1	104	0	4	0	5	51	1	21	0	0	0	21