



Esitiedot Potilaan nimi Henkilötunnus Näyteenottopäivämäärä

Pyydetty tutkimus

Hinnat sisältävät DNA:n eristykseen, geenianalyysiin ja lausuntoon liittyvät kustannukset. Laskutuslisä 5 €. Kiireisiä 100€ (Huom. koskee vain tiettyjä tutkimuksia, joiden tutkimuskuvauksessa tieto kiireellisyydestä!).

- Kaikki hyperkalsemiat: CASR-, AP2S1-, GNA11-, CDC73 (HRPT2)-, MEN1-, RET-, CDKN1B- ja SLC34A3-geenien koodaavan alueen sekvensointi (1400€)
- Perinnöllinen hypokalsinurinen hyperkalsemia (FHH): CASR-, AP2S1-, ja GNA11-geenien koodaavan alueen sekvensointi (990€) ja jos nämä negatiivisia, niin CASR-geenin MLPA-analyysi (1200€)
- Perinnöllinen isoiloitu primaari hyperparatyreoosi (FIPH): CASR-, MEN1-, ja CDC73 (HRPT2) -geenien koodaavan alueen sekvensointi (990€)
- Leukakasvaimiin liittyvä hyperparatyreoosi: CDC73 (HRPT2)-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (890€)
- MEN1-, MEN2A- ja MEN4-syndroomiin liittyvä hyperparatyreoosi: MEN1-, RET- ja CDKN1B-geenien koodaavan alueen sekvensointi (990€)
- Neonataali vaikea hyperparatyreoosi: CASR-geenin koodaavien alueiden sekvensointi ja deleetioanalyysi (890€)
- Perinnöllinen hypofosfateeminen riisitauti: SLC34A3-geenin koodaavan alueen sekvensointi (700€)
- Leukakasvaimiin liittyvä hyperparatyreoosi: CDC73 (HRPT2)-geenin deleetioiden osoittaminen (600€)
- CASR-geenin deleetioiden osoittaminen (600€)
- MEN1-geenin deleetioiden osoittaminen (600€)
- Tunnetun geenivariantin tutkimus (220€/kpl)
 - sukulaisuussuhde, nimi, henkilötunnus sekä geeni ja geenivariantti:

- Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen (400€)
 - sukulaisuussuhde, nimi, henkilötunnus sekä geeni ja geenivariantti:

Vastaus ja laskutus

Lääkärin nimi

Puhelin

Vastausosoite

Laskutusosoite (jos eri kuin vastausosoite)

Näytteenotto

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

Näytteen postitus

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

Lisätietoja

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