

## Geenitestit

Hinnat voimassa 30.4.2023 saakka

<b>21-hydroksylaasivaje</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
CYP21A2-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
CYP21A2-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi tutkittavalta sekä hänen molemmilta vanhemmiltaan	1300 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Amyloidoosi</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
Amyloidoosi: TTR-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
<b>Androgeeniresistenssi</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
AR-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
AR -geenin eksonien deleetioiden osoittaminen	600 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>APECED</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
AIRE-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
AIRE-geenin variantin p.Arg257Term osoitus	220 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
<b>Dilatoiva kardiomyopatia</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
Lamiini A/C (LMNA) -geenin variantin p.Ser143Pro (rs61661343) analyysi	220 €
Lamiini A/C (LMNA) -geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Lamiini A/C (LMNA) -geenin deleetioiden osoittaminen	600 €
Hypertrofiseen tai dilatoivaan kardiomyopatiaan liittyvät geenit (62 geenin koodaavan alueen sekvensointi)	1300 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Fabryn tauti</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
GLA-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
GLA-geenin intronien sekvensointi	700 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
<b>Familiaalinen hyperkolesterolemia</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
Valtavarianttien tutkimus (FH-Helsinki, FH-Pohjois-Karjala, FH-Turku, FH-Pori, FH-Pogosta)	300 €
Valtavarianttien tutkimus (FH-Helsinki, FH-Pohjois-Karjala, FH-Turku, FH-Pori, FH-Pogosta), ja jos nämä negatiivisia, niin LDL-reseptorigeenin (LDLR) koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	1000 €
Valtavarianttien tutkimus (FH-Helsinki, FH-Pohjois-Karjala, FH-Turku, FH-Pori, FH-Pogosta), ja jos nämä negatiivisia, niin LDL-reseptorigeenin (LDLR) deleetioanalyysi ja koodaavan sekä promoottorialueen (noin 1000 emästä ennen eksonia 1) sekvensointi	1000 €
LDL-reseptorigeenin (LDLR) deleetioanalyysi ja koodaavan sekä promoottorialueen (noin 1000 emästä ennen eksonia 1) sekvensointi	890 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €

<b>Feokromosytooma</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
NF1-, RET-, VHL-, SDHA-, SDHB-, SDHC-, SDHD-, SDHAF2-, TMEM127-, MAX-, FH-, EPAS1-, EGLN1-, KIF1B-, IDH1-, HRAS-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja SDHB-, SDHC- ja SDHD-geenien deleetioanalyysi	1400 €
SDHB-, SDHC- ja SDHD-geenien eksonien deleetioiden osoittaminen	600 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Gaucherin tauti</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
GBA-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Gitelmanin oireyhtymä</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
SLC12A3-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Hemokromatoosi</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
HFE-geenin varianttien Cys282Tyr ja His63Asp tutkimus	440 €
HFE-, HFE2-, HAMP-, TFR2- ja SLC40A1-geenien koodaavien alueiden sekvensointi	990 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
<b>Hyperkalsemia</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
Kaikki hyperkalsemiot: CASR-, AP2S1-, GNA11-, CDC73 (HRPT2)-, MEN1-, RET-, CDKN1B- ja SLC34A3-geenien koodaavan alueen sekvensointi	1400 €
Familiaalinen hypokalsinurinen hyperkalsemia (FHH): CASR-, AP2S1-, ja GNA11-geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Familiaalinen hypokalsinurinen hyperkalsemia (FHH): CASR-, AP2S1-, ja GNA11-geenien koodaavan alueen sekvensointi (990€) ja jos nämä negatiivisia, niin CASR-geenin MLPA-analyysi	1200 €
Familiaalinen isoitu primaari hyperparatyreoosi (FIPH): CASR-, MEN1-, ja CDC73 (HRPT2) -geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Leukakasvaimiin liittyvä hyperparatyreoosi: CDC73 (HRPT2)-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
MEN1-, MEN2A- ja MEN4-syndroomiin liittyvä hyperparatyreoosi: MEN1-, RET- ja CDKN1B-geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Neonataali vaikea hyperparatyreoosi: CASR-geenin koodaavien alueiden sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Perinnöllinen hypofosfateeminen riisitauti: SLC34A3-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Leukakasvaimiin liittyvä hyperparatyreoosi: CDC73 (HRPT2)-geenin deleetioiden osoittaminen	600 €
CASR-geenin deleetioiden osoittaminen	600 €
MEN1-geenin deleetioiden osoittaminen	600 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Hypertriglyseridemat</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
LPL-, APOC2- ja APOC3-geenien koodaavien alueiden sekvensointi	990 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
<b>Hypertrofinen kardiomyopatia</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
Myosiinia sitovan proteiini C-geenin (MYBPC3) variantin Gln1061Term (rs397516005) analyysi	220 €
Alfa-tropomyosiinigeenin (TPM1) variantin Asp175Asn (rs104894503) analyysi	220 €
Beta-myosiiniraskasketjun (MYH7) variantin Arg1053Gln (rs587782962) analyysi	220 €
MYBPC3 Gln1061Term (rs397516005), TPM1 Asp175Asn (rs104894503) ja MYH7 Arg1053Gln (rs587782962) varianttien analyysi	660 €
Hypertrofiseen tai dilatoivaan kardiomyopatiaan liittyvät geenit (62 geenin koodaavan alueen sekvensointi)	1300 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €

<b>Hypokalsemia</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
Kaikki hypokalsemiot: GCM2-, PTH-, GATA3-, TBCE-, AIRE-, GNAS-, CASR-, GNA11-, TRPM6-, CYP27A1, VDR-, FAM111A ja TBX1-geenien koodaavan alueen sekvensointi	1300 €
Familiaalinen hypoparatyreoosi: GCM2-, ja PTH-geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
CASR-geenin deleetioiden osoittaminen	600 €
Autosomaalinen dominantti hypokalsemia: CASR ja GNA11-geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Bartterin syndrooma (tyyppi 5) ja hyperkalsinurinen hypokalsemia: CASR-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Hypomagnesemia ja sekundaarinen hypokalsemia: TRPM6-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
D-vitamiiniresistenssi riisitauti tyyppi 1A ja 2A: CYP27A1- ja VDR-geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Kenny-Caffey oireyhtymä tyyppi 2: FAM111A-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
DiGeorgen oireyhtymä: TBX1-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Hypotyreoosi</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
GNAS-, SLC5A5-, SLC26A4-, TG-, TPO-, DUOX1-, DUOX2-, DUOXA2-, NCOR1-, NKX2-1-, SECISBP2-, TRH-, TRHR-, TSHR-, USP47-, PAX8-, TSHB-, THRA-, THRB-, NKX2-5-, FOXE1- ja DEHAL1-geenien koodaavien alueiden sekvensointi	1300 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
<b>Jäännöshyperlipidemia</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
Apolipoproteiini E:n genotyyppitys	440 €
<b>Kilpirauhashormoniresistenssi</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
THRA- ja THRB-geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
<b>Klopidogreelihoiton tehon arviointi</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
CYP2C19-geenin variantin c.681G>A (rs4244285) tutkimus	220 €
<b>Liddlen syndrooma</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
SCNN1B- ja SCNN1G-geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
<b>Lisämunaisten aldosteronia tuottava adenooma</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
KCNJ5-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
<b>Marfanin oireyhtymä</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
FBN1-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
FBN1-geenin deleetioiden osoittaminen	600 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Melanokortiinireseptori 4-geenistä johtuva lihavuus</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
MC4R-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Mitokondriaalinen diabetes</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
mtDNA - tRNA <sup>Leu</sup> (UUR) A3243G variantin osoitus	220 €

<b>MODY-tyyppin diabetes</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
HNF4A-, GCK- ja HNF1A-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (MODY1-3)	1300 €
HNF4A-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (MODY 1)	890 €
GCK-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (MODY 2)	890 €
HNF1A-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (MODY 3)	890 €
HNF1B-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (MODY 5)	890 €
PDX1-, HNF1B-, NEUROD1-, KLF11-, CEL-, PAX4-, INS- ja BLK-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi (poislukien BLK-geeni) (MODY4-11)	1300 €
UCP2-, SLC2A2-, SLC16A1-, PTF1A-, PDX1-, PAX4-, NEUROD1-, KLF11-, KCNJ11-, INS-, HNF4A-, HNF1B-, HNF1A-, HADH-, GLUD1-, GCK-, FOXP3-, EIF2AK3-, CEL-, BLK- ja ABCC8-geenien koodaavien alueiden sekvensointi	1300 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Monogeeninen diabetes</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
ABCC8- (SUR1), KCNJ11- (Kir6.2), FOXP3-, HNF4A-, GCK-, HNF1A-, PDX1-, HNF1B-, NEUROD1-, KLF11-, CEL-, PAX4-, INS- ja BLK-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja ABCC8- (SUR1), HNF4A-, GCK-, HNF1A-, PDX1-, HNF1B-, NEUROD1-, KLF11-, CEL-, PAX4-, INS- geenien deleetioanalyysi sekä MTTL1-geenissä sijaitsevan mtDNA:n muutoksen m.3243A>G osoitus	1500 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Multippeli endokriininen neoplasia tyyppi 1</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
MEN1-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Multippeli endokriininen neoplasia tyyppi 2</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
RET-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
<b>Muu perinnöllinen hyperkolesterolemia</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
LDLR-, LDLRAP1-, APOB-, APOE-, PCSK9-, ABCG5- ja ABCG8-geenien koodaavien alueiden sekvensointi ja LDLR-geenin deleetioanalyysi	1300 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
<b>Myopatiariski statiinihoidon aikana</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
SLCO1B1-geenin variantin c.1498-1331T>C (rs4363657) tutkimus	220 €
<b>Nefroottinen syndrooma</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
NPHS2-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
<b>Polykystinen munuaistauti</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
PKD1- ja PKD2-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	1300 €
PKHD1-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Sitosterolemia</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
ABCG5- ja ABCG8 -geenien koodaavan alueen sekvensointi	990 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €

<b>Synnyynnäinen hyperinsulinemia</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
ABCC8 (SUR1) ja KCNJ11 (Kir6.2) -geenien koodaavan alueen sekvensointi ja ABCC8 (SUR1) -geenin deleetioanalyysi	990 €
GCK-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
Muiden hyperinsulinemiaa aiheuttavien geenien koodaavan alueen sekvensointi (GLUD1-, HADH-, HNF4A-, UCP2-, SLC16A1-, SLC2A2-, PTF1A- ja EIF2AK3)	1300 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €
<b>Varfariinihoidon tehon arviointi</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
Varianttien VKORC1 c.-1639G>A (rs9923231) ja CYP2C9 c.1075A>C (rs1057910) tutkimus	440 €
<b>Varhaisessa imeväisiässä puhkeava diabetes</b>	<b>Hinta (alv 0%)</b>
ABCC8- (SUR1), KCNJ11- (Kir6.2), GCK-, INS- ja FOXP3-geenien koodaavan alueen sekvensointi ja ABCC8 (SUR1) -geenin deleetioanalyysi	1300 €
ABCC8 (SUR1) ja KCNJ11 (Kir6.2) -geenien koodaavan alueen sekvensointi ja ABCC8 (SUR1) -geenin deleetioanalyysi	990 €
ABCC8 (SUR1) -geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
KCNJ11 (Kir6.2) -geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
GCK-geenin koodaavan alueen sekvensointi ja deleetioanalyysi	890 €
INS-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
FOXP3-geenin koodaavan alueen sekvensointi	700 €
Tunnetun geenivariantin tutkimus	220 €
Tunnetun deleetion tai insertion osoittaminen	400 €