

Esitiedot	Potilaan nimi	Henkilötunnus	Näyteenottopäivämäärä
-----------	---------------	---------------	-----------------------

- Tutkittavalla epäily syynnäisestä hyperinsulinemiasta. Samanaikaisesti määritetyt:
P-/B-glukoosi: mmol/l, P-/S-insuliini: mU/l, maksimaalinen glukoosintarve (mg/kg/min):
 - Tutkimusta pyydetään kiireellisenä (vain yksittäiset geenit, valta- tai tunnetut geenivariantit).
Sovi kiireellisyydestä aina etukäteen!
- Muut esitiedot (esimerkiksi sukuanamneesi):

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!).

- Valtavarianttien ABCC8 (SUR1) p.Val187Asp (rs137852672) ja p.Glu1506Lys (rs137852671) tutkimus (440€)
- 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€/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)

Näyteenotto

- Näytteeksi kaksi putkea EDTA-verta (2x3-7ml, vastasyntyneeltä 1x0.5-3ml) tai valmiiksi eristetty DNA (esim. kudospätkät)
- Näyteputken päälle potilaan nimi, henkilötunnus, näyteenottopäivämäärä
- 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 Laboratorio

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

Web: www.uef.fi/genediagnosics

Henkilötietojen käsittely Tutkimuksen tilaaja on potilasasiakirjatietojen rekisterinpitäjä. Sisätautien Geenidiagnostiikkalaboratorio on henkilötietojen käsitteijä. Potilasasiakirjoja säilytetään potilasasiakirja-asetuksen (298/2009) edellyttämä aika.