

## Genetiikan tutkimukset

|  |                                       |                                    |  |
|--|---------------------------------------|------------------------------------|--|
| ■ Lähettäjä  |                                       | ■ Eriävä vastaus- / laskutusosoite |  |
| Asiakasnumero                                      |                                       |                                    |  |
| Asiakkaan/potilaan nimi                            |                                       | Täydellinen henkilötunnus          | nainen<br>mies   |
| Näytteenottopäivä                                  | klo                                   | Näytteen tunnistekoodi             |  |
| Näytteen laatu                                     |                                       | Lähettävä lääkäri (nimi, puh)      |  |
| Kliininen diagnoosi                                |                                       |                                    |  |
| <b>Tilattavat tutkimukset</b>                      |                                       |                                    |  |
| 1783   | B -YKrom-D                            | 4952                               | B -JAK2-D  |
| 1858   | B -Hemok-D                            | 4668                               | B -MERFF-D (kattaa mutaatiot A8344G ja T8356C)   |
| 1920   | B -FII-D                              | 6031                               | B -MTHFR-D (kattaa mutaation 677C>T)   |
| 411  | B -FVPT-D                             | 10176                              | B-MTHFR2-D (kattaa mutaatiot 677C>T ja 1298A>C)  |
| 10128  | B -FVPTL-D                            | 8037                               | B -Notch-D (NOTCH3) (kattaa eksonit 3-8, 11 ja 18-20)  |
| 3075   | Ly-HLAB27                             | 9018                               | B -CADA-D (NOTCH3) (eksonien 4 ja 20 mutaatiot Arg133Cys, Arg182Cys ja Tyr1069Cys)                                 |
| 3865   | B -LDLRe-D                            | 10169                              | B -NotchL-D (NOTCH3) (kaikkien eksonien sekvensointi ja tarpeen mukaan MLPA-analyysi)                              |
| 4092   | B -ApoE-D                             | 8042                               | B -FIP1L1 (näyte otettava PAXgene® Blood RNA -näyteputkeen!)   |
| 411  | B -FVPT-D                             | 8157                               | B -PMP22-D (PMP22-geenin koodaavan alueen PCR-monistus ja sekvensointi)  |
| 4340   | B -MEN1-D (kattaa eksonit 2, 9 ja 10) | 10929                              | B -PMP22L-D (PMP22-geenin deleetio- ja duplikaatioanalyysi, tarvittaessa sekvensointi)                             |
| 4410   | B -FV-D                               | 8465                               | B -TPMT-D (kattaa TPMT-geenin polymorfiat c.238G>C, c.460G>A ja c.719A>G)  |
| 4500   | B -AtryTyD                            | 8595                               | B -KML-QR (BCR-ABL-majortranskriptimuotojen p210 (b2a2 ja b3a2) osoittaminen)                                      |
| 4614   | B -Lakt-D                             | 8662                               | B -BSCL2-D (kattaa eksoni 4:n mutaatiot N88S (Asn88Ser) ja S90L (Ser90Leu))  |
| 6333   | Mu-Lakt-D                             | 8663                               | B -GARS-D (kattaa eksonit 3,4,13 ja 14)  |
| 4640   | B -HLAKeli                            | 8667                               | B -ABL315  |
| 4770   | B -FISHDel                            | 8674                               | B -KIT816 (kattaa D816V (Asp816Val)-mutaation (c.2447A>T))   |
| 4952   | B -JAK2-D, mikä mikroleetio:          | 9151                               | B -NSD1-D  |
| .....  |                                       | 9018                               | B -CADA-D (NOTCH3) (eksonien 4 ja 20 mutaatiot Arg133Cys, Arg182Cys ja Tyr1069Cys)                                 |
|  |                                       | 9248                               | B -LQT-D (KCNQ1, KCNH2) (kattaa KCNQ1: c.1766G>A (G589D), c.1129-2A>G, KCNH2: c.526C>T (R176W), c.1655T>C (L552S)) |
| Huom! Kromosomikaryotyypitutkimuksille oma lähete. |                                       | Muu tutkimus, mikä .....           |  |
| Lausunto annetaan suomenkielillä.                  |                                       |                                    |  |
| <b>Taustatiedot ja kysymyksen asettelu</b>         |                                       |                                    |  |