

Lähetävä sairaala/osasto, osoite, puhelinnumero		Vastaus- ja laskutusosoite (mikäli eri kuin lähettäjän)	
Potilaan nimi		Henkilötunnus	Näytteenottopäivämäärä
Näyte			
☐ EDTA-veri (B-) 5 ml (DNA-tutkimukset ja molekyylikaryotyypitys)		☐ Luuydin (Bm-)	☐ Istukka (Cv-) ☐ Lapsivesi (Am-)
☐ Hepariiniveri (B-) 5 ml (kromosomi- ja FISH- tutkimukset)		☐ Iho (Sk-)	Raskauden kesto H:
☐ Eristetty DNA		☐ Muu:	H20 loppuu (pvm):
Tutkimuksen tyyppi		Tutkimuksen kiireellisyys	
☐ Diagnostinen ☐ Prediktiivinen ☐ Saanut perinnöllisyysneuvonnan		☐ Normaali ☐ Kiireellinen	
Haluttu tutkimus (kirjoita tähän tutkimuksen lyhenne, tiedot sivulla 2-4)			
Kliniset tiedot, kysymyksen asettelu (pakollinen)			
Lähetävä lääkäri/puh.nro:			

Kromosomitutkimukset:

☐	2150	Am-Kromos	Am-Kromosomitutkimus
☐	2151	B –Kromos	B -Kromosomitutkimus
☐	3641	Cv-Kromos	Cv-Kromosomitutkimus
☐	2154	Sk-Kromos	Sk-Kromosomitutkimus
☐	3741	Ts-Kromos	Ts-Kromosomitutkimus

FISH-tutkimukset

☐	4770	B -FISHDel	Fluoresenssi in situ hybridisaatiotutkimus, mikrodeleetio
☐	10254	B -FISHsel	Fluoresenssi in situ hybridisaatiotutkimus, jatkoselvitys
☐	10283	B -FISHSUB	Fluoresenssi in situ hybridisaatiotutkimus (FISH), subtelomeerialueet

Molekyylitutkimukset (mikroarray)

☐	6220	B -MKsyn	B -Molekyylitutkimus, synnynnäiset poikkeavuudet
☐	6219	Ts-MKsyn	Ts -Molekyylitutkimus, synnynnäiset poikkeavuudet
☐	11660	Ts-MK_850K	Molekyylitutkimus, 850Karray, kudoksesta
☐	11661	B -MK_850K	Molekyylitutkimus, 850Karray, verestä

Hematologiset kromosomitutkimukset

☐	2152	Bm-Kromos	Bm-Kromosomitutkimus
☐	4551	B-Kromosomitutkimus, hematologinen, veri	B-Kromosomitutkimus

Hematologiset FISH-tutkimukset

☐	6209	Bm-FISHhem	Fluoresenssi in situ hybridisaatiotutkimus (FISH), luuytimeä
☐	6208	B -FISHhem	Fluoresenssi in situ hybridisaatiotutkimus (FISH), hematologinen, veri

Hematologiset NGS-tutkimukset

☐	11605	B-MYEL-D	Myeloinen NGS-geenipaneeli, DNA-tutkimus, verestä
☐	11606	BM-MYEL-D	Myeloinen NGS-geenipaneeli, DNA-tutkimus, luuytimeä
☐	11607	B-MPN-D	Myeloproliferatiivisen taudin NGS-geenipaneeli, DNA-tutkimus, verestä
☐	11608	BM-MPN-D	Myeloproliferatiivisen taudin NGS-geenipaneeli, DNA-tutkimus, luuytimeä
☐	11609	B-TP53-D	TP53-geenimutaatioiden analyysi, DNA-tutkimus, verestä
☐	11610	BM-TP53-D	TP53-geenimutaatioiden analyysi, DNA-tutkimus, luuytimeä

Yleiset tutkimuspalvelut

☐	4209	-DNAex	DNA-eristys
☐	11028	-GenLÄh	-Genetiikan pyyntö, kun ei spesifistä tutkimusnumeroa

☐	4356	-SolViSä	Soluviljely ja säilytys, ihosta, kudoksenäytteestä
--------------------------	------	----------	--

DNA-tutkimukset

Periytyvät taudit ja kehityshäiriöt

☐	4288	B -AS-D	Angelmanin oireyhtymä
☐	10261	B -ASUPD-D	Angelmanin oireyhtymä, jatkotutkimus UPD15
☐	10262	B -UBE3A-D	Angelmanin oireyhtymä, UBE3A-geenin mutaatiohaku, NGS-tutkimus
☐	3772	B -AGU-D	Aspartyyli-glukosaminidaasigeeni, kahden valtamutaation tutkimus
☐	10688	B -AGU1-D	Aspartyyli-glukosaminidaasigeeni, tunnetun mutaation tutkimus
☐	3775	Ts -AGU-D	Aspartyyli-glukosaminidaasigeeni, tunnetun mutaation tutkimus, kudos
☐	4112	B -FraX-D	Fragiili-X -oireyhtymä, FMR1-geenin ekspansiomutaation tutkimus
☐	4306	Ts-FraX-D	Fragiili-X -oireyhtymä, FMR1-geenin ekspansiomutaation tutkimus, kudos
☐	11622	B -CEXOM-D	Kliininen eksomipaneeli (6700 geeniä), NGS-tutkimus
☐	11622	B -CEXOM-D	Kliininen eksomipaneeli, trio (lapsi + vanhemmat), NGS-tutkimus
☐	4990	B -CLCN1-D	Kongenitaalinen myotonia, CLCN1-geenin kolmen yleisimmän mutaation tutkimus
☐	10273	B -CLCN1Y-D	Kongenitaalinen myotonia, CLCN1-geenin tunnetun mutaation tutkimus
☐	10629	B -CLCN1L-D	Kongenitaalinen myotonia, CLCN1-geenin mutaatiohaku, NGS-tutkimus
☐	11621	B -CMCN-D	Non-dystrofinen synnynnäinen myotonia/ionikanavataudit, NGS-geenipaneelitutk.
☐	4676	B -NPHS1-D	Kongenitaalinen nefroosi (CNF), NPHS1-geenin kahden valtamutaation tutkimus
☐	10274	B -NPHSY-D	Kongenitaalinen nefroosi (CNF), NPHS1-geenin tunnetun mutaation tutkimus
☐	4677	Ts-NPHS1-D	Kongenitaalinen nefroosi (CNF), NPHS1-geenin tunnetun mutaation tutk., kudos
☐	10696	B -CX261-D	Kuulovammaisuus, ei-syndrominen, GJB2 (CX26) -geenin valtamutaation tutk.
☐	10265	B -CX262-D	Kuulovammaisuus, ei-syndrominen, GJB2 (CX26) -geenin tunnetun mutaation tutk.
☐	10266	B -CX263-D	Kuulovammaisuus, ei-syndrominen, GJB2 (CX26) -geenin laaja mutaatiotutkimus
☐	10527	B -CX301-D	Kuulovammaisuus, ei-syndrominen, GJB6 (CX30) -geenin valtamutaatioiden tutkimus
☐	4648	B -DM1-D	Myotoninen dystrofia, tyyppi 1 (DM1), DMPK-geenin ekspansiomutaation tutkimus
☐	4649	Ts-DM1-D	Myotoninen dystrofia, tyyppi 1 (DM1), DMPK-geenin ekspansiomutaation tutk., kudos
☐	10257	B -NKH1-D	Nonketoottinen hyperglysinemia, GLDC-geenin tunnetun mutaation tutkimus
☐	10692	Ts-NKH1-D	Nonketoottinen hyperglysinemia, GLDC-geenin tunnetun mutaation tutkimus, kudos
☐	10691	B -NKH2-D	Nonketoottinen hyperglysinemia, GLDC-geenin kahden valtamutaation tutkimus
☐	10937	B -NKH3-D	Nonketoottinen hyperglysinemia, GLDC, AMT, GCSH -geenien deleetiotutkimus
☐	11627	B -NKHL-D	Nonketoottinen hyperglysinemia, mutaatiohaku (GLDC, AMT, GCSH), NGS-tutkimus
☐	11335	B -Noon-D	Noonan, CFC, Costello, Leopard -oireyhtymien mutaatiotutkimus, NGS-geenipaneeli-tutkimus
☐	11490	B-PCK1-D	PCK1-geenin (PEPCK-puutos) c.925G>A mutaation tutkimus
☐	4348	B -PWS-D	Prader Willin oireyhtymä
☐	10259	B -PWSUPD-D	Prader Willin oireyhtymä, jatkotutkimus UPD15
☐	6059	Am-TriNhO	TrisomiaPCR (13,18,21,X,Y) lapsivedestä
☐	6060	B -TriNhO	TrisomiaPCR (13,18,21,X,Y) verestä
☐	6061	Cv-TriNhO	TrisomiaPCR(13,18,21,X,Y) sikiön suonikalvon nukkalisäkkeestä
☐	10246	-UPD7-D	Uniparentaalidisomia, kromosomi 7, mikrosatelliittitutkimus
☐	10248	-UPD14-D	Uniparentaalidisomia, kromosomi 14, mikrosatelliittitutkimus
☐	10858	-UPD15-D	Uniparentaalidisomia, kromosomi 15, mikrosatelliittitutkimus
☐	1783	B -Ykrom-D	Y-kromosomin mikroleetiotutkimus
☐	11333	B -SEKVY-D	Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimus
☐	11334	Ts -SEKVY-D	Yksittäisen tunnetun mutaation sekvensointitutkimus, kudos
☐	10852	-MCC-D	Äidin solujen kontaminaation selvittäminen, mikrosatelliittitutkimus

Periytyvät syövät ja syöpäoireyhtymät

☐	11619	B –ENDO2-D	Aivolisäkkeen adenooma, NGS-geenipaneelitutkimus
☐	10275	B -MEN11-D	Multippeli endokriininen neoplasia tyyppi 1, MEN1-geenin tunnetun mutaation tutk.
☐	11618	B –ENDO1-D	Multippeli endokriininen neoplasia (MEN1)/hyperparatyroidismi/hyperkalsemia, NGS-geenipaneelitutkimus + MLPA (MEN1)
☐	11623	B –BROV1-D	Perinnöllinen rinta- ja munasarjasyöpä, NGS-perusgeenipaneeli + MLPA (BRCA1 ja 2)
☐	11624	B -BROV2-D	Perinnöllinen rinta- ja munasarjasyöpä, NGS-lisägeenipaneeli
☐	10279	B -BRCA1-D	Rinta- ja/tai munasarjasyöpä (perinnöllinen), BRCA1/BRCA2-geenin tunnetun mutaation tutkimus
☐	10598	B -PALB2-D	Rinta- ja/tai munasarjasyöpä (perinnöllinen), PALB2-geenin c.1592delT-mutaation tutkimus
☐	4654	B –HNPCC-D	Perinnöllinen ei-polypoottinen paksusuolisyöpä (HNPCC), MLH1-geenin kolmen suomalaisen valtamutaation tutkimus
☐	10278	B –HNPCC1-D	Perinnöllinen ei-polypoottinen paksusuolisyöpä (HNPCC), MLH1-geenin tunnetun mutaation tutkimus
☐	11625	B –FAP-D	Perinnöllinen kolorektaalisyöpä, FAP/polypoottiset oireyhtymät, NGS-geenipaneelitutkimus
☐	11626	B –LYNCH-D	Perinnöllinen kolorektaalisyöpä, Lynchin syndrooma, NGS-geenipaneelitutkimus
☐	10282	B -VHL2-D	von Hippel-Lindau syöpäoireyhtymä, VHL-geenin laaja mutaatiotutkimus
☐	10554	B –VHL3-D	von Hippel-Lindau syöpäoireyhtymä, VHL-geenin deleetiotutkimus
☐	10281	B –VHL1-D	von Hippel-Lindau syöpäoireyhtymä, VHL-geenin tunnetun mutaation tutkimus
☐	11620	B –ENDO3-D	von Hippel-Lindau/feokromosytooma/paragangliooma, NGS-geenipaneelitutkimus + MLPA (VHL)