

Laboratoriotiedote 41/2018 (genetiikka)

Muutos LDL-reseptorigeenin mutaatiotutkimusten tilauskäytännössä 17.4.2018 alkaen

Familiaalinen hyperkolesterolemia (FH) liittyy kromosomissa 19 sijaitsevan LDL-reseptorigeenin virheisiin. Kyseisestä geenistä on löydetty useita erilaisia mutaatioita, joista neljä Suomessa yleisintä ovat tilattavissa Fimlabin tutkimusvalikoimassa: **FH-Helsinki, FH-Pohjois-Karjala, FH-Turku ja FH-Pori.**

Kaikki em. mutaatioiden tutkimukset ovat jatkossakin tilattavissa, mutta tietojärjestelmämuutoksen yhteydessä Tamblabin tilausvalikossa ollut ”**koontinimike**” **B –LDLRe-D (3865) poistuu.**

Kyseiset tutkimukset tilataan erilaisina yhdistelminä seuraavasti:

Tilausnimikkeet	5304	B –LDLRe-4, kaikki em. neljä mutaatiota
	38650	B –LDLRe-2, kaksi mutaatiota (FH-Helsinki ja FH-Pohjois-Karjala)
	5296	B –LDLRT-D, vain FH-Turku –mutaatio
	5297	B –LDLRB-D, vain FH-Pori -mutaatio

Muutos asiakkaille Poistuva koontinimike on ollut käytössä vain Tamblabissa / WebFimlabissa, joten muita järjestelmiä tilauksissaan käyttäville asiakkaille muutos ei edes näy. Muutos ei edellytä asiakkailta toimenpiteitä, mutta 17.4.2018 jälkeen kyseiset tutkimukset tilataan vain mainittuja tutkimusnimikkeitä käyttämällä. Kun halutaan kaikkien neljän yleisimmän mutaation tutkimus, tilaus tehdään koodilla 5304.

Lisätiedot: Tarkemmat tiedot muutospäivästä lähtien ohjekirjastamme fimlab.fi.

Tiedustelut: Asiakaspalvelu ja neuvonta, p. 03 311 77800

Mauri Keinänen, Erikoisalojohtaja