

AKKREDITOITU TESTAUSLABORATORIO*ACCREDITED TESTING LABORATORY*

**ITÄ-SUOMEN YLIOPISTO
SISÄTAUTIEN
GEENIDIAGNOSTIIKKALABORATORIO**

*GENE DIAGNOSTICS
GENOME CENTER OF EASTERN FINLAND, KUOPIO
UNIVERSITY OF EASTERN FINLAND*

Tunnus <i>Code</i>	Laboratorio <i>Laboratory</i>	Osoite <i>Address</i>	www <i>www</i>
T321	Itä-Suomen yliopisto Sisätautien geenidiagnostiikkalaboratorio <i>Gene Diagnostics Genome Center of Eastern Finland, Kuopio University of Eastern Finland</i>	(Yliopistonranta 1 B (Mediteknia)) PL 1627 70211 KUOPIO (Yliopistonranta 1 B (Mediteknia)) P.O.Box 1627 FI-70211 KUOPIO FINLAND	www.uef.fi/fi/web/genediagnosics www.uef.fi/en/web/genediagnosics

Testausalat
Fields of testing

Kliininen testaus
Clinical testing

PÄTEVYYSALUE SCOPE OF ACCREDITATION		
Testattava materiaali / tuote <i>Material / product tested</i>	Testityyppi, mittausalue <i>Type of test, measured range</i>	Testausmenetelmä <i>Test method</i>
Kliininen testaus, Genetiikka, Molekyyligenetiikka <i>Clinical testing, Genetics, Molecular genetics</i>		
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Hemokromatoosin geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of hemochromatosis</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Hypertriglyseridemioiden geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of hypertriglyceridemia.</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Kilpirauhashormoniresistenssin geneettinen tutkimus <i>Thyroid hormone resistance</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Liddlen syndrooman geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of Liddle syndrome</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Lisämunaisten aldosteronia tuottavan adenooman geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of aldosterone-producing adenoma</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Nefroottisen syndrooman geenitutkimus <i>Genetic analysis of nephrotic syndrome</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Multippeli endokriininen neoplasia tyyppi 2:n geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of the multiple endocrine neoplasia type 2</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Perinnöllisen hypotyreoosin geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of familial hypothyroidism</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>

PÄTEVYYSALUE SCOPE OF ACCREDITATION		
Testattava materiaali / tuote <i>Material / product tested</i>	Testityyppi, mittausalue <i>Type of test, measured range</i>	Testausmenetelmä <i>Test method</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Sitosterolemian geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of sitosterolemia</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Androgeeniresistenssin geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of androgen insensitivity syndrome</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Fabryn taudin geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of Fabry disease</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Feokromosytooman geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of pheochromocytoma</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Gaucherin taudin geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of Gaucher's disease</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>

PÄTEVYYSALUE SCOPE OF ACCREDITATION		
Testattava materiaali / tuote <i>Material / product tested</i>	Testityyppi, mittausalue <i>Type of test, measured range</i>	Testausmenetelmä <i>Test method</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Gitelmanin oireyhtymän geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of Gitelman syndrome</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Hyperkalsemian geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of hypercalcemia</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Hypokalsemian geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of hypocalcemia</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Marfanin oireyhtymän geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of Marfan syndrome</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Melanokortiinireseptori 4-geenistä johtuvan lihavuuden geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of obesity caused by melanocortin-4 receptor mutations</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>

PÄTEVYYSALUE SCOPE OF ACCREDITATION		
Testattava materiaali / tuote <i>Material / product tested</i>	Testityyppi, mittausalue <i>Type of test, measured range</i>	Testausmenetelmä <i>Test method</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	MODY-tyyppin diabeteksen geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of maturity-onset diabetes of the young</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Monogeeninen diabetes <i>Monogenic diabetes</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i> TaqMan Kvantitatiivinen PCR <i>Quantitative PCR</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Muokkeli endokriininen neoplasia tyyppi 1:n geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of the multiple endocrine neoplasia type 1</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Muun perinnöllisen hyperkolesterolemian geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of the other genes causing familial hypercholesterolemia</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Polykystisen munuaistaudin geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of polycystic kidney disease</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>

PÄTEVYYSALUE SCOPE OF ACCREDITATION		
Testattava materiaali / tuote <i>Material / product tested</i>	Testityyppi, mittausalue <i>Type of test, measured range</i>	Testausmenetelmä <i>Test method</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Varhaisessa imeväisiässä puhkeavan diabeteksen geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of Permanent Neonatal Diabetes Mellitus</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Dilatoivan kardiomyopatian geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of dilated cardiomyopathy</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i> TaqMan Kvantitatiivinen PCR <i>Quantitative PCR</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Familiaalisen hyperkolesterolemian geneettinen tutkimus (FH) <i>Genetic analysis of familial hypercholesterolemia</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i> TaqMan Kvantitatiivinen PCR <i>Quantitative PCR</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Synnyntäisen hyperinsulinemian geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of congenital hyperinsulinemia</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i> TaqMan Kvantitatiivinen PCR <i>Quantitative PCR</i>

PÄTEVYYSALUE SCOPE OF ACCREDITATION		
Testattava materiaali / tuote <i>Material / product tested</i>	Testityyppi, mittausalue <i>Type of test, measured range</i>	Testausmenetelmä <i>Test method</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	APECED-taudin geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of APECED</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi, <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> TaqMan Kvantitatiivinen PCR <i>Quantitative PCR</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Hypertrofisen kardiomyopatian geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of hypertrophic cardiomyopathy</i>	NGS Uuden sukupolven sekvensointi <i>Next Generation Sequencing</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> TaqMan Kvantitatiivinen PCR <i>Quantitative PCR</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	ATTR-amyloidoosin geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of ATTR amyloidosis</i>	Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Mitokondriaalisen diabeteksen geneettinen tutkimus <i>Mitochondrial diabetes</i>	Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> TaqMan Kvantitatiivinen PCR <i>Quantitative PCR</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	21-hydroksylaasivajeen geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of 21-hydroxylase deficiency</i>	Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i> MLPA-menetelmä <i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>
Veri / genominen DNA <i>Blood / genomic DNA</i>	Jäännöshyperlipidemian geneettinen tutkimus <i>Genetic analysis of type III hyperlipidemia</i>	TaqMan Kvantitatiivinen PCR, <i>Quantitative PCR</i> Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>