

T321, Geenidiagnostiikkalaboratorio, Itä-Suomen Genomikeskus, Itä-Suomen yliopisto

Toimipisteet

Toimipisteen nimi	Katuosoite	Postinumero	Postitoimipaikka	Maa	Toimipisteen lyhenne
Geenidiagnostiikkalaboratorio, Itä-Suomen Genomikeskus, Itä-Suomen yliopisto	(Yliopistonrinne 3, Mediteknia) PL 1627	70211	Kuopio	Suomi	Kuopio

Akkreditoitu pätevyysalue

Kliininen testaus/Genetiikka/Molekyyligenetiikka

Testattava materiaali / tuote	Testattava komponentti / parametri / ominaisuus	Testausmenetelmä / standardi / tekniikka	Toimipiste
FFPE-kudos / genominen DNA	Kiinteiden syöpäkasvainten geeniprofilointi KiTu1 (53 geeniä: ALK, ARID1A, ARID5B, ATM, BARD1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDK12, CDKN2A, CHEK1, CHEK2, CTNNB1, DICER1, EGFR, EPCAM, ERBB2, FANCL, FGFR2, FGFR3, KEAP1, KIT, KRAS, MET, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NFE2L2, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PMS2, POLE, PPP2R2A, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RET, ROS1, SMARCA4, STK11, TP53) 15000, Ts-KiTu1-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi	Kuopio
Veri / genominen DNA	Hemokromatoosin geneettinen tutkimus 13300, B-Hemok-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi	Kuopio
Veri / genominen DNA	Hypertriglyseridemioiden geneettinen tutkimus 14300, B-HYPERTIGLY-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi	Kuopio
Veri / genominen DNA	Kilpirauhashormoniresistenssin geneettinen tutkimus 400, B-THR-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi	Kuopio
Veri / genominen DNA	Liddlen syndrooman geneettinen tutkimus 13000, B-LIDDLE-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi	Kuopio
Veri / genominen DNA	Lisämunaisten aldosteronia tuottavan adenooman geneettinen tutkimus 12900, B-KCNJ5-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi	Kuopio
Veri / genominen DNA	Nefroottisen syndrooman geenitutkimus 13100, B-NPHS2-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi	Kuopio
Veri / genominen DNA	Multippeli endokriininen neoplasia tyyppi 2:n geneettinen tutkimus 13500, B-MEN2-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi	Kuopio
Veri / genominen DNA	Perinnöllisen hypotyreoosin geneettinen tutkimus 13400, B-HYPOT-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi	Kuopio

Testattava materiaali / tuote	Testattava komponentti / parametri / ominaisuus	Testausmenetelmä / standardi / tekniikka	Toimipiste
Veri / genominen DNA	Sitosterolemian geneettinen tutkimus 700, B-STSL-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi	Kuopio
Veri / genominen DNA	Androgeeniresistenssin geneettinen tutkimus 11400, B-AR-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Fabryn taudin geneettinen tutkimus 12500, B-FABRY-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Feokromosytooman geneettinen tutkimus 13700, B-PPGL-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Gaucherin taudin geneettinen tutkimus 13900, B-GBA-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Gitelmanin oireyhtymän geneettinen tutkimus 14000, B-GS-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Hyperkalsemian geneettinen tutkimus 14200, B-Hyperkal-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Hypokalsemian geneettinen tutkimus 14100, B-Hypokal-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Marfanin oireyhtymän geneettinen tutkimus 12600, B-FBN1-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Melanokortiinireseptori 4 -geenistä johtuvan lihavuuden geneettinen tutkimus 11100, B-MC4R-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	MODY-typin diabeteksen geneettinen tutkimus 300, B-MODY-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Monogeeninen diabetes 14400, B-MONO-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä TaqMan Kvantitatiivinen PCR	Kuopio
Veri / genominen DNA	Multippeli endokriininen neoplasia tyyppi 1:n geneettinen tutkimus 11700, B-MEN1-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio

Testattava materiaali / tuote	Testattava komponentti / parametri / ominaisuus	Testausmenetelmä / standardi / tekniikka	Toimipiste
Veri / genominen DNA	Muun perinnöllisen hyperkolesterolemian geneettinen tutkimus 13200, B-Hyperkol-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Polykystisen munuaistaudin geneettinen tutkimus 13600, B-PKD-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Varhaisessa imeväisiässä puhkeavan diabeteksen geneettinen tutkimus 200, B-PNDM-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Dilatoivan kardiomyopatian geneettinen tutkimus 900, B-DCM-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä TaqMan Kvantitatiivinen PCR	Kuopio
Veri / genominen DNA	Familiaalisen hyperkolesterolemian geneettinen tutkimus (FH) 500, B-LDLR-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä TaqMan Kvantitatiivinen PCR	Kuopio
Veri / genominen DNA	Synnyynnäisen hyperinsulinemian geneettinen tutkimus 100, B-CHI-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä TaqMan Kvantitatiivinen PCR	Kuopio
Veri / genominen DNA	APECED-taudin geneettinen tutkimus 12700, B-APECED-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi TaqMan Kvantitatiivinen PCR	Kuopio
Veri / genominen DNA	Hypertrofisen kardiomyopatian geneettinen tutkimus 11000, B-HCM-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi Sanger-sekvensointi TaqMan Kvantitatiivinen PCR	Kuopio
Veri / genominen DNA	ATTR-amyloidoosin geneettinen tutkimus 14500, B-ATTR-D	Sanger-sekvensointi	Kuopio
Veri / genominen DNA	Mitokondriaalisen diabeteksen geneettinen tutkimus 11600, B-MIDD-D	Sanger-sekvensointi TaqMan Kvantitatiivinen PCR	Kuopio
Veri / genominen DNA	21-hydroksylaasivajeen geneettinen tutkimus 11500, B-21OH-D	Sanger-sekvensointi MLPA-menetelmä	Kuopio
Veri / genominen DNA	Apolipoproteiini E geneettinen tutkimus 4092, B-ApoE-D	TaqMan Kvantitatiivinen PCR Sanger-sekvensointi	Kuopio
Veri / genominen DNA	Laktoosi-intoleranssin geneettinen tutkimus	TaqMan Kvantitatiivinen PCR	Kuopio

Testattava materiaali / tuote	Testattava komponentti / parametri / ominaisuus	Testausmenetelmä / standardi / tekniikka	Toimipiste
	4614, B-Lakt-D		
Veri / genominen DNA	Kitu1-tutkimus verinäytteestä (53 geeniä: ALK, ARID1A, ARID5B, ATM, BARD1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDK12, CDKN2A, CHEK1, CHEK2, CTNNB1, DICER1, EGFR, EPCAM, ERBB2, FANCL, FGFR2, FGFR3, KEAP1, KIT, KRAS, MET, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NFE2L2, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PMS2, POLE, PPP2R2A, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RET, ROS1, SMARCA4, STK11, TP53) 16000, B-KiTu1-D	NGS Uuden sukupolven sekvensointi	Kuopio

T321, Geenidiagnostiikkalaboratorio, Itä-Suomen Genomikeskus, Itä-Suomen yliopisto

Sites

Site name	Street address	Postalcode	City	Country	Site short name
Geenidiagnostiikkalaboratorio, Itä-Suomen Genomikeskus, Itä-Suomen yliopisto	(Yliopistonrinne 3, Mediteknia) PL 1627	70211	Kuopio	Finland	Kuopio

Accreditation scope

Clinical testing/Genetics/Molecular genetics

Material / product tested	Component / parameter / characteristic tested	Test method / standard specification / techniques	Site
FFPE tissue / genomic DNA	Gene profiling of solid tumors KiTu1 (53 genes: ALK, ARID1A, ARID5B, ATM, BARD1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDK12, CDKN2A, CHEK1, CHEK2, CTNNB1, DICER1, EGFR, EPCAM, ERBB2, FANCL, FGFR2, FGFR3, KEAP1, KIT, KRAS, MET, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NFE2L2, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PMS2, POLE, PPP2R2A, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RET, ROS1, SMARCA4, STK11, TP53) 15000, Ts-KiTu1-D	Next Generation Sequencing	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of hemochromatosis 13300, B-Hemok-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of hypertriglyceridemia 14300, B-HYPERTIGLY-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing	Kuopio
Blood / genomic DNA	Thyroid hormone resistance 400, B-THR-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of Liddle syndrome 13000, B-LIDDLE-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of aldosterone-producing adenoma 12900, B-KCNJ5-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of nephrotic syndrome 13100, B-NPHS2-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of the multiple endocrine neoplasia type 2 13500, B-MEN2-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of familial hypothyroidism 13400, B-HYPOT-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing	Kuopio

Material / product tested	Component / parameter / characteristic tested	Test method / standard specification / techniques	Site
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of sitosterolemia 700, B-STSL-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of androgen insensitivity syndrome 11400, B-AR-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of Fabry disease 12500, B-FABRY-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of pheochromocytoma 13700, B-PPGL-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of Gaucher's disease 13900, B-GBA-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of Gitelman syndrome 14000, B-GS-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of hypercalsemia 14200, B-Hyperkal-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of hypocalsemia 14100, B-Hypokal-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of Marfan syndrome 12600, B-FBN1-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of obesity caused by melanocortin-4 receptor mutations 11100, B-MC4R-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio

Material / product tested	Component / parameter / characteristic tested	Test method / standard specification / techniques	Site
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of maturity-onset diabetes of the young 300, B-MODY-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Monogenic diabetes 14400, B-MONO-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification TaqMan Quantitative PCR	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of the multiple endocrine neoplasia type 1 11700, B-MEN1-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of the other genes causing familial hypercholesterolemia 13200, B-Hyperkol-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of polycystic kidney disease 13600, B-PKD-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of Permanent Neonatal Diabetes Mellitus 200, B-PNDM-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of dilated cardiomyopathy 900, B-DCM-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification TaqMan Quantitative PCR	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of familial hypercholesterolemia 500, B-LDLR-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification TaqMan Quantitative PCR	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of congenital hyperinsulinemia 100, B-CHI-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification TaqMan Quantitative PCR	Kuopio

Material / product tested	Component / parameter / characteristic tested	Test method / standard specification / techniques	Site
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of APECED 12700, B-APECED-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing TaqMan Quantitative PCR	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of hypertrophic cardiomyopathy 11000, B-HCM-D	Next Generation Sequencing Sanger sequencing TaqMan Quantitative PCR	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of ATTR amyloidosis 14500, B-ATTR-D	Sanger sequencing	Kuopio
Blood / genomic DNA	Mitochondrial diabetes 11600, B-MIDD-D	Sanger-sekvensointi TaqMan Kvantitatiivinen PCR	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of 21- hydroxylase deficiency 11500, B-21OH-D	Sanger sequencing Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of apolipoprotein E 4092, B-ApoE-D	TaqMan Quantitative PCR Sanger sequencing	Kuopio
Blood / genomic DNA	Genetic analysis of lactose intolerance 4614, B-Lakt-D	TaqMan Quantitative PCR	Kuopio
Blood / genomic DNA	KiTu1 analysis from blood sample (53 genes: ALK, ARID1A, ARID5B, ATM, BARD1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDK12, CDKN2A, CHEK1, CHEK2, CTNNB1, DICER1, EGFR, EPCAM, ERBB2, FANCL, FGFR2, FGFR3, KEAP1, KIT, KRAS, MET, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NFE2L2, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PMS2, POLE, PPP2R2A, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RET, ROS1, SMARCA4, STK11, TP53) 16000, B-KiTu1-D	Next Generation Sequencing	Kuopio