

Uusi tutkimus: BRAF geenin pistemutaatio, kudoksenäytteestä

Tutkimus	20699 Ts-BRAF-D Ts-BRAF geenin pistemutaatio, kudoksenäytteestä	
Indikaatiot	Follikulaarisen kilpirauhassyövän ennustetekijä; mutaatio on ennustetta huonontava ja uusiutumISRISKIÄ LISÄÄVÄ. Epidermaalisen kasvutekijän reseptorin vasta-ainehoidon hoitotuloksen arvio paksusuolensyövässä; mutaatioposiitiiviset potilaat eivät mitä ilmeisimmin hyödy hoidosta.	
Näyte	<p>NÄYTE: Parafiiniblokki ja HE-lasi. Patologi valitsee kudoksenäytteestä DNA-eristykseen kohdan, joka sisältää vähintään 30% tuumorisoluja. Näytteeksi tarvitaan 10-20 kpl 10 mikrometrin paksuista leikettä parafiiniin fiksoidusta tuumorista.</p> <p>Näytteen mukaan liitetään Molekyylipatologian laboratorion lähete "Lähete Kromosomi-/DNA-/RNA-tutkimusta varten", jonka saa HUSLABin nettisivuilta osoitteesta www.huslab.fi/lahetteet.</p> <p>Lähetys: Näytteet lähetetään osoitteeseen: HUSLAB, Molekyylipatologian laboratorio, Haartmaninkatu 3, 2. krs (PL 400), 00290 Helsinki.</p>	
Menetelmä	Tutkimuksessa käytetään lähtömateriaalina tuumorinäytteestä eristettyä genomista DNA:ta. Tutkimus tehdään alleelispesifisellä PCR-menetelmällä.	
Tekotiheys	Tarvittaessa	
Asiantuntijat	laboraattori Sakari Knuutila: sakari.knuutila@hus.fi / (09) 191 26527, 050 427 2003, geneetikko Mikael Lindlöf: mikael.lindlof@hus.fi / (09) 191 26542, 050 427 9544, lääkäri Johanna Arola (kilpirauhassyöpä): johanna.arola@hus.fi / 050 427 1898, lääkäri Leena Krogerus (paksusuolen syöpä): leena.krogerus@hus.fi / 050 427 1920	
Tulkinta	Kasvutekijäsignaalin välitykseen osallistuvan <i>BRAF</i> - (v-raf murine sarcoma viral oncogene homolog B1) syöpägeenin mutaatio on yleinen useissa eri syövässä, erityisesti kilpirauhassyövässä, melanoomassa, keuhkossyövässä ja paksusuolensyövässä. Kvalitatiivisella alleelispesifisellä mutaatiotestillä osoitetaan kliinisesti merkittävä V600E(1799T>A) mutaatio. BRAF V600E -mutaatio on papillaarisessa kilpirauhassyövässä huonon ennusteen merkki. Siihen liittyy kohonnut uusiutumISRISKIÄ. Paksusuolensyövässä mutaatio on epidermaalisen kasvutekijän reseptorin estäjän hoidossa hoitotulosta ennakoiva (prediktiivinen) muutos. Mutaatioposiitiiviset potilaat eivät hyödy kuten ei myöskään <i>KRAS</i> -mutaatioposiitiiviset potilaat vasta-ainehoidosta. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.	
Tiedustelut	Molekyylipatologian laboratorio puh. 050 427 9544	
Allekirjoitukset	Mikael Lindlöf sairaalageneetikko HUSLAB Molekyylipatologian laboratorio puh. (09) 191 26542	Tuomo Timonen vastuuyksikön päällikkö HUSLAB Meilahden patologian laboratoriot puh. 050 427 1916

Jakelu

Laboratoriojakelu
HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot
Espoon, Helsingin ja Vantaan perusterveydenhuollon ylilääkärit
Peijaksen sairaalan lääkärit
Jorvin sairaalan ylilääkärit
Jorvin sairaalan osastot
Lohjan yli- ja apulaisylilääkärit
Länsi-Uudenmaan sairaalan lääkärit ja osastonhoitajat
Porvoon ylilääkärit
HUSLABin intranet-sivut
HUSLABin Internet-sivut
Ulkopuoliset asiakkaat
HUS:n kliniset toimialat