

## KIT- ja PDGFRA-mutaatiotesti GIST-tuumorissa, kudosnäytteestä

<b>Tutkimus</b>	20719 Ts-GISTmut Ts-KIT- ja PDGFRA-mutaatiotesti GIST-tuumorissa	
<b>Indikaatiot</b>	Gastrointestinaalisen stroomatumorin (GIST) diagnostiikka. Mutaatioilla on myös ennusteellista ja hoidollista merkitystä.	
<b>Näyte</b>	<p>Parafiiniblokki ja HE-lasi. Patologi valitsee kudosblokista DNA-eristykseen kohdan, joka sisältää vähintään 50% tuumorisoluja. Näytteeksi tarvitaan 10-20 kpl 10 mikrometrin paksuista leikettä formaliinifiksoidusta ja parafiiniin valetusta tuumorista.</p> <p>Näytteen mukaan liitetään Molekyylipatologian laboratorion lähete "Lähete Kromosomi-/DNA-/RNA-tutkimusta varten", jonka saa HUSLABin nettisivuilta osoitteesta <a href="http://www.huslab.fi/lahetteet">www.huslab.fi/lahetteet</a>.</p> <p>Lähetys: Näytteet lähetetään osoitteeseen: HUSLAB, Molekyylipatologian laboratorio, Haartmaninkatu 3, 2. krs (PL 400), 00290 Helsinki.</p>	
<b>Menetelmä</b>	Tutkimuksessa käytetään lähtömateriaalina tuumorinäytteestä eristettyä genomista DNA:ta. Tutkimus tehdään suoralla sekvensoinnilla.	
<b>Tekotiheys</b>	Tarvittaessa	
<b>Asiantuntijat</b>	Sairaalageneetikko Soili Kytölä: <a href="mailto:soili.kytola@hus.fi">soili.kytola@hus.fi</a> / (09) 191 26775, 050 427 9125, sairaalageneetikko Mikael Lindlöf: <a href="mailto:mikael.lindlof@hus.fi">mikael.lindlof@hus.fi</a> / (09) 191 26542, 050 427 9544, lääkäri Maarit Sarlomo-Rikala: <a href="mailto:maarit.sarlomo-rikala@hus.fi">maarit.sarlomo-rikala@hus.fi</a> / 050 427 2810	
<b>Tulkinta</b>	<p>Valtaosalla GIST-potilaista on tuumorikudoksessaan <i>KIT</i>-syöpägeenin mutaatio, jota harvoin nähdään muissa syövissä. Pienellä osalla potilaista on <i>PDGFRA</i>-geenissä mutaatio. Mutaatiotesti käsittää <i>KIT</i>-geenin eksonit 9, 11, 13 ja 17 sekä <i>PDGFRA</i>-geenin eksonit 12 ja 18. Mutaatioita on monia eri tyyppisiä. Useimmat GISTit ovat herkkiä imatinibi- ja sunitinibityrosiinikinaasestäjille. Mutaatiotyypillä on korrelaatio imatinibin hoitoannokseen; potilaat, joilla on <i>KIT</i>-geenin eksonin 9 mutaatio hyötyvät korkeammasta imatinibiannoksesta. Nykyään suosituksena on tehdä <i>KIT</i>- ja <i>PDGFRA</i>-geenien mutaatiotestaus jokaisesta GISTistä, joka on metastasoinut tai jonka uusiutumisen vaara on suuri.</p> <p>Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.</p>	
<b>Tiedustelut</b>	Molekyylipatologian laboratorio puh. 050 427 9125	
<b>Allekirjoitukset</b>	Soili Kytölä sairaalageneetikko HUSLAB Molekyylipatologian laboratorio puh. (09) 191 26775	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  
Hyvinkään sairaalan lääkärit  
Jorvin sairaalan ylilääkärit  
Jorvin sairaalan osastot  
Lohjan yli- ja apulaisylilääkärit  
Länsi-Uudenmaan sairaalan lääkärit ja osastonhoitajat  
Porvoon ylilääkärit  
Porvoon erikoislääkärit  
Porvoon sairaalalääkärit  
HUSLABin intranet-sivut  
HUSLABin Internet-sivut  
Ulkopuoliset asiakkaat  
HUS:n kliiniset toimialat