

## Syöpägeenien syväsekvensointi (NGS) in house –paneelilla 4.4.2014 alkaen

<b>Tutkimus</b>	21318	Ts-NGSsCA1	Ts-NGS syöpägeenipaneeli 1 kiinteiden kasvainten somaattisille muutoksille
	21317	B -NGSsCA1	B -NGS syöpägeenipaneeli 1
<b>Asia</b>	Uusi tutkimus		
<b>Johdanto</b>	<p>In house -syöpägeenipaneelilla voidaan tutkia seitsemän syöpägeenin (PIK3CA, EGFR, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA) kaikki eksonialueet ja BRAF-geenin eksoni 15. Saadusta näytteestä eristetyistä DNA:sta määritetään kohdealueiden emäsjärjestys PCR-amplikoneihin perustuvalla sekvensoinnilla Ion Torrent PGM –lait-teella. DNA-muutosten tunnistamiseen ja tulosten tulkintaan käytetään IonReporter-ohjelmaa. Tuloksista suodatetaan pois tunnetut ituradassa esiintyvät polymorfiat. Lausunnossa ilmoitetaan tutkitut alueet, keskimääräinen peitto kohdealueilla (listataan ei-analysoidut alueet, joilla peitto on ollut alle 100), tutkimuksen herkkyys, todettu mutaatio/mutaatiot ja mutanttialleelin osuus peitosta. Lisäksi ilmoitetaan kliiniseltä merkitykseltään epäselvät mutaatiot ja mahdolliset ituratamutaatiot.</p>		
<b>Näyte</b>	<p>Ts-NGSsCA1: Parafiinileikkeet ja HE-lasi tai parafiiniblokki ja HE-lasi. Patologi valitsee kudosplokista edustavan kohdan, joka sisältää vähintään 30% tuumorisoluja. Näytteeksi tarvitaan 4-8 kpl 10 mikrometrin paksuista parafiinileikettä pieneen muovipurkkiin (esim. formaliinipurkkiin).</p> <p>B -NGSsCA1: 3 ml EDTA-verta.</p>		
<b>Menetelmä</b>	NGS (next generation sequencing).		
<b>Muuta</b>	Tämä tutkimus korvaa välittömästi tutkimusnimikkeen Ts-RAS-D (21278).		
<b>Allekirjoitukset</b>	<p>Milja Kaare Sairaalageneetikko</p> <p>HUSLAB Genetiikan laboratorio Patologian ja Genetiikan vastuualue Puh. 050 448 2934</p>	<p>Soili Kytölä Sairaalageneetikko, vt. vastuuyksikön päällikkö HUSLAB Genetiikan laboratorio Patologian ja Genetiikan vastuualue Puh. 050 427 9125</p>	