

Syöpägeenien syväsekvensointi (NGS) kaupallisella hotspot-paneelilla 4.4.2014 alkaen

Tutkimus	21316	Ts-NGSsHS1	Ts-NGS hotspot syöpägeenipaneeli 1 kiinteiden kasvainten somaattisille muutoksille
	21315	B -NGSsHS1	B -NGS hotspot syöpägeenipaneeli 1
Asia	Uusi tutkimus		
Johdanto	Kaupallisella hotspot syöpägeenipaneelilla voidaan tutkia 50 geenistä valitut 2855 Cosmic-varianttia. Saadusta näytteestä eristetyistä DNA:sta määritetään kohdealueiden emäsjärjestys PCR-amplikoneihin perustuvalla sekvensoinnilla Ion Torrent PGM –laitteella. 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.		
Näyte	Ts-NGSsHS1: Parafiinileikkeet ja HE-lasi tai parafiiniblokki ja HE-lasi. Patologi valitsee kudusblokista edustavan kohdan, joka sisältää vähintään 30% tuumorisoluja. Näytteeksi tarvitaan 4-8 kpl 10 mikrometrin paksuista parafiinileikettä pieneen muovipurkkiin (esim. formaliinipurkkiin).		
	B -NGSsHS1: 3 ml EDTA-verta.		
Menetelmä	NGS (next generation sequencing).		
Muuta	Paneelilla tutkittavat syöpägeenit: http://tools.lifetechnologies.com/content/sfs/brochures/Ion-AmpliSeq-Cancer-Hotspot-Panel-Flyer.pdf Tutkittavien geenien Cosmic-variantit: http://tools.lifetechnologies.com/downloads/cms_106003.csv		
Allekirjoitukset	Milja Kaare Sairaalageneetikko HUSLAB Genetiikan laboratorio Patologian ja Genetiikan vastuualue Puh. 050 448 2934	Soili Kytölä Sairaalageneetikko, vt. vastuuyksikön päällikkö HUSLAB Genetiikan laboratorio Patologian ja Genetiikan vastuualue Puh. 050 427 9125	