

## Uusi NGS-paneeli rintasyöpäkasvaimille 1.4.2015 alkaen

<b>Tutkimus</b>	22062	Ts-NGSsBR1	NGS Rintasyöpägeenipaneeli, kasvainten somaattisille muutosille, kudoksetäyttestä
<b>Tiedustelut</b>	Genetiikan laboratorio, puh. 050 448 2934, 050 427 9125		
<b>Lähete</b>	HUSLAB lähete geneettistä tutkimusta varten, tai verkkolähete osoitteesta <a href="http://www.huslab.fi">www.huslab.fi</a>		
<b>Indikaatiot</b>	Rintasyöpäkasvainten somaattisten mutaatioiden tutkimus.		
<b>Näyte</b>	Parafiinileikkeet ja HE-lasi tai parafiiniblokki ja HE-lasi. Patologi valitsee kudoksetäyttestä edustavan kohdan, joka sisältää vähintään 30 % tuumorisoluja. Näytteeksi tarvitaan 4-8 kpl 10 mikrometrin paksuista parafiinileikettä pieneen muovipurkkiin (esim. formalinipurkkiin). Vaihtoehtoisesti tuorekudoksetäyte, kudoksetäyte ravintoneesteessä tai suolaliuoksessa. Näyte lähetetään huoneenlämmössä laboratorioon.		
<b>Menetelmä</b>	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi)		
<b>Tulokset</b>	Neljän viikon kuluessa näytteen saapumisesta.		
<b>Yleistä</b>	In house -rintasyöpägeenipaneelilla voidaan tutkia seitsemän syöpägeenin (AKT, HER2, HER3, EGFR, PTEN, TP53, PIK3CA) proteiinia koodaavat eksonialueet. Saadusta näytteestä eristetystä DNA:sta määritetään kohdealueitten emäsjärjestys PCR-amplifikoneihin perustuvalla sekvensoinnilla Ion Torrent PGM-laitteella.		
<b>Tulkinta</b>	DNA-muutosten tunnistamiseen ja tulosten tulkintaan käytetään IonReporter-ohjelmaa. Tuloksista suodatetaan pois tunnetut ituradassa esiintyvät polymorfiat. Lausunnossa ilmoitetaan tutkitut alueet, keskimääräinen peitto kohdealueilla, tutkimuksen herkkyys, todetut muutokset sekä mutanttialleelin osuus peitosta.		
<b>Allekirjoitukset</b>	Milja Kaare sairaalageneetikko	Anna-Kaisa Anttonen erikoislääkäri vastuuyksikön päällikkö	Kristiina Aittomäki professori, ylilääkäri vastuuyksikköryhmän päällikkö
	HUSLAB Genetiikanlaboratorio puh. 050 448 2934	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 09 471 73603	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1406