

Uusi periytyvän rinta- ja munasarjasyöpäpäättiuden NGS-paneeli Genetiikan laboratoriossa

Tutkimus	22057	B -NGSgBO1	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäättius, <i>BRCA1</i> - ja <i>BRCA2</i> -geenien sekvensointi NGS-menetelmällä, verestä
	22058	Ts-NGSgBO1	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäättius, <i>BRCA1</i> - ja <i>BRCA2</i> -geenien sekvensointi NGS-menetelmällä, kudospäätteestä
Tiedustelut	Genetiikan laboratorio, puh. 050 428 7028 lääkäri tai molgenlab@hus.fi		
Lähete	HUSLAB lähete Geneettiset tutkimukset osoitteessa www.huslab.fi		
Indikaatiot	<i>BRCA1</i> - tai <i>BRCA2</i> -geenivirheiden aiheuttaman periytyvän rintasyöpä- tai munasarjasyöpäpäättiuden epäily. Munasarjasyöpäkasvaimen somaattisten mutaatioiden tutkiminen.		
Näyte	<p>B -NGSgBO1: 3-10 ml EDTA-verta</p> <p>Ts-NGSgBO1: Parafiinileikkeet ja HE-lasi tai parafiiniblokki ja HE-lasi. Mikäli tuumorinäytteestä halutaan tutkia somaattisia muutoksia, patologi valitsee kudospäätteestä edustavan kohdan, joka sisältää vähintään 30 % tuumorisoluja. Näytteeksi tarvitaan 4-8 kpl 10 mikrometrin paksuista parafiinileikettä pieneen muovipurkkiin (esim. formaliinipurkkiin) tai vaihtoehtoisesti tuorekudospäätte ravintoneesteessä tai suolaliuoksessa. Näyte lähetetään huoneenlämmössä laboratorioon. Lisäksi 3 ml EDTA-verta ituratatutkimusta varten.</p>		
Menetelmä	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).		
Tulokset	Kuukauden kuluessa näytteen saapumisesta. Mikäli näytteestä tehdään varmistus, tästä annetaan lisälausunto kuukauden kuluessa ensimmäisestä vastauksesta.		
Yleistä	<i>BRCA1</i> - ja <i>BRCA2</i> -geenipaneelilla voidaan tutkia näiden kahden syöpäpäättiusgeenin proteiinia koodaavat eksonialueet. Näytteestä eristetystä DNA:sta määritetään kohdealueitten emäsjärjestys PCR-amplikoneihin perustuvalla sekvensoinnilla Ion Torrent PGM-laitteella.		
Tulkinta	DNA-muutosten tunnistamiseen ja tulosten tulkintaan käytetään IonReporter -ohjelmaa. Tuloksista suodatetaan pois tunnetut polymorfiat. Lausunnossa ilmoitetaan tutkitut alueet, keskimääräinen peitto kohdealueilla, tutkimuksen herkkyys, todettu mutaatio/mutaatiot, mutanttialleelin osuus peitosta. Lisäksi ilmoitetaan kliiniseltä merkitykseltään epäselvät muutokset. Todettu muutos varmistetaan tarvittaessa suoralla sekvensoinnilla. Jos kudospäätteestä tehtävässä tutkimuksessa todetaan mutaatio, selvitetään verinäytteen jatkotutkimuksella, esiintyykö mutaatio myös ituradassa. Tästä annetaan erillinen lisälausunto.		
Allekirjoitukset	Heli Nevanlinna sairaalageneetikko HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1998	Anna-Kaisa Anttonen erikoislääkäri vastuuyksikön päällikkö HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523	Kristiina Aittomäki professori, ylilääkäri vastuuyksikköryhmän päällikkö HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1406

*HUSLABin tutkimustiedotteet julkaistaan osoitteessa
http://huslab.fi/ohjekirjan_liitteet/tutkimustiedotteet/
 Samasta osoitteesta voi tilata uusista tiedotteista
 ilmoittavan sähköposti-ilmoituksen tai RSS-syötteen.*