

## Uusi periytyvän munasarjasyöpäalttiuden ja munasarjasyöpäkasvainten NGS-paneeli Genetiikan laboratoriossa 7.12.2015 alkaen

<b>Tutkimus</b>	21376	B -NGSgOV1	Periytyvä munasarjasyöpäalttius, NGS-menetelmällä, verestä
	22063	Ts-NGSsOV1	NGS-munasarjasyöpägeenipaneeli, kasvainten somaattisille ja ituradan muutoksille, kudoksenäytteestä
<b>Tiedustelut</b>	Genetiikan laboratorio, puh 09 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi.		
<b>Lähete</b>	HUSLAB lähete geneettistä tutkimusta varten, tai verkkolähete osoitteesta <a href="http://www.huslab.fi">www.huslab.fi</a>		
<b>Indikaatiot</b>	Periytyvän munasarjasyöpäalttiuden epäily. Munasarjasyöpäkasvaimen somaattisten mutaatioiden tutkiminen.		
<b>Näyte</b>	<p>B -NGSgOV1: 3-10 ml EDTA-verta</p> <p>Ts-NGSOV1: 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). Tutkimusta ei suositella tehtäväksi viittä vuotta vanhemmista parafiiniblokeista. Vaihtoehtoisesti tuorekudoksenäyte ravintonesteessä tai suolaliuoksessa. Näyte lähetetään huoneenlämmössä laboratorioon. Lisäksi 3-10ml EDTA-verta ituratatutkimusta varten.</p>		
<b>Menetelmä</b>	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi)		
<b>Tulokset</b>	Kuukauden kuluessa näytteen saapumisesta.		
<b>Yleistä</b>	In house -syöpägeenipaneelilla voidaan tutkia 12 munasarjasyöpään liittyvän geenin ( <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> , <i>BARD1</i> , <i>BRIP1</i> , <i>RAD50</i> , <i>MRE11</i> , <i>NBN</i> , <i>PPM1D</i> , <i>TP53</i> , <i>RAD51</i> ) proteiinia koodaavat eksonialueet. Saadusta näytteestä eristetyistä DNA:sta määritetään kohdealueitten emäsjärjestys PCR-amplifikoneihin perustuvalla sekvensoinnilla Ion Torrent PGM -laitteella. Erillinen <i>BRCA1</i> - ja <i>BRCA2</i> -geenien MLPA-tutkimus eksonitasoisten muutosten toteamiseksi verinäytteestä voidaan tilata lisätutkimuksena numerolla (21437 B - BO3-D).		
<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, todettu mutaatio/mutaatiot, mutanttialleelin osuus peitosta.		

Lisäksi ilmoitetaan kliiniseltä merkitykseltään epäselvät muutokset. Tarvittaessa todettu muutos varmistetaan suoralla sekvensoinnilla. Jos kudospäätteestä tehtävässä tutkimuksessa todetaan *BRCA1*- tai *BRCA2*-geenin mutaatio, selvitetään verinäytteen jatkotutkimuksella, esiintyykö mutaatio myös ituradassa. Muista geeneistä selvitetään kudospäätteestä todetun mutaation esiintyminen ituradassa pyydettäessä erillisenä lisätutkimuksena.

**Allekirjoitukset**

Heli Nevanlinna,  
sairaalageneetikko

HUSLAB  
Genetiikan laboratorio  
puh. 050 427 1998

Anna-Kaisa Anttonen,  
erikoislääkäri  
vastuuyksikön päällikkö

HUSLAB  
Genetiikan laboratorio  
puh. 09 471 73603

Kristiina Aittomäki,  
professori, ylilääkäri  
vastuuyksikköryhmän  
päällikkö  
HUSLAB  
Genetiikan laboratorio  
puh. 050 427 1406