

## Periytyvän rinta- ja munasarjasyöpäalttiuden NGS-paneelitutkimukseen B - NGSgBO1 on lisätty MLPA-tutkimus ja valtamutaatiotutkimusta B -BRCA-D ja Ts-BRCA-D on laajennettu

Tutkimus	22057	B -NGSgBO1	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäalttiuden, <i>BRCA1</i> - ja <i>BRCA2</i> -geenien sekvensointi NGS-menetelmällä ja MLPA, verestä
	21437	B -BO3-D	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäalttiuden, <i>BRCA1</i> - ja <i>BRCA2</i> -geenien deleetio- ja duplikaatiotutkimus (MLPA), verestä
	20532	B -BRCA-D	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäalttiuden, <i>BRCA1</i> - ja <i>BRCA2</i> -geenien suomalaisten mutaatioiden tutkimus, verestä
	20533	Ts-BRCA-D	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäalttiuden, <i>BRCA1</i> - ja <i>BRCA2</i> -geenien suomalaisten mutaatioiden tutkimus, kudoksesta

**Asia** Tutkimuksen kattavuuden laajennus

**Johdanto** Genetiikan laboratoriossa tehdään periytyvän rinta- ja munasarjasyöpäalttiuden tunnistamiseksi *BRCA1*- ja *BRCA2*-geenien paneelitutkimusta 22057 B -NGSgBO1 käyttäen massiivista rinnakkaissekvensointia. *BRCA1*- ja *BRCA2*-geeneissä todetuista mutaatioista pieni osa on suuria genomisia, eksonitason deleetioita tai duplikaatioita, joita ei voida suoraan tunnistaa massiivisella rinnakkaissekvensoinnilla. Koska kyseiset muutokset voidaan tunnistaa MLPA-menetelmällä (multiplex ligation-dependent probe amplification), 22057 B -NGSgBO1 paneelitutkimukseen on lisätty massiivisen rinnakkaissekvensoinnin ohien verinäytteestä MLPA-menetelmällä tehtävä *BRCA1*- ja *BRCA2*-geenien deleetio- ja duplikaatiotutkimus.

MLPA-tutkimuksen voi myös tilata erikseen tutkimusnumerolla 21437 B -BO3-D.

Massiivinen rinnakkaissekvensointi (NGS-menetelmä) on otettu käyttöön myös *BRCA1*- ja *BRCA2*-geenien valtamutaatiotutkimuksessa (20532 ja 20533) ja tutkimusta on laajennettu käsittämään 61 Suomessa tähän mennessä tunnistettua *BRCA1*- ja *BRCA2*-geenien mutaatiota. Tutkimus päivitetään säännöllisesti.

Allekirjoitukset	Heli Nevanlinna sairaalageneetikko	Anna-Kaisa Anttonen erikoislääkäri vastuuyksikön päällikkö	Kristiina Aittomäki professori, ylilääkäri vastuuyksikköryhmän päällikkö
	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1998	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1406

HUSLABin tutkimustiedotteet julkaistaan osoitteessa  
[http://huslab.fi/ohjekirjan\\_luetteet/tutkimustiedotteet/](http://huslab.fi/ohjekirjan_luetteet/tutkimustiedotteet/)  
 Samasta osoitteesta voi tilata uusista tiedotteista  
 ilmoittavan sähköposti-ilmoituksen tai RSS-syötteen.