

## Uusi NGS-geenipaneeli aivokasvainten somaattisille muutoksille Genetiikan laboratoriossa 24.11.2016 alkaen

<b>Tutkimus</b>	22080	Ts-NGSsNT1	Geenipaneeli aivokasvainten somaattisille muutoksille, kudosnäytteestä
<b>Asia</b>	HUSLABin tarjoama kasvainten somaattisten muutoksien tutkimusvalikoima laajenee aivokasvainten somaattisten mutaatioiden tutkimuksella.		
<b>Lähete</b>	HUSLAB lähete Geneettinen tutkimus, maligniteetit osoitteessa <a href="http://www.huslab.fi">www.huslab.fi</a>		
<b>Indikaatiot</b>	Aivokasvaimen somaattisten mutaatioiden tutkiminen.		
<b>Näyte</b>	Parafiinileikkeet ja HE-lasi / arvio kasvainsolujen osuudesta näytteessä tai parafiiniblokki ja HE-lasi. Patologi valitsee kudosblokista edustavan kohdan, joka sisältää vähintään 20-30 % tuumorisoluja. Näytteeksi tarvitaan 4-8 kpl 10 um paksuista parafiinileikettä pieneen muovipurkkiin (esim. formalinipurkkiin). Vaihtoehtoisesti tuorekudosnäyte ravintonesteessä tai suolaliuoksessa. Näyte lähetetään huoneenlämmössä laboratorioon.		
<b>Menetelmä</b>	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).		
<b>Tulokset</b>	2-3 viikon kuluessa näytteen saapumisesta.		
<b>Yleistä</b>	In house -syöpägeenipaneelilla voidaan tutkia <i>EGFR</i> , <i>PDGFRA</i> , <i>MET</i> , <i>EZH2</i> , <i>SMARCA4</i> , <i>PTCH</i> , <i>ACVR1</i> , <i>KDR (VEGFR)</i> ja <i>PPARG</i> -geenien monistumia sekä eksonialueiden mutaatiota. Lisäksi tutkimuksen avulla voidaan osoittaa mutaatioita <i>ALK</i> , <i>IDH1</i> , <i>CTNNB1</i> , <i>PIK3CA</i> , <i>SMO</i> , <i>BRAF</i> , <i>CDKN2A</i> , <i>PTEN</i> , <i>KRAS</i> , <i>IDH2</i> , <i>TP53</i> , <i>SMARCB1</i> , <i>H3F3A</i> ja <i>HIST1H3B</i> -geenien kohdennetuilta tunnetuilta mutaatioalueilta sekä <i>N-MYC</i> ja <i>C-MYC</i> geenien monistumia. Saadusta näytteestä eristetyistä DNA:sta määritetään kohdealueitten emäsjärjestys PCR-amplikoneihin perustuvalla sekvensoinnilla Ion Torrent -laitteistolla.		
<b>Tulkinta</b>	DNA-muutosten tunnistamiseen ja tulosten tulkintaan käytetään IonReporter -ohjelmaa. Tuloksista suodatetaan pois tunnetut polymorfiat. Lausunnossa ilmoitetaan tutkitut alueet, keskimääräinen peitto kohdealueilla, tutkimuksen herkkyys, todetut muutokset ja mutanttialleelin osuus peitosta. Lisäksi ilmoitetaan kliiniseltä merkitykseltään avoimeksi jäävät muutokset.		
<b>Allekirjoitukset</b>	Tarja Salonen, sairaalageneetikko HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 428 6393	Anna-Kaisa Anttonen, erikoislääkäri, prosessivast. HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523	Kristiina Aittomäki ylilääkäri, linjaohjaja HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1406

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