

Uusi periytyvän suolistosyöpäpäättiuden NGS-paneeli Genetiikan laboratoriossa 2.1.2017 alkaen

Uudet tutkimukset	22061	B -CRCMut	Periytyvä kolorektaalisyöpäpäättiys, NGS-menetelmällä, verestä
	23580	Ts-CRCMut	Periytyvä kolorektaalisyöpäpäättiys, NGS-menetelmällä, kudostenäytteestä
Lopetettavat tutkimukset	4653	B -HNPCL-D	Periytyvä ei-polypoottinen paksusuolisyöpä (HNPCC), MLH1-, MSH2- tai MSH6-geenin laaja mutaatiohaku, verestä
	4651	B -FAPL-D	Familaalinen adenomatoottinen polypoosi (FAP), laaja APC-geenin mutaatiohaku verestä

Asia Periytyvän suolistosyöpäpäättiuden diagnostiikassa siirrytään massiiviseen rinnakkaissekvensointiin ja avataan uusi paneelitutkimus. Muutoksen myötä kaksi aikaisemmin tarjolla ollutta laajaa sekvensointitutkimusta lopetetaan.

Johdanto *In house* -geenipaneelilla tutkitaan 12 suolistosyöpäpäättiuteen liitetyn geenin proteiinia koodaavat eksonialueet. Geenipaneelissa tutkitaan *APC*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *BMPR1A*, *MLH3*, *MUTYH*, *PMS2*, *POLD1*, *POLE*, *SMAD4* ja *STK11* -geenit. Saadusta näytteestä eristetystä DNA:sta määritetään kohdealueitten emäsjärjestys PCR-amplikonien perustuvalla sekvensoinnilla Ion Torrent PGM -laitteella ja tarvittaessa tutkimusta täydennetään Sanger-sekvensoinnilla. Tutkimuksen indikaationa on epäily periytyvästä suolistosyöpäpäättiudesta, kuten Lynchin oireyhtymästä tai polypoositaudeista. Tutkimus on laajempi ja selvästi edullisempi kuin aikaisemmin tarjolla olleet B -HNPCL-D ja B -FAPL-D.

Tulkinta 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 ja mutanttialleelin osuus peitosta. Lisäksi ilmoitetaan kliiniseltä merkitykseltään epäselvät muutokset. Tarvittaessa todettu muutos varmistetaan suoralla sekvensoinnilla.

Näyte	B -CRCMut: 3-10 ml EDTA-verta		
	Ts-CRCMut: Ituratamutaatioiden tutkimuksessa näytteeksi toivotaan parafiinileikkeitä normaalikudoksesta. Patologi valitsee kudoblokista edustavan kohdan, jossa ei ole lainkaan tuumorisoluja (tai korkeintaan 30 % tuumorisoluja). Näytteeksi tarvitaan 4-8 kpl 10 mikrometrin paksuista parafiinileikettä pieneen muovipurkkiin (esim. formaliinipurkkiin). Tutkimusta ei suositella tehtäväksi viittä vuotta vanhemmista parafiiniblokeista.		
Menetelmä	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).		
Tiedustelut	Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 75905 lääkäri tai molgenlab@hus.fi		
Allekirjoitukset	Pia Alhopuro erikoislääkäri	Anna-Kaisa Anttonen prosessivastaava, erikoislääkäri	Kristiina Aittomäki ylilääkäri
	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 428 7259	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1406