

## Uusi fuusio geenitutkimus Genetiikan laboratoriossa avautuu 8.1.2018

<b>Tutkimus</b>	21736	Ts-TmrFuus	Fuusio geenipaneeli kasvainten somaattisille muutoksille
<b>Asia</b>	Uusi tutkimus		
<b>Indikaatiot</b>	Keuhkosyöpä, kilpirauhassyöpä, sappiteiden syöpä, muut syövät.		
<b>Näyte</b>	Parafiiniblokki, joka saa olla korkeintaan viisi vuotta vanha. Kasvainsolujen osuus näytteessä on oltava >5%.		
<b>Menetelmä</b>	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).		
<b>Tulokset</b>	3 viikon kuluessa näytteen saapumisesta.		
<b>Yleistä</b>	<p>Kaupallinen Archer FusionPlex CTL -paneeli sisältää 195 kohdealuetta. Paneelilla voidaan tutkia geenien (ALK, AXL, BRAF, CCND1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PPARG, RAF1, RET, ROS1, THADA) fuusioita ennalta tuntemattomien fuusio partnereiden kanssa, kun toinen fuusio-partneri on ym. geenien tutkitulla eksonialueella, ja fuusio esiintyy RNA-tasolla. Paneelilla voidaan havaita myös selkeästi kohonneita ekspressiotasoja 16 geenin (ALK, AXL, BRAF, CCND1, EGFR, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PIK3CA, RET, ROS1, THADA) osalta.</p> <p>Näytteestä eristetystä totaalinukleinihaposta valmistetusta cDNA:sta monistetaan kohdealueet Anchored MultiPlex PCR -menetelmällä, ja kohdealueiden emäsjärjestys määritetään Ion Torrent -puolijohdesekvensoinnilla. Fuusioiden ja ekspressiotasojen muutosten tunnistamiseen ja tulosten tulkintaan käytetään Archer Analysis -ohjelmaa.</p> <p>Tutkittavien geenien fuusioilla voi olla merkitystä esim. potilaan lääkehoitoa valittaessa.</p>		
<b>Tulkintaa</b>	Lausunnossa raportoidaan ne fuusiot, joiden osuus näytteessä on vähintään 5 %, sekä yli viisinkertaiset yliekspressiot verrokinäytteiden ekspression suhteutettuna.		
<b>Allekirjoitukset</b>	Soili Kytölä sairaalageneetikko  HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 9125	Anna-Kaisa Anttonen erikoislääkäri prosessivastaava HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523	Kristiina Aittomäki professori, ylilääkäri linjajohtaja HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1406