

Uusi TP53-geenin NGS-tutkimus Genetiikan laboratoriossa 15.5.2017 alkaen

Tutkimus	21599	B -TP53-D	TP53-geenin DNA-tutkimus, verestä
Asia	HUSLABin tarjoama tutkimusvalikoima laajenee TP53-geenin sekvensointitutkimuksella.		
Indikaatiot	Epäily periytyvästä syöpäalttiudesta tai krooninen lymfaattinen leukemia.		
Menetelmä	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).		
Tulokset	2 viikon kuluessa näytteen saapumisesta.		
Yleistä	<p>TP53-geenin ituratomutaatiot aiheuttavat harvinaista periytyvää Li-Fraumeni syöpäalttiusoireyhtymää, johon liittyy kohonnut riski mm. rabdomyosarkoomaan, rintasyöpään ja muihin syöpiin. Kroonisessa lymfaattisessa leukemiassa voidaan havaita hoidollisesti ja ennusteellisesti merkityksellisiä TP53-geenin somaattisia mutaatioita. TP53-geenin kaikkien eksonien sekvensointi tehdään NGS-menetelmällä. Sekvensoinnilla löydetään eksoni- ja splicingalueiden mutaatioita. Saadusta näytteestä eristetystä DNA:sta määritetään kohdealueitten emäsjärjestys PCR-amplikoineihin perustuvalla sekvensoinnilla Ion Torrent -laitteistolla.</p>		
Tulkintaa	<p>Löydetyistä emäsmuutoksista suodatetaan pois tunnetut polymorfiat. Lausunnossa ilmoitetaan tutkitut alueet, tutkimuksen herkkyys, todetut muutokset ja mutanttialleelin osuus peitosta. Lisäksi ilmoitetaan kliiniseltä merkitykseltään tuntemattomaksi jäävät muutokset.</p> <p>TP53-geeni on mukana useissa laboratoriomme tarjoamissa paneelitutkimuksissa, joita voidaan käyttää etsittäessä kasvainnäytteestä TP53-geenin somaattisia mutaatioita.</p>		
Allekirjoitukset	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