

Uusi NGS-geenipaneeli myelooiden sairauksien somaattisille muutoksille Genetiikan laboratoriossa 15.5.2017 alkaen

Tutkimus	23577	B -MyelMut	Syöpägeenipaneeli myelooiden leukemioiden somaattisille muutoksille, verestä
	23578	Bm-MyelMut	Syöpägeenipaneeli myelooiden leukemioiden somaattisille muutoksille, luuytimestä
	23579	Ts-MyelMut	Syöpägeenipaneeli myelooiden leukemioiden somaattisille muutoksille, kudoksesta

Asia HUSLABin tarjoama NGS-tutkimusvalikoima laajenee myelooiden sairauksien somaattisten mutaatioiden tutkimuksella.

Indikaatiot Myelooiden sairauksien diagnostiikka.

Menetelmä NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).

Tulokset 2-3 viikon kuluessa näytteen saapumisesta.

Yleistä Yhteistyössä asiakkaiden kanssa ja nykyisten kansainvälisten suositusten perusteella suunnitellulla *in house* -syöpägeenipaneelilla voidaan tutkia *ASXL1, BCOR, CDKN2A, CEBPA, CREBBP, CUX1, DNMT3A, ETV6, EZH2, KDM6A, NF1, PHF6, P300, RAD21, RUNX1, SETD2, STAG2, TET2, TP53* ja *ZRSR2*-geenien eksoni- ja splicingalueiden mutaatioita sekä korkea-asteisia monistumia. Lisäksi tutkimuksen avulla voidaan osoittaa mutaatioita geenien *BRAF, CALR, CBL, CSF3R, FLT3, GATA1, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, PDGFRA, PHF6, PTPN11, SETBP1, SF3B1, SMC1A, SMC3, SRSF2, U2AF1* ja *WT1* tunnetuilta mutaatioalueilta. Saadusta näytteestä eristetystä DNA:sta määritetään kohdealueitten emäsjärjestys PCR-amplikonien perustuvalla sekvensoinnilla Ion Torrent -laitteistolla. Kohdealueet sekvensoidaan keskimäärin 8000x lukusyvyydellä, jolloin >98 % kohdealueista on sekvensoitu vähintään 500x. Näin voidaan tunnistaa mutaatiot, joiden osuus näytteessä on yli 2 %.

Löydetyistä emäsmuutoksista suodatetaan pois tunnetut polymorfiat. Lausunnossa ilmoitetaan tutkitut alueet, keskimääräinen peitto kohdealueilla, tutkimuksen herkkyys, todetut muutokset ja mutanttialleelin osuus peitosta. Lisäksi ilmoitetaan kliiniseltä merkitykseltään tuntemattomaksi jäävät muutokset.

HUSLAB-ohjekirjasta (www.huslab.fi/ohjekirja) löytyy tarkempia tietoja tutkimuksiin tarvittavista näytemääristä, tutkimuksien vastausajoista ja näytteiden lähetyksestä. Hintatietoja voi tiedustella HUSLABin asiakaspalvelusta huslabasiakasinfo@hus.fi.

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

*HUSLABin tutkimustiedotteet julkaistaan osoitteessa
http://huslab.fi/ohjekirjan_liitteet/tutkimustiedotteet/
Samasta osoitteesta voi tilata uusista tiedotteista
ilmoittavan sähköposti-ilmoituksen tai RSS-syötteen.*