

Laajempi periytyvän rinta- ja munasarjasyöpäpäättiuden ja syöpäkasvainien NGS-paneeli Genetiikan laboratoriossa 1.6.2017 alkaen

Uudet tutkimukset	22059	B -BrOvMut	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäättius, NGS-menetelmällä, verestä
	22060	Ts-BrOvMut	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäättius, NGS-menetelmällä, kudoksetä
Tutkimuksen lyhenne muuttuu (suluissa vanha lyhenne)	22057	B -BRCAMut (B -NGSgBO1)	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäättius, BRCA1- ja BRCA2-geenien sekvensointi NGS-menetelmällä, verestä
	22058	Ts-BRCAMut (Ts-NGSgBO1)	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäättius, BRCA1- ja BRCA2-geenien sekvensointi NGS-menetelmällä, kudoksetä
	21376	B -OvCaMut (B -NGSsOV1)	Periytyvä munasarjasyöpäpäättius, NGS-menetelmällä, verestä
	22063	Ts-OvCaMut (Ts-NGSgOV1)	NGS-munasarjasyöpäpäättiuspaneeli, kasvainten somaattisille ja ituradan muutoksille, kudoksetä
	22062	Ts-BR1Mut (Ts-NGSsBR1)	NGS rintasyöpäpäättiuspaneeli, kasvainten somaattisille muutoksille, kudoksetä

Asia HUSLABin NGS-tutkimusvalikoimaan lisätään laajempi rinta- ja munasarjasyöpäpäättiuden geenipaneelitutkimus, jota voidaan käyttää epäiltäessä periytyvää rinta- tai munasarjasyöpäpäättiutta tai munasarjasyöpäkasvaimen somaattisten mutaatioiden tutkimiseen.

Aikaisemmin tarjolla olleiden tutkimusten tutkimuslyhenteet muuttuvat Kuntaliiton nimikkeitä vastaaviksi ja samalla täsmennetään ohjetta vanhoista kudoksetäistä tehtävästä ituratatutkimuksesta.

Menetelmä NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi)

Uudet tutkimukset BrOvMut *in house* –syöpäpäättiuspaneelilla voidaan tutkia rintasyöpään, munasarjasyöpään tai syöpäpäättiusoireyhtymään liittyvien 28 geenin (*BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, DICER1, FANCM, MCPH1, MLH1, MSH2, MSH6, MRE11, NBN, PALB2, PMS2, PPM1D, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RECQL, STK11, TP53, XRCC2*) proteiinia koodaavat eksonialueet sekä 4 Suomessa aikaisemmin todettua *ATM*-geenin mutaatiota. Saadusta näytteestä eristetään DNA ja kohdealueitten emäsjärjestys määritetään PCR-amplikonien sekvensointiin perustuvalla menetelmällä Ion Torrent -laitteistolla.

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

Löydetyistä emäsmuutoksista suodatetaan pois tunnetut ituradassa esiintyvät polymorfiat. Lausunnossa ilmoitetaan tutkitut alueet, keskimääräinen peitto kohdealueilla, somaattisen tutkimuksen herkkyys sekä todettu mutaatio/mutaatiot. Lisäksi ilmoitetaan kliiniseltä merkitykseltään tuntemattomaksi jäävät muutokset. Tarvittaessa todettu muutos varmistetaan suoralla sekvensoinnilla. Jos kudonäytteestä tehtävässä tutkimuksessa todetaan *BRCA1*- tai *BRCA2*-geenin mutaatio, selvitetään verinäytteen jatkotutkimuksella, esiintyykö mutaatio myös ituradassa. Muista geeneistä selvitetään kudonäytteestä todetun mutaation esiintyminen ituradassa pyydettäessä erillisenä lisätutkimuksena.

Vanhat kudonäytteet

Perinnöllistä syöpäalttiutta (ituratamutaatiota) voidaan tutkia potilaan parafiinikudonäytteistä eristetystä DNA:sta Ts-BRCAMut, Ts-OvCaMut ja Ts-BrOvMut -tutkimuksilla, mikäli potilaan verinäytettä ei ole saatavissa. Tällöin suositellaan tutkittavaksi ensisijaisesti syöpäpotilaan normaalia, tervettä kudosta. Tuumorikudosta voidaan tutkia ainoastaan, mikäli tervettä kudosta ei ole käytettävissä ja tällöin tulee valita näyte, jossa kasvainsolujen osuus on mahdollisimman pieni. Yli 5 vuotta vanhemmista tai muutoin huonolaatuisista kudonäytteistä tutkimus saattaa onnistua vain osittain ja silloin pyritään vastaamaan 78 Suomessa aikaisemmin todettua *BRCA1*- ja *BRCA2*-geenin mutaatiota. Ajantasainen lista näistä geenivirheistä on saatavissa laboriostamme. Vanhoista kudonäytteistä tehtyjen tutkimusten vastausaika voi myös olla tavallista pidempi.

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

Heli Nevanlinna
sairaalageneetikko

HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 1998

Anna-Kaisa Anttonen
erikoislääkäri
prosessivastaava

HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 09 471 73603

Kristiina Aittomäki
professori, ylilääkäri;
linjajohtaja
HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 1406