

Muutoksia periytyvän rinta- ja munasarjasyöpäpäälttiuden NGS-paneelitestauksessa 21.9.2018

Lopetettava tutkimus	21376	B -OvCaMut	Periytyvä munasarjasyöpäpäälttiös, NGS-menetelmällä, verestä
Korvaava tutkimus	22059	B -BrOvMut	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäälttiös, NGS-menetelmällä, verestä
Lopetettava tutkimus	21063	Ts-OvCaMut	NSG-munasarjasyöpäpaneeli, kasvainten somaattisille ja ituradan muutoksille, kudoksenäytteestä
Korvaava tutkimus	22060	Ts-BrOvMut	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäälttiös, NGS-menetelmällä, kudoksenäytteestä
Uusi tutkimus-lyhenne	21437	B -BRCA _{del} (korvaa lyhenteen B -BO3-D)	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäälttiös, BRCA1- ja BRCA2-geenien deleetio- ja duplikaatiotutkimus, verestä
Uusi tutkimus	21596	Ts-BRCAY-D	Periytyvä rintasyöpäpäälttiös, BRCA1- tai BRCA2-geenin yksittäisen mutaation DNA-tutkimus, kudoksenäytteestä

Asia

Periytyvän rinta- ja munasarjasyöpäpäälttiuden diagnostiikassa tapahtuu muutoksia lokakuussa.

1) B -BrOvMut ja Ts-BrOvMut -tutkimukset korvaavat jatkossa B -OvCaMut ja Ts-OvCaMut -tutkimukset, jotka lopetetaan 15.10.18.

2) B -BrOvMut ja Ts-BrOvMut -tutkimuksia muokataan tämän hetkiseen kirjallisuuteen perustuen ja paneelitutkimuksesta poistuu 8 geeniä 1.10.18 alkaen. B -BrOvMut- ja Ts-BrOvMut-paneeleita suositellaan käytettäväksi perinnöllisen syöpäpäälttiuden ituratatutkimuksissa verinäytteestä tai normaalista kudoksenäytteestä. Ituratatutkimuksen indikaationa on epäily periytyvästä rinta- tai munasarjasyöpäpäälttiudesta tai muusta syöpäpäälttiusoireyhtymästä. Tutkimuksessa lausutaan jatkossa 20 geeniä (*BARD1*, *BLM*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CHEK2*, *DICER1*, *FANCM*, *MCPH1*, *MLH1*, *MSH2*, *MHS6*, *PALB2*, *PMS2*, *PTEN*, *RAD51C*, *RAD51D*, *STK11* ja *TP53*) sekä 4 Suomessa aikaisemmin todettua *ATM*-geenin mutaatiota. B -BrOvMut-tutkimus sisältää myös *BRCA1*- ja *BRCA2*-geenien MLPA-tutkimuksen. B -BrOvMut ja Ts-BrOvMut-paneeleista voi myös edelleen pyytää tutkittavaksi ainoastaan tilaajan haluamat geenit. Ts-BrOvMut-paneelin voi tilata

myös somaattisten mutaatioiden tutkimiseksi syöpäkudoksesta. Kasvainten somaattisilla mutaatioilla voi olla merkitystä syövän hoitoa valittaessa.

3) *BRCA1*- ja *BRCA2*-geenien deleetio- ja duplikaatiotutkimuksen (MLPA) uusi lyhenne on B -BRCA_{del} ja vanha lyhenne B -BO3-D poistuu käytöstä 15.10.18.

4) Kudoksenäytteestä tehtävälle yksittäisen mutaation tutkimukselle perustetaan oma nimike Ts-BRCAY-D, joka on tilattavissa 15.10.18 alkaen.

Tiedustelut

Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 75905 lääkäri tai genetiikanlaboratorio@hus.fi

Allekirjoitukset

Heli Nevanlinna
sairaalageneetikko

HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 1998

Anna-Kaisa Anttonen
prosessivastaava,
erikoislääkäri

HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 0523

Minna Pöyhönen
vs. ylilääkäri

HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 428 7504