

Laajennettu NGS-paneeli aivokasvainten somaattisille muutoksille 4.2.2019 alkaen

Tutkimus (suluissa vanha lyhenne)	22080	Ts-NT1Mut (Ts-NGSsNT1)	NGS syöpägeenipaneeli, aivokasvainten somaattisille muutoksille, kudospäyteestä
Asia	Menetelmän laajennus		
Johdanto	<p>HUSLABin tutkimusvalikoimassa ollutta aivokasvainten somaattisten mutaatioiden NGS-paneelia laajennetaan. Samalla tutkimuksen lyhenne muuttuu, mutta tutkimuksen numero ja pitkä nimi säilyvät ennallaan. Tutkimuksen hinta ei muutu.</p> <p>Laajennetun NT1Mut-paneelin avulla voidaan tutkia yhteensä 27 geenin kohdealueiden emäsmuutoksia (paneelin päivityksen myötä myös geenit <i>SUFU</i> ja <i>GLI2</i>) sekä lisäksi myös kokonaisten geenien monistumia (paneelin päivityksen myötä myös <i>GLI2</i>-geeni). NT1Mut-paneeli on yhdessä VGH-ML- ja TmrFuus-tutkimusten kanssa osa aivokasvainten diagnostiikkaa yhä laajemmalle potilasryhmälle.</p>		
Menetelmä	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi)		
Yleistä	<p>NT1Mut <i>in house</i> -syöpägeenipaneelilla voidaan tutkia geenien <i>SUFU</i>, <i>EGFR</i>, <i>PDGFRA</i>, <i>MET</i>, <i>EZH2</i>, <i>SMARCA4</i>, <i>PTCH</i>, <i>ACVR1</i>, <i>KDR</i> (<i>VEGFR</i>) ja <i>PPARG</i> monistumia ja eksonialueiden mutaatioita. Lisäksi tutkimuksen avulla voidaan osoittaa mutaatioita geenien <i>ALK</i>, <i>IDH1</i>, <i>CTNNB1</i>, <i>PIK3CA</i>, <i>SMO</i>, <i>BRAF</i>, <i>CDKN2A</i>, <i>PTEN</i>, <i>KRAS</i>, <i>IDH2</i>, <i>TP53</i>, <i>SMARCB1</i>, <i>H3F3A</i> ja <i>HIST1H3B</i> kohdennetuilta tunnetuilta mutaatioalueilta sekä geenien <i>GLI2</i>, <i>N-MYC</i> ja <i>c-MYC</i> monistumia.</p>		
Muuta	Lisätietoja löytyy HUSLAB-ohjekirjasta (www.huslab.fi/ohjekirja)		
Allekirjoitukset	Anne Juvonen sairaalageneetikko HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 428 6912	Soili Kytölä sairaalageneetikko HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 9125	Minna Pöyhönen vs. ylilääkäri HUSLAB Genetiikan linja puh. 050 428 7504

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