

## Muutoksia periytyvän rinta- ja munasarjasyöpäpäättiuden NGS-paneelitestauksessa Genetiikan laboratoriossa 15.7.2019 alkaen

Muuttuvat tutkimukset	Tutkimusnumero	Tutkimus	Kuvaus
	22059	B -BrOvMut	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäättius, NGS-menetelmällä, verestä
	22060	Ts-BrOvMut	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäättius, NGS-menetelmällä, kudoksenäytteestä
	20532	B -BRCA-D	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäättius, BRCA1- ja BRCA2-geenien suomalaisten mutaatioiden tutkimus, verestä
	20533	Ts-BRCA-D	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäpäättius, BRCA1- ja BRCA2-geenien suomalaisten mutaatioiden tutkimus, kudoksesta

### Asia

Periytyvän rinta- ja munasarjasyöpäpäättiuden diagnostiikassa tapahtuu muutoksia 15.7.2019 alkaen.

- 1) B -BrOvMut ja Ts-BrOvMut -tutkimuksia muokataan ja paneelitutkimuksesta poistuu 2 geeniä (*BLM* ja *DICER1*) 15.7.2019 alkaen. Nämä geenit lausutaan jatkossa ainoastaan erikseen pyydettyinä. Tutkimuksessa lausutaan jatkossa 18 geeniä (*BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CHEK2*, *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. *MLH1*-geenin eksonin 16 deleetio (ns. valtamutaatio I) todetaan jatkossa NGS-sekvenssianalyysillä.
- 2) Paneeleista lausutaan patogeeniset ja todennäköisesti patogeeniset sekä kliiniseltä merkitykseltään tuntemattomiksi jäävät muutokset. Tunnetut ituradassa esiintyvät polymorfiat sekä todennäköisesti harvittomiksi arvioitua ja aminohappoa muuttamattomat ns. hiljaiset tai introniset muutokset jätetään lausumatta. Ns. alhaisen riskin muutoksia, joilla ei ole kliinistä/prediktiivistä merkitystä kuten esim. *BRCA2* c.9976A>T p.(Lys3326Ter) tai *CHEK2* c.470T>C p.(Ile157Thr), ei lausuta.

B -BrOvMut- ja Ts-BrOvMut-paneeleita suositellaan käytettäväksi perinnöllisen syöpäpäättiuden ituratutkimuksissa verinäytteestä tai normaalista kudoksenäytteestä. Ituratutkimuksen indikaationa on epäily periytyvästä rinta- tai munasarjasyöpäpäättiudesta tai muusta syöpäpäättiösoireyhtymästä.

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) B -BRCA-D ja Ts-BRCA-D-tutkimusten Suomessa todettujen mutaatioiden listaus on päivitetty. Tutkimus käsittää 97 Suomessa aikaisemmin tunnistettua *BRCA1*- ja *BRCA2*-geenien mutaatiota. Mutaatiot on kuvattu HUSLAB-ohjekirjassa.

B -BRCA-D - ja Ts-BRCA-D -tutkimuksia voidaan käyttää perinnöllisen syöpäalttiuden iturata-tutkimuksissa verinäytteestä tai normaalista kudospäätteestä.

**Tiedustelut**

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

**Allekirjoitukset**

Heli Nevanlinna  
Sairaalageneetikko

HUSLAB  
Genetiikan laboratorio  
puh. 050 427 1998

Soili Kytölä  
Prosessivastaava,  
sairaalageneetikko

HUSLAB  
Genetiikan laboratorio  
puh. 050 427 9125

Anna-Kaisa Anttonen  
Linjajohtaja, ylilääkäri

HUSLAB  
Genetiikan laboratorio  
puh. 050 427 0523