Muutoksia periytyvän rinta-ja munasarjasyöpäalttiuden NGS-paneelitestauksessa Genetiikan laboratoriossa 5.2.2020 alkaen

Muuttuvat tutkimukset

22058	Ts-BRCAMut	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäalttius, BRCA1- ja BRCA2-geenien sekvensointi NGS-menetelmällä, kudosnäytteestä
22060	Ts-BrOvMut	Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäalttius, NGS-menetelmällä, kudosnäytteestä

Asia

Periytyvän rinta- ja munasarjasyöpäsyöpäalttiuden diagnostiikassa tapahtuu muutoksia 5.2.2020 alkaen.

Koska NGS-menetelmä ei tunnista eksonitasoisia deleetioita tai duplikaatioita, on Ts-BRCAMut- ja Ts-BrOvMut -tutkimuksiin aikaisemmin sisältynyt Suomessa toistuvana esiintyvän BRCA1-geenin eksonin 13 duplikaation tutkiminen MLPA-menetelmällä, mikäli kudosnäytteen mukana on tullut verinäyte. Jatkossa verinäytteestä tutkitaan MLPA-menetelmällä BRCA1- ja BRCA2-geenien kaikki eksoniset deleetiot ja duplikaatiot. Verinäytteen MLPA-tutkimus sisältyy Ts-BRCAMut- ja Ts-BrOvMut tutkimusten hintaan ja se tilataan erikseen tutkimusnumerolla 21437 B -BRCAdel.

Ts-BRCAMut-paneelia suositellaan käytettäväksi somaattisten mutaatioiden tutkimiseen kudosnäytteissä. Paneelia voidaan käyttää myös ituratatutkimuksissa normaalista kudosnäytteestä, mikäli verinäytettä ei ole käytettävissä.

Ts-BrOvMut-paneelia suositellaan käytettäväksi perinnöllisen syöpäalttiuden ituratatutkimuksissa normaalista kudosnäytteestä, mikäli verinäytettä ei ole käytettävissä. Ituratatutkimuksen indikaationa on epäily periytyvästä rinta- tai munasarjasyöpäalttiudesta tai muusta syöpäalttiusoireyhtymästä. Paneelista voi 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.

Tiedustelut

Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 75905 lääkäri tai genetiikanlaboratorio@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
Vastuualuejohtaja, ylilääkäri
HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 0523