

Laajennettu NGS-paneeli myelooiden leukemioiden somaattisille muutoksille 7.12.2020 alkaen

Muuttuvat tutkimukset	23577	B -MyelMut	Syöpägenipaneeli myelooiden leukemioiden somaattisille muutoksille, verestä
	23578	Bm-MyelMut	Syöpägenipaneeli myelooiden leukemioiden somaattisille muutoksille, luuytimeästä
	23579	Ts-MyelMut	Syöpägenipaneeli myelooiden leukemioiden somaattisille muutoksille, kudoksetästä

Asia Paneelin laajennus

Johdanto HUSLABin tutkimusvalikoimassa ollutta myelooiden leukemioiden somaattisten mutaatioiden NGS-paneelia laajennetaan. Tutkimuksen lyhenne, pitkä nimi ja numero säilyvät ennallaan. Tutkimuksen hinta ei muutu.

Laajennettu paneeli sisältää alueita 45 syöpägenistä, joissa voi esiintyä mm. taudin hoidon tai ennusteen kannalta merkityksellisiä somaattisia mutaatioita erityisesti myelooiden sairauksissa. Uusia tutkittavia alueita on lisätty geeneihin *JAK2* ja *RUNX1*, joista katetaan nyt kaikki proteiinia koodaavat eksonit, sekä geeniin *GATA2*, josta katetaan koko koodaavan alueen lisäksi konservoitunut alue intronista 4. Kokonaan uutena geeninä paneelissa on *DDX41*.

Menetelmä NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi). Akkreditoitu menetelmä.

Yleistä MyelMut in house -syöpägenipaneelilla voidaan tutkia 23 syöpägeenin (*ASXL1*, *BCOR*, *CDKN2A*, *CEBPA*, *CREBBP*, *CUX1*, *DDX41*, *DNMT3A*, *EP300*, *ETV6*, *EZH2*, *GATA2*, *JAK2*, *KDM6A*, *NF1*, *PHF6*, *RAD21*, *RUNX1*, *SETD2*, *STAG2*, *TET2*, *TP53* ja *ZRSR2*) kaikki proteiinia koodaavat eksonit ja 22 geenistä (*BRAF*, *CALR*, *CBL*, *CSF3R*, *FLT3*, *GATA1*, *IDH1*, *IDH2*, *KIT*, *KRAS*, *MPL*, *NPM1*, *NRAS*, *PDGFRA*, *PTPN11*, *SETBP1*, *SF3B1*, *SMC1A*, *SMC3*, *SRSF2*, *U2AF1* ja *WT1*) kohdennettuja mutaatioalueita.

Muuta Lisätietoja löytyy HUSLAB-ohjekirjasta (www.huslab.fi/ohjekirja)

Allekirjoitukset	Reetta Vainionpää Sairaalgeneetikko	Soili Kytölä Sairaalgeneetikko, prosessivastaava	Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri, vastuualuejohtaja
	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1237	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 9125	HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523