

Uusi *POLE*-geenin tutkimus endometriumsyövän diagnostiikkaan 9.12.2021 alkaen

Tutkimus	23174	Ts-POLEMut	<i>POLE</i> -geenin mutaatiotutkimus, kudoksesta
Asia	Uusi tutkimus		
Johdanto	<i>POLE</i> -geenin mutaatioilla on merkitystä endometriumsyövän ennusteeseen ja hoitoon. In house -syöpägeenipaneelilla tutkitaan <i>POLE</i> -geenin eksonukleasidomeenia koodaavat eksonit.		
Indikaatiot	Endometriumsyöpä.		
Näyte	Parafiinileikkeet tai parafiiniblokki ja HE-lasi.		
Menetelmä	NGS (next generation sequencing).		
Tulokset valmiina	Kahden viikon kuluessa.		
Tulkinta	<i>POLE</i> -geenin mutaatioista lausutaan artikkelin Leon-Castillo A et al. mukaiset eksonukleasidomeeniin sijoittuvat, tunnetut somaattiset mutaatiot. Muita mutaatioita ei lausuta, koska käytettävissä ei ole kasvaimen mutaatiotaakkaa (TMB, tumor mutational burden), joka tarvitaan muutosten patogeenisuuden arviointia varten. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto. Kirjallisuus: Leon-Castillo A et al. Interpretation of somatic <i>POLE</i> mutations in endometrial carcinoma. <i>J Pathol</i> , 250:323-335,2020.		
Muuta	HUSLAB-ohjekirjasta (www.huslab.fi/ohjekirja) löytyy tarkempia tietoja mm. tutkimukseen tarvittavista näytemääristä ja näytteiden lähetyksestä. Hintatietoja voi tiedustella HUSLABin asiakaspalvelusta huslab@hus.fi .		
Allekirjoitukset	Reetta Vainionpää Sairaalageneetikko HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1237	Soili Kytölä Sairaalageneetikko, prosessivastaava HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 9125	Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri, vastualuejohtaja HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523