

Periytyvän hematologisen taudin geenipaneeli, verestä (tutkimusnumero 23150) ja kudoksesta (tutkimusnumero 231151) siirtyy Genetiikan laboratoriossa tehtäväksi tutkimukseksi 30.12.2022 alkaen

Tutkimus	23150 B -HemMut Periytyvän hematologisen taudin geenipaneeli, verestä 23151 Ts-HemMut Periytyvän hematologisen taudingeenipaneeli, kudoksesta
Asia	Tekopaikkamuutos Uusi tutkimus
Yhteyshenkilöt	Sairaalageneetikko Kaisa Kettunen: kaisa.kettunen@hus.fi / 040 628 8187 ja erikoislääkäri Pia Alhopuro: pia.alhopuro@hus.fi / 050 428 7259
Indikaatiot	Perinnöllisen hematologisen taudin epäily, kun mutaatio on tuntematon. Kun suvun mutaatio tunnetaan, sukuun kuuluvan henkilön tutkimus pyydetään kohdennettuna (tutkimusnumero 20464 B-SEKVY-D).
Näyteastia	EDTA-putki 5/3 ml
Näyte	3-5 ml EDTA-verta (pieniltä lapsilta minimi näytemäärä on 1 ml EDTA-verta). Näyte lähetetään huoneenlämpöisenä eikä se saa jäättyä. Tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa 1-3 vrk. Mikäli tutkittava on saanut kantasolusiirteen, verta ei voi käyttää näytemateriaalina. Tutkimus voidaan tällöin tehdä eri kudoksenäytteistä, kuten parafiinileikkeestä tai tuorekudospalasta. Kudospala ravintonesteessä tai suolaliuoksessa. Meilahden alueella otettu näyte lähetetään välittömästi. Lähetys: Genetiikan laboratorioon (putkipostiasema HUSLAB-talon moniajoasema 6300). Meilahden ulkopuolelta tuleva näyte toimitetaan osoitteella HUSLAB-talo, Näytteiden vastaanotto, Topeliuksenkatu 32, Tunnus 5000493, Info MNVO, 00006 VASTAUSLÄHETYS.
Menetelmä	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).
Yleistä	Perinnölliset hematologiset taudit voivat olla ilmiasultaan hyvin vaihtelevia lievistä solu-putoksista akuutteihin leukemioihin. Tämä laaja ituratageenipaneeli on suunniteltu kattamaan hyvin erilaisiin hematologisiin ilmiäsiihin johtavien geenien muutoksia. Joidenkin geenien muutoksien on havaittu aiheuttavan myös lisääntynyttä riskiä kiinteille kasvaimille. Lähettävän lääkärin tulee selittää potilaalle, mitä hänestä tutkitaan ja myös mitä mahdollisten perinnöllisten muutosten löytyminen voi tarkoittaa hänelle tai hänen perheelleen. Tulokinnan kannalta on välttämätöntä kuvata kliiniset esitiedot ja sukuhistoria mahdollisimman tarkasti. Huomio: Tätä testiä ei suositella alfa- ja betatalassemian tai sirppisoluanemian diagnostiikkaan, vaan <i>HBA1</i> - ja <i>HBA2</i> -geenien mutaatiotutkimuksen voi tilata erillisellä nimikkeellä 21434 B-HBA/B-D. Tämä tutkimus ei sovellu myöskään somaattisten muutosten osoittamiseen.

Tulkinta

Tutkimuksessa analysoidaan 297 perinnöllisiin hematologisiin sairauksiin liitettyä geeniä: *ABCB7, ABCG5, ABCG8, ACD, ACTN1, ADA2, ADAMTS13, AK1, AK2, ALAS2, AMN, ANK1, ANKRD26, ANO6, AP3D1, ARPC1B, ASXL1, ATM, ATR, ATRX, BLM, BLOC1S3, BLOC1S6, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CBL, CD46, CDAN1, CDC42, CDIN1, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CLCN7, CLPB, CSF2RA, CSF3R, CTC1, CUBN, CXCR4, CYB5R3, CYCS, DDX41, DHFR, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DNASE2, DNMT3A, DTNBP1, EFL1, EGLN1, ELANE, EPAS1, EPB41, EPB42, EPOR, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, EZH2, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FASLG, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FLNA, FLT3, FYB1, G6PC3, G6PD, GALE, GATA1, GATA2, GBA, GCLC, GFI1, GFI1B, GG CX, GINS1, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, GPI, GSS, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HFE, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HRAS, IDH1, IDH2, IFNGR2, IKZF1, IKZF2, IKZF5, ITGA2B, ITGB3, ITK, JAGN1, JAK2, KDM1A, KDSR, KIF23, KIT, KLF1, KRAS, LAMTOR2, LIG4, LMAN1, LPIN2, LYST, MAD2L2, MAGT1, MBD4, MCFD2, MECOM, MLH1, MMUT, MPIOG6B, MPL, MPO, MRE11, MRTFA, MSH2, MSH6, MTHFD1, MTR, MYD88, MYH9, MYO5A, MYSM1, NAF1, NBEAL2, NBN, NF1, NHP2, NOP10, NOTCH1, NPM1, NRAS, NT5C3A, P2RY12, PALB2, PARN, PAX5, PCCA, PCCB, PDGFRA, PGM3, PHF6, PIEZO1, PKLR, PLA2G4A, PLAU, PMS2, POT1, PRF1, PRKACG, PROC, PROS1, PTEN, PTPN11, PTPRJ, PUS1, RAB27A, RAC2, RAD50, RAD51, RAD51C, RASGRP2, RBBP6, RBM8A, RECQL4, REN, RHAG, RIT1, RMRP, RNF168, RNU4ATAC, RPA1, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS14, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SBF2, SEC23B, SERPINC1, SERPINF2, SH2B3, SH2D1A, SLC11A2, SLC19A2, SLC25A38, SLC37A4, SLC46A1, SLC4A1, SLFN14, SLX4, SMARCD2, SOS1, SPTA1, SPTB, SRC, SRP54, SRP72, STAT3, STIM1, STX11, STXBP2, TAZ, TBXA2R, TBXAS1, TCIRG1, TCN2, TEK, TERC, TERT, TET2, TF, THBD, THPO, TINF2, TMPRSS6, TP53, TP11, TPP1, TRNT1, TSR2, TUBB1, UBE2T, UNC13D, USB1, VHL, VKORC1, VPS13B, VPS45, VWF, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, WT1, XIAP, XRCC2 ja YARS2 sekvensoimalla. Kyseisistä geeneistä tutkitaan proteiinia koodaavat alueet ja silmukointiin vaikuttavat alueet (+/-20 bp). Lisäksi pystytään arvioimaan joitakin aiemmin tunnistettuja, syvemmillä intronialueilla sijaitsevia muutoksia.*

Saadusta sekvenssistä voidaan lisäksi tunnistaa yllä lueteltujen geenien kopiolumuutokset (yksi kokonainen eksoni – usean Mb suuruiset muutokset, useita geenejä sisältävät alueet ja mm. kaikki mikroleetio/duplikaatiosyndroomat). Katkoskohtia ei saada aina määritettyä tarkasti, koska geenien välisiä ja geenin intronisia alueita ei sekvensoida.

Lausunnossa ilmoitetaan tutkitut alueet, peitto kohdealueilla ja todettu mutaatio. Lisäksi ilmoitetaan kliiniseltä merkitykseltään epäselvät muutokset. Tunnetut ituradassa esiintyvät polymorfiat sekä todennäköisesti harmittomiksi arvioituit ja aminohappoa muuttamattomat ns. hiljaiset tai introniset muutokset jätetään lausumatta.

NGS-menetelmään perustuva sekvensointitutkimus ei pysty tunnistamaan kaikkia perimän tautia-aiheuttavia muutoksia (esim. toistojaksomutaatiot, uudelleenjärjestäytymät, matala-asteiset mosaiikkimuotoiset muutokset). Tämä geenipaneeli ei sovellu myöskään somaattisten muutosten tutkimiseen.

- Huomautuksia** Kiireellisestä tutkimuksesta on oltava erikseen etukäteen yhteydessä Genetiikan laboratorioon ja tiedusteltava, onko mahdollista tehdä tutkimus kiireellisenä. Mikäli HUSLAB genetiikan laboratorio ei pysty tekemään tutkimusta itse kiireellisenä, hankitaan kiireellinen tutkimus alihankintana. Lisätietoja soveltuvan tutkimuksen valinnasta voi kysyä Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 74339 toimisto tai 09 471 1626137 lääkäri tai Genetiikanlaboratorio(at)hus.fi
- Tiedustelut** Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 74339 toimisto tai 09 471 75905 lääkäri tai Genetiikanlaboratorio(at)hus.fi
- Allekirjoitukset**
- | | | |
|-------------------------|-------------------------|-------------------------|
| Kaisa Kettunen | Pia Alhopuro | Anna-Kaisa Anttonen |
| Sairaalageneetikko | Erikoislääkäri | Ylilääkäri |
| HUS Diagnostiikkakeskus | HUS Diagnostiikkakeskus | HUS Diagnostiikkakeskus |
| Genetiikan laboratorio | Genetiikan laboratorio | Genetiikan laboratorio |
| puh. 040 628 8187 | puh. 050 428 7259 | puh. 050 427 0523 |