

Homologisen rekombinaation vajuus Ts-HRD-D (tutkimusnumero 23180) siirtyy Genetiikan laboratoriossa tehtäväksi 1.9.2022 alkaen

Tutkimus	23180	Ts-HRD-D	Homologisen rekombinaation vajuus, kudoksesta
Asia	Tekopaikkamuutos Uusi tutkimus		
Yhteyshenkilöt	sairaalageneetikko Maarit Lappalainen, maarit.lappalainen@hus.fi, 050 427 9544 erikoislääkäri Reetta Soininen, reetta.soininen@hus.fi, 040 162 6137		
Indikaatiot	Homologisen rekombinaation vajuuden (homologous recombination deficiency, HRD) tutkiminen munasarjasyövässä.		
Näyteastia	Falcon 15 ml ja 50 ml		
Näyte	Tuorekudosnäyte jäädytettynä, suolaliuoksessa tai ravintonesteessä. Näytteen tulisi sisältää vähintään 30 % kasvainsoluja. Patologi arvioi näytteen edustavuuden. Meilahden alueella otettu näyte lähetetään välittömästi Genetiikan laboratorioon (putkipostiasema HUSLAB-talon moniajoasema 6300). Meilahden ulkopuolelta tuleva näyte toimitetaan osoitteella HUSLAB-talo, Näytteiden vastaanotto, Topeliuksenkatu 32, Tunnus 5000493, Info MNVO, 01006 VASTAUSLÄHETYS.		
Menetelmä	Array. Osittain alihankintana teetettävä tutkimus.		
Tekotiheys	Joka toinen viikko.		
Tulokset valmiina	Kuukauden kuluessa		
Yleistä	Homologinen rekombinaatio (HR) on solujen käyttämä DNA:n korjausmekanismi, jonka puutos tai häiriintyminen (HR deficiency, HRD) aiheuttaa genomien uudelleenjärjestymistä ja kopiolumuutoksia. Munasarjasyöpöpotilailla nähdään patogeenisiä muutoksia geeneissä, jotka aiheuttavat homologisen rekombinaation häiriintymisen. Tähän on tätä nykyä käytettävissä kohdennettu lääkehoito. Tutkimuksen käyttötarkoituksena on määrittää munasarjasyövän kasvainnäytteestä homologisen rekombinaation tehokkuus kvantitatiivisella asteikolla ja luokitella kasvainnäyte joko homologisen rekombinaation suhteen puutteelliseksi tai kykeneväksi.		
Tulkinta	HRD voidaan todeta genomilaajuisen SNP-sirututkimuksen avulla laskemalla 1) isot vierekäiset kopiolumuutokset (large scale transitions, LSTs) 2) heterotsygotian menetykset (loss of heterozygosity, LOH) 3) kopio-luku/LOH-muutokset telomeereissä (telomeric allelic imbalances, TAIs). Munasarjasyöväälle on optimoitu oma HRD-määrittäminenmenetelmä, jossa lasketaan yhteen edellä mainittuihin luokkiin 1-3 kuuluvat lukuarvot. Syöpänäyte luokitellaan homologisen rekombinaation suhteen vajavaiseksi, jos yhteenlaskettu lukuarvo ylittää raja-arvon.		

Huomautuksia

Tutkimusta ei voi pyytää kiireellisenä.

Tiedustelut

Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 74339 toimisto tai puh. 09 471 75905 lääkäri tai Genetiikanlaboratorio(at)hus.fi.

Allekirjoitukset

Maarit Lappalainen
Sairaalageneetikko
HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 9544

Reetta Soininen
Erikoislääkäri
HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 040 162 6137

Anna-Kaisa Anttonen
Ylilääkäri
HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 0523