

Muutos eksomisekvensointitulosten analyysissä; ituradan eksomisekvensointitutkimuksissa raportoidaan jatkossa myös kopiolumuutokset (CNV)

Asia	Eksomitutkimusten ja geenipaneelien vastaamisessa tapahtuu muutoksia 1.9.2022 alkaen.		
	1) Kopiolumuutokset arvioidaan ja ilmoitetaan eksomitutkimuslausunnoissa.		
	2) Eksomitutkimusvastaukset lausutaan erillisellä lausuntoliitteellä.		
	3) Eksomianalyysissä hyödynnetään kliinisten esitietojen perusteella poimittuja HPO-termejä (Human Phenotype Ontology, https://hpo.jax.org/app/)		
	4) Muutokset koskevat myös eksomipohjaisia paneelitutkimuksia		
Koskee tutkimuksia	21577	B -ExTri-D	Eksomisekvensointi potilas ja vanhemmat, verestä
	23140	B -ExKon-D	Eksomisekvensoinnin sukulaisen verrokinäyte, verestä
	21576	B -ExSeq-D	Eksomisekvensointi, verestä
	23101	B -LQSMut	Synnynnäisen pitkä QT-oireyhtymän geenipaneeli, verestä
	23179	B -NoonMut	Noonanin oireyhtymän geenipaneeli, verestä
Asia	NGS-menetelmään perustuva eksomisekvensointi, eli perimän koodaavien alueiden sekvensointi tehdään kun potilaan diagnoosi on avoin. Usein potilaan vanhempien näytteiden tutkiminen yhdessä potilaan näytteen kanssa parantaa mahdollisuutta oikeaan molekyylogeneettiseen löydökseen pääsemiseen.		
	Eksomisekvensointianalyysissä voidaan jatkossa suoraan havaita pienten sekvenssimuutosten lisäksi myös kopiolumuutokset, jotka parantavat mahdollisuuksia potilaan sairauden taustalla olevan poikkeavuuden löytämiseen.		
	Analyysissä tapahtuneiden muutosten ansiosta, nyt voidaan saadusta sekvenssistä tunnistaa myös kopiolumuutokset (yksi kokonainen eksoni – usean Mb suuruiset muutokset, useita genejä sisältävät alueet ja mm. kaikki mikrodeleetio/duplikaatiosyndroomat). Katkoskohtia ei saada aina määritettyä tarkasti, koska geenien välisiä ja geenin intronisia alueita ei sekvensoida.		
	Kiireellisten sikiöaikaisten tutkimusten ensisijaisena menetelmänä käytetään edelleen molekyylikaryotyypitystä.		
	Samanaikaisesti kopiolumuanalyysin käyttöönoton kanssa tulosten analyysissä ryhdytään laajemmin hyödyntämään potilaan kliinisistä esitiedoista poimittavia HPO-termejä (Human Phenotype Ontology, https://hpo.jax.org/app/). Lähettäviä lääkäreitä pyydetään kiinnittämään huomiota potilaan taudinkuvan kannalta keskeisten löydösten kirjaamiseen, jotta HPO-termien hyödyntäminen analyysissä on mahdollista. Lisäksi muutosten yhteydessä valtaosa tutkimuksista tullaan jatkossa lausumaan erillisellä analyysiohjelmistossa muodostettavalla lausuntoliitteellä.		
Menetelmä	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).		

Tiedustelut

sairaalageneetikko Tiina Alitalo: tiina.alitalo@hus.fi / 050 427 0488

erikoislääkäri Pia Alhopuro: pia.alhopuro@hus.fi / 050 428 7259

sairaalageneetikko Kaisa Kettunen: kaisa.kettunen@hus.fi / 040 628 8187

erikoislääkäri Liisa Viitasalo: liisa.viitasalo@hus.fi / 050 439 4367

Allekirjoitukset

Arto Orpana
Ylikemisti, prosessivastaava
HUSLAB
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 0647

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