

Laajennettu NGS-paneeli myelooiden leukemioiden somaattisille muutoksille 1.6.2023 alkaen

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 HUS Diagnostiikkakeskuksen Genetiikan laboratorion tutkimusvalikoimassa olevaa myelooiden leukemioiden somaattisten muutosten NGS-paneelia laajennetaan. Tutkimuksen numero, lyhenne ja pitkä nimi säilyvät ennallaan.

Laajennettu paneeli sisältää alueita 68 syöpägenistä, joissa voi esiintyä mm. taudin diagnoosin, hoidon tai ennusteen kannalta merkityksellisiä somaattisia muutoksia erityisesti myelooiden sairauksissa. Paneeliin on lisätty 16 geenistä (*ABL1, ANKRD26, BCL2, BCORL1, EIF6, GNB1, IL7R, JAK1, PPM1D, PRPF8, PTEN, SAMD9, SAMD9L, SH2B3, TERT, UBA1*) kaikki proteiinia koodaavat eksonit, *ANKRD26*-geenistä lisäksi 5'utr-alue ja *TERT*-geenistä osa promoottorialueesta, sekä 7 geenistä (*ETNK1, FBXW7, JAK3, MYD88, NOTCH1, STAT3, STAT5B*) tunnetut hotspot-alueet.

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

Yleistä Laajennetulla in house MyelMut-syöpägenipaneelilla voidaan tutkia 39 syöpägenin (*ABL1, ANKRD26, ASXL1, BCL2, BCOR, BCORL1, CDKN2A, CEBPA, CREBBP, CUX1, DDX41, DNMT3A, EIF6, EP300, ETV6, EZH2, GATA2, GNB1, IL7R, JAK1, JAK2, KDM6A, NF1, PHF6, PPM1D, PRPF8, PTEN, RAD21, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SETD2, SH2B3, STAG2, TERT, TET2, TP53, UBA1 ja ZRSR2*) kaikki proteiinia koodaavat eksonit ja 29 geenistä (*BRAF, CALR, CBL, CSF3R, ETNK1, FBXW7, FLT3, GATA1, IDH1, IDH2, JAK3, KIT, KRAS, MPL, MYD88, NOTCH1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PTPN11, SETBP1, SF3B1, SMC1A, SMC3, SRSF2, STAT3, STAT5B, U2AF1 ja WT1*) kohdennettuja mutaatioalueita.

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

Allekirjoitukset	Reetta Vainionpää Sairaalageneetikko HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1237	Soili Kytölä Yligeneetikko, HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio puh. 050 427 9125	Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri, vastuualuejohtaja HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523
-------------------------	---	--	--