

Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäalttiis, BRCA1- ja BRCA2-geenien suomalaisten mutaatioiden tutkimus

| Muuttuvat tutkimukset | | | |
|-----------------------|-------|------------|---|
| | 22059 | B -BrOvMut | Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäalttiis, NGS-menetelmällä |
| | 22060 | Ts-BrOvMut | Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäalttiis, NGS-menetelmällä |
| | 20532 | B -BRCA-D | Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäalttiis, BRCA1- ja BRCA2-geenien suomalaisten mutaatioiden tutkimus |
| | 20533 | Ts-BRCA-D | Periytyvä rinta- ja munasarjasyöpäalttiis, BRCA1- ja BRCA2-geenien suomalaisten mutaatioiden tutkimus |

Asia Periytyvän rinta- ja munasarjasyöpäalttiuden diagnostiikassa tapahtuu muutoksia 15.6.2023 alkaen

1) B -BrOvMut ja Ts-BrOvMut -geenipaneelitutkimuksien sisältöä muokataan vastaamaan nykyistä tietoa ja paneelitutkimuksesta poistuu 2 geeniä (FANCM- ja MCPH1-geenit) 15.6.2023 alkaen. Näiden geenien muutokset lausutaan jatkossa ainoastaan erikseen pyydettyäessä. Tutkimuksessa lausutaan jatkossa 16 merkityksellistä, rinta- ja munasarjasyöpäalttiuteen liitettyä geeniä (BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11 ja TP53) sekä 4 Suomessa aikaisemmin todettua ATM-geenin muutosta. B -BrOvMut-tutkimus sisältää myös BRCA1- ja BRCA2-geenien MLPA-tutkimuksen. MLH1-geenin analyysi sisältää jatkossakin eksonin 16 deleetion (ns. valtamutaatio I) NGS-sekvenssianalyysillä.

Paneelista lausutaan patogeeniset ja todennäköisesti patogeeniset sekä kliiniseltä merkitykseltään tuntemattomiksi jäävät muutokset. Tunnetut ituradassa esiintyvät polymorfiat sekä todennäköisesti harmittomiksi arvioidut ja aminohappoa muuttamattomat ns. hiljaiset tai intro-niset muutokset jätetään lausumatta. Ns. alhaisen riskin muutoksia, joilla ei ole kliinistä/pre-diktiivistä merkitystä kuten esim. BRCA2 c.9976A>T p.(Lys3326Ter) tai CHEK2 c.470T>C p.(Ile157Thr), ei lausuta.

B -BrOvMut ja Ts-BrOvMut-paneeleista voi myös edelleen pyytää tutkittavaksi ainoastaan tilaajan haluamat geenit.

2) B -BRCA-D ja Ts-BRCA-D-tutkimusten Suomessa todettujen mutaatioiden tutkimus lopetetaan 15.6.2023. Mikäli jatkossa toivotaan tutkimusta tällä kysymyksenasettelulla, se voidaan tilata joko B -BRCAMut- tai Ts-BRCAMut-tutkimuksena kertoen esitiedoissa toivottu tutkimuksen sisältö.

Yhteyshenkilöt Sairaalageneetikko Christa Schmidt, christa.schmidt@hus.fi, 040 626 5278, ja sairaalageneetikko Maarit Lappalainen, maarit.lappalainen@hus.fi, 050 427 9544

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

Allekirjoitukset

Maarit Lappalainen
Sairaalageneetikko
HUS Diagnostiikkakeskus
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 9544

Arto Orpana
Ylikemisti
HUS Diagnostiikkakeskus
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 0647

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