

Laajennettu NGS-paneeli aivokasvainten somaattisille muutoksille 1.12.2023 alkaen

Tutkimukset	22080	Ts-NT1Mut	Syöpägeenipaneeli aivokasvainten somaattisille muutoksille, kudosnäytteestä
Asia	Paneelin laajennus		
Johdanto	<p>HUS Diagnostiikkakeskuksen Genetiikan laboratorion tutkimusvalikoimassa olevaa aivokasvainten somaattisten muutosten NGS-paneelia laajennetaan. Tutkimuksen numero, lyhenne ja pitkä nimi säilyvät ennallaan.</p> <p>Laajennettu paneeli sisältää alueita 35 syöpägeenistä, joissa voi esiintyä mm. aivokasvainten diagnoosin, hoidon tai ennusteen kannalta merkityksellisiä somaattisia muutoksia. Paneelin sisältöä on laajennettu erityisesti gliomien ja meningeomien diagnostiikassa tarvittavien geenien osalta. Paneeliin on lisätty neljästä geenistä (<i>ATRX</i>, <i>FGFR1</i>, <i>SMARCE1</i>, <i>TRAF7</i>) kaikki proteiinia koodaavat eksonit ja neljästä geenistä (<i>AKT1</i>, <i>BCOR</i>, <i>KLF4</i>, <i>PRKCA</i>) tunnetut hotspot-alueet. Lisäksi geneeistä <i>TP53</i> ja <i>CTNNB1</i> katetaan nyt hotspot-alueiden sijasta kaikki proteiinia koodaavat eksonit.</p>		
Menetelmä	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi). Akkreditoitu menetelmä.		
Yleistä	<p>Laajennetulla <i>in house</i> NT1Mut-syöpägeenipaneelilla voidaan tutkia 16 syöpägeenin (<i>ACVR1</i>, <i>ATRX</i>, <i>CTNNB1</i>, <i>EGFR</i>, <i>EZH2</i>, <i>FGFR1</i>, <i>KDR</i>, <i>MET</i>, <i>PDGFRA</i>, <i>PPARG</i>, <i>PTCH1</i>, <i>SMARCA4</i>, <i>SMARCE1</i>, <i>SUFU</i>, <i>TP53</i> ja <i>TRAF7</i>) kaikki proteiinia koodaavat eksonit ja 16 geenistä (<i>AKT1</i>, <i>ALK</i>, <i>BCOR</i>, <i>BRAF</i>, <i>CDKN2A</i>, <i>H3F3A</i>, <i>HIST1H3B</i>, <i>IDH1</i>, <i>IDH2</i>, <i>KLF4</i>, <i>KRAS</i>, <i>PIK3CA</i>, <i>PRKCA</i>, <i>PTEN</i>, <i>SMARCB1</i> ja <i>SMO</i>) kohdennettuja mutaatioalueita. Lisäksi paneelilla voidaan tutkia geenimonistumia 24 geenin (<i>ACVR1</i>, <i>ALK</i>, <i>CTNNB1</i>, <i>EGFR</i>, <i>EZH2</i>, <i>FGFR1</i>, <i>GLI2</i>, <i>KDR</i>, <i>KRAS</i>, <i>MET</i>, <i>MYC</i>, <i>MYCN</i>, <i>PDGFRA</i>, <i>PIK3CA</i>, <i>PPARG</i>, <i>PTCH1</i>, <i>PTEN</i>, <i>SMARCA4</i>, <i>SMARCB1</i>, <i>SMARCE1</i>, <i>SMO</i>, <i>SUFU</i>, <i>TP53</i> ja <i>TRAF7</i>) osalta.</p>		
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 Genetiikka ja kliininen farmakologia puh. 050 427 0523