

# BRAF-geenin mutaatiotutkimus, solunulkoinen (free) DNA

8001 B -BRAF-fD

Patologia

Tiedustelut

Tekniikka:

014 2691740 Molekyylibiologi

Vastaukset:

014 2691540 Osastonsihteerit

Indikaatio

Melanooma, keuhkosyöpä, kilpirauhassyöpä ja paksusuolensyöpä.

Näyte

Näytteen lähettämiseen on kaksi vaihtoehtoa:

1. 3 x 6-10 ml EDTA, plasma erotetaan mahd. pian. Lähetettävä näyte n. 9 ml plasmaa pakastettuna.
2. 2 x 10 ml kokoverta cfDNA keräykseen tarkoitetuissa erityisputkissa (Esim. Streck Cell-Free DNA BCT) ilman pakastusta.

Näytteen mukaan liitetään [lähete](#). Sairaalan omat plasma näytteet toimitetaan viivytyksettä molekyylipatologian laboratorioon (patologian yksikkö). Ulkopuolelta tulevat näytteet lähetetään pakastettuna (eroteltu EDTA plasma) tai kokoverenä huoneenlämmössä (Streck putket).

Lähetys: Keski-Suomen sairaala Nova, Molekyylipatologia, patologian yksikkö M-1, Hoitajantie 3, 40620 Jyväskylä.

## Näytteen käsittely

1. EDTA-putkista plasma tulisi erotella kokoverestä mahdollisimman pian (aikaviive enintään 2h) näytteenoton jälkeen. Verinäyte voidaan ottaa EDTA-putkeen. Erottelun jälkeen plasmanäyte toimitetaan viivytyksettä molekyylipatologian laboratorioon. Mikäli plasmanäytettä ei voida toimittaa heti molekyylipatologian laboratorioon, tulee se jäädyttää mahdollisimman nopeasti ja säilyttää vähintään -20°C lämpötilassa. Jäädetytty plasmanäyte toimitetaan molekyylipatologian laboratorioon pakastettuna.
2. Vaihtoehtoisesti verinäyte voidaan kerätä cfDNA keräykseen tarkoitettuihin erikoisputkiin (Esim. Streck Cell-Free DNA BCT), jolloin näyte voidaan lähettää kokoverenä normaali postissa (säilyvyys 1-2 viikkoa, putken valmistajasta riippuen). Putkia ei saa pakastaa.

## Lähetä

Tutkimuspyynnöt tehdään sähköisesti. Sairaanhoidopiirin ulkopuolelta tuleva tutkimuspyyntö tehdään erillisellä [lähetteellä](#).

## Menetelmä

Solunulkoisen DNA:n eristys sekä alleelispesifinen ddPCR-menetelmä. Menetelmällä voidaan osoittaa BRAF-geenin yleisin aktivoiva mutaatio p.V600E sekä p.V600K mutaatio.

## Vastausaika

Tutkimuksia tehdään viikottain. Molekyyliogeneettisten tutkimuksien vastausaika on noin 10 työpäivää.

## Tulkinta/lausunto

Tutkimuksesta annetaan lausunto. Positiivinen tulos tutkimuksessa viittaa aktivoituneeseen BRAF-geeniin, jolloin tuumorikudos todennäköisesti reagoi BRAF-salpaajahoitoon.

## Huomautuksia

Mikäli plasmanäytettä aiotaan säilyttää pidempiaikaisesti ennen tutkimukseen lähettämistä, suositellaan säilytyslämpötilaksi -80°C.