

# EGFR-geenin mutaatiotutkimus, solunulkoinen (free) DNA

6378 B -EGFR-fD

Patologia

Tiedustelut

**Tekniikka:**

014 2691740 Molekyylibiologi

**Vastaukset:**

014 2691540 Osastonsihteerit

Indikaatio

Kehkon ei-pienisoluisen karsinoman EGFR-tyrosiinikinaasiestäjän hoitovasteen arvioiminen.

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 kokovera 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, 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. Jäädytetty plasmanäyte toimitetaan molekyylipatologian laboratorioon pakastettuna.
2. Vaihtoehtoisesti verinäyte voidaan kerätä cfDNA keräykseen tarkoitettuihin erikoisputkiin (Esim. Streck cfDNA tube), jolloin näyte voidaan lähettää kokoverenä normaali postissa (säilyvyys 1-2 viikkoa, putken valmistajasta riippuen). Putkia ei saa pakastaa.

## Lähetä

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

## Menetelmä

Solun ulkoisen DNA:n eristys sekä alleelispesifinen ddPCR-menetelmä. Menetelmällä voidaan osoittaa yleisimmät EGFR-mutaatot:

15 erilaista eksonin 19 deleetiota:

c.2235\_2252>AAT  
c.2235\_2249del15  
c.2236\_2250del15  
c.2238\_2252>GCA  
c.2238\_2255del18  
c.2239\_2253>CAA  
c.2239\_2251>C  
c.2239\_2258>CA  
c.2239\_2252>CA  
c.2239\_2256del18  
c.2239\_2248TTAAGAGAAG>C  
c.2239\_2253del15  
c.2239\_2247delTTAAGAGAA

c.2240\_2254del15

c.2240\_2257del18

Pistemutaatiot:

c.2573T>G (aminohappomuutos p.L858R)

c.2369C>T (aminohappomuutos p.T790M)

c.2582T>A (aminohappomuutos p.L861Q)

### Vastausaika

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

### Tulkinta/lausunto

Tutkimuksesta annetaan lausunto noin kahden viikon kuluessa näytteen saapumisesta. EGFR-geenin tyrosiinikinaasialueen mutaatioita tunnetaan ei-pienisoluisessa keuhkosyövässä noin 30 erilaista. Keuhkon ei-pienisoluisiin karsinomiin liittyy 10-30 % tapauksista aktivoiva EGFR-tyrosiinikinaasin mutaatio, joka yleensä ennustaa parempaa hoitovastetta.

Tyrosiinikinaasistäjähoito valitaan EGFR-geenin mutaatiostatuksen mukaan. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.

### Huomautuksia

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