

# NGS geenipaneelitutkimus POLE- ja TP53-mutaatioiden osoittamiseksi kudospäytteestä

10112 Ts-PoleMut

## Patologia

### Tiedustelut

**Tekniikka:**

014 2691740 Molekyylibiologi

**Vastaukset:**

014 2591540 Osastonsihteerit

### Indikaatio

POLE- ja TP53-mutaatioiden osoittaminen kudospäytteestä.

### Näyte

Patologian laboratorioon arkistoitu parafiiniblokki. Erillistä näytettä ei tarvita.

Jos tutkimuspyyntö on sairaanhoitopiirin ulkopuolelta, näytteeksi lähetetään parafiiniblokki ja sitä vastaava HE-lasi. Jos blokkia on leikattu paljon HE:n jälkeen, pyydetään blokista värjäämään uusi HE-lasi, joka vastaa blokin nykytilannetta. Näytteen edustavuuden arvioimiseksi on tärkeää, että käytettävissä on blokkia parhaiten edustava HE-lasi. Läheteessä on syytä erikseen mainita, jos lähetettävä näytelasi ei edusta blokista viimeksi leikattuja näytteitä.

Lähetettävän laboratorion patologi tekee arvion näytteen/leikkeen kasvainsolujen määrästä ja merkitsee edustavan tuumorikohdan lähetettävään HE-lasiin. Näytteen mukaan liitetään [lähete](#), johon arvio kasvainsolujen määrästä kirjataan. Läheteeseen tulisi kirjata myös esitiedot lyhyesti.

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

## Näytteen käsittely

Patologi/molekyylibiologi/solubiologi valitsee aikaisemmin otetusta näytemateriaalista kohdan, jossa kasvainsolujen tumien osuus on ainakin 20 %.

## Lähetä

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

## Menetelmä

Saadusta näytteestä eristetään DNA ja eristetystä DNA:sta monistetaan tutkittavat geenialueet PCR-tekniikalla (Qiaseq: Human Comprehensive Cancer Panel, DHS-3501Z, Qiagen). Tutkittavien geenialueiden emäsjärjestys määritetään sekvensoimalla näytteet Illuminan NextSeq500 laitteella.

Tässä tutkimuksessa analysoidaan vain geenit POLE ja TP53 (virtuaalipaneeli). Varianteista raportoidaan patogeeniset tai mahdollisesti patogeeniset mutaatiot. Mikäli myöhemmin halutaan tulos kaikista paneelin geeneistä (275 kpl), tulee ottaa yhteyttä laboratorioon ja sopia uudesta analysoinnista.

Tutkimuksella voidaan todeta yhden emäksen muutoksia (pistemutaatiot), pieniä insertioita ja deleetioita. Tutkimuksella ei voida todeta geenifuusioita, suuria deleetioita tai insertioita

## Vastausaika

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

## Lausunto

Tutkimuksesta annetaan lausunto.