

# NGS-geenipaneelitutkimus tiettyjen kliinisesti merkittävien fuusiogeenien osoittamiseksi kudospnäytteestä

10113 Ts-RNAfuus

Patologia

Tiedustelut

**Tekniikka:**

014 2691740 Molekyylibiologi

**Vastaukset:**

014 2691540 Osastonsihteerit

Indikaatio

ALK, BAG4, BRAF, CCDC6, CD74, CIAO1, COPA, CUX1, EGFR, EML4, ETV6, EZR, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GOPC, HIP1, KIF5B, KLC1, LRIG3, MET, MPRIP, MRPS14, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RAD51, RET, ROS1, SDC4, SLC34A2, STRN, TACC3, TFG, TPM3, TPR, TRIM33 ja UBE3C geenifuusioiden ja MET eksonin 14 skipping mutaation osoittaminen kudospnäytteestä.

Näyte

Patologian laboratorioon arkistoitu parafiiniblokki. Erillistä näytettä ei tarvita. Tutkimus soveltuu myös alkoholifiksoiduille/sytologisille näytteille. Huomioitavaa on, että kovien kudosten pehennyskäsittely voi vaikuttaa näytteen RNA:han niin, että näyte ei sovellu tutkimukseen.

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. Lähettävän laboratorion patologi tekee arvion näytteen/leikkeen kasvainsolujen määrästä ja merkitsee edustavan kasvainkohdan

lähetettävään HE-lasiin. Näytteen mukaan liitetään [lähete](#), johon arvio kasvainsolujen määrästä kirjataan. Näyte lähetetään huoneenlämmössä.

Lähetys: Keski-Suomen sairaala Nova, Molekyylipatologia, Patologian osasto, Hoitajantie 3, 40620 Jyväskylä.

## Näytteen käsittely

Tutkittavaksi toimitetusta materiaalista valitaan edustava alue siten, että kasvainsolujen tumien osuus pyritään saamaan riittävän suureksi (vähintään 20%). Patologi arvioi tumien osuuden kaikista tutkimusalueella olevista tumista, merkitsee sen vastaukseen ja ottaa huomioon näytteen edustavuutta arvioidessaan.

## Lähete

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

## Menetelmä

Näytteestä eristetään RNA joka muunnetaan cDNA:ksi. Tutkittavat geenialueet monistetaan amplikonipohjaisella menetelmällä (Qiaseq RNAscan, Qiagen) ja emäsjärjestys määritetään sekvensoimalla näytteet Illuminan NextSeq500 laitteella. Datan analysointi suoritetaan Qiagenin CLC Genomics Workbench ohjelmistolla.

Tutkimuksella voidaan todeta geenifuusioita joissa toisena partnerina on ALK, BAG4, BRAF, CCDC6, CD74, CIAO1, COPA, CUX1, EGFR, EML4, ETV6, EZR, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GOPC, HIP1, KIF5B, KLC1, LRIG3, MET, MPRIP, MRPS14, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RAD51, RET, ROS1, SDC4, SLC34A2, STRN, TACC3, TFG, TPM3, TPR, TRIM33 tai UBE3C. Menetelmä tunnistaa myös ennalta määrittelemättömiä/uusia geenifuusioita. Menetelmä tunnistaa myös eksonien silmikointi (skipping) mutaatioita. NTRK2-geenin fuusioiden tunnistaminen voi olla heikko/puutteellinen.

## Vastausaika

Tutkimuksia tehdään viikoittain. Molekyyligeneettisten tutkimusten vastausaika on noin 10 työpäivää.

## Lausunto

Tutkimuksesta annetaan lausunto.

