

Laaja NGS geenipaneelitutkimus DNA-mutaatioiden osoittamiseksi kudospäätteestä

10101 Ts-NGScomp

Patologia

Tiedustelut

Tekniikka:

014 2691740 Molekyylibiologi

Vastaukset:

014 2691540 Osastonsihteerit

Indikaatio

ABL1, ACVR1B, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AMER1, APC, AR, ARAF, ARID1A, ARID1B, ARID2, ASXL1, ATM, ATR, ATRX, AURKA, AURKB, AURKC, AXIN1, AXIN2, B2M, BAP1, BCL2, BCL2L1, BCL6, BCOR, BCORL1, BCR, BIRC3, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, CALR, CARD11, CBL, CBLB, CBLC, CCND1, CCND3, CCNE1, CD274, CD79A, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDK6, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CEBPA, CHEK1, CHEK2, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, CSF3R, CTCF, CTNNA1, CTNNB1, CUX1, CXCR4, CYLD, DAXX, DDR2, DICER1, DNMT2, DNMT3A, DOT1L, EED, EGFR, EGLN1, EP300, EPAS1, EPHA3, EPHA5, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERG, ESR1, ETV6, EXO1, EZH2, FAM175A, FAM46C, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FAS, FBXW7, FGF4, FGF6, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FH, FLCN, FLT3, FLT4, FOXL2, FUBP1, GALNT12, GATA1, GATA2, GATA3, GEN1, GNA11, GNAQ, GNAS, GREM1, GRIN2A, H3F3A, HGF, HIST1H3B, HNF1A, HOXB13, HRAS, HSP90AA1, ID3, IDH1, IDH2, IGF1R, IKZF1, IKZF3, IL7R, INHBA, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KAT6A, KDM5C, KDM6A, KDR, KEAP1, KIT, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KRAS, LRP1B, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K4, MAP3K1, MAP3K14, MAPK1, MCL1, MDM2, MDM4, MED12, MEF2B, MEN1, MET, MITF, MLH1, MPL, MRE11A, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYCL, MYCN, MYD88, NF1, NF2, NFE2L2, NFKBIA, NKX2-1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NPM1, NRAS, NSD1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PAK3, PALB2, PAX5, PBRM1, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PIK3CA, PIK3R1, PIK3R2, PIM1, PLCG1, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PPP2R1A, PRDM1, PRKAR1A, PRKDC, PRSS1, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAC1, RAD21, RAD50, RAD51, RAF1, RB1, RET, RHEB,

RHOA, RIT1, RNF43, ROS1, RUNX1, SDHB, SETBP1, SETD2, SF3B1, SMAD2, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMO, SOCS1, SOX2, SOX9, SPOP, SRC, SRSF2, STAG2, STAT3, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TERT, TET2, TGFBR2, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TRAF3, TSC1, TSC2, TSHR, U2AF1, U2AF2, VHL, WHSC1, WT1, XPO1, XRCC2, XRCC3, ZNF217 ja ZRSR2-mutaatioiden osoittaminen.

Paneeli kattaa edellä mainittujen geenien kaikki eksonit kolmea poikkeusta lukuunottamatta: Paneeli ei kata PMS2 geenin eksonia 15, BCR geenin eksonia 17 ja vain osittain AXIN1 eksonin 1.

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

Lähtävän laboratorion patologi tekee arvion näytteen/leikkeen kasvainsolujen määrästä ja merkitsee edustavan tuumorikohdan lähetettävään HE-lasiin. Huomioitavaa on, että kovien kudosten pehmennyskäsittely voi vaikuttaa näytteen DNA:han niin, että näyte ei sovellu tutkimukseen. 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

Patologi valitsee tutkittavaksi toimitetusta materiaalista edustavan alueen siten, että kasvainsolujen tumien osuus pyritään saamaan riittävän suureksi (vähintään 10%). Patologi arvioi tumien osuuden kaikista tutkimusalueella olevista tumista, merkitsee sen vastaukseen ja ottaa huomioon näytteen edustavuutta arvioidessaan.

Lähete

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

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.

Varianteista raportoidaan patogeeniset tai mahdollisesti patogeeniset mutaatiot.

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

Vastausaika

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

Lausunto

Tutkimuksesta annetaan lausunto.