

Laaja NGS geenipaneelitutkimus DNA-mutaatioiden osoittamiseksi ituradasta

10114 B -NGScomp

Patologia

Tiedustelut

Tekniikka:

014 2691740 Molekyylibiologi

Vastaukset:

014 2691540 Osastonsihteerit

Indikaatio

Ituradan mutaatioiden tutkiminen alla luetelluista geeneistä:

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, DNMT3A, DNMT3B, 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

Vähintään 300 µl verta tai veren valkosoluista eristetty DNA.

Näytteen mukaan liitetään [lähete](#), johon kirjataan tutkimuksen tarkoitus tai geenit joihin tutkimus ensisijaisesti kohdistuu.

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

Vastausaika

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

Lähete

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

Menetelmä

Saadusta näytteestä eristetään DNA ja eristetystä DNA:sta monistetaan tutkittavat geenialueet (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), hyvin suuria deleetioita tai insertioita.

Lausunto

Tutkimuksesta annetaan lausunto.