

# NGS-geenipaneelitutkimus PIK3CA-geenin mutaatioiden osoittamiseksi kudospäytteestä

9944 Ts-NGSsCa1

## Patologia

### Tiedustelut

**Tekniikka:**

014 2691740 Molekyylibiologi

**Vastaukset:**

014 2691540 Osastonsihteerit

### Indikaatio

PIK3CA- (p110-alpha) mutaatioiden määrittäminen 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.

Lähtävän laboratorion patologi tekee arvion näytteen/leikkeen kasvainsolujen määrästä ja merkitsee edustavan kasvainkohdan lähetettävään HE-lasiin. Huomioitavaa on, että kovien kudosten pehmenyskäsittely 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 20%). Patologi arvioi tumien osuuden kaikista tutkimusalueella olevista tumista, merkitsee sen vastaukseen ja ottaa huomioon näytteen edustavuutta arvioidessaan.

## 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 Actionable Solid Tumor Panel, Qiagen). Tutkittavien geenialueiden emäsjärjestys määritetään sekvensoimalla näytteet Illuminan NextSeq500 laitteella.

Tutkittavat geenit ja geenialueet, joista mahdolliset mutaatiot raportoidaan:

Koko koodaava alue: ERBB2 (HER-2, NEU), PIK3CA (p110-alpha) ja TP53 (p53).

Valikoidut eksonit: BRAF, PDGFRA, EGFR (ERBB1), KRAS, NRAS ja KIT (CD117).

”HotSpot” alueet: AKT1, ALK, CTNNB1, ERBB3, ESR1 (ER $\alpha$ ), FOXL2, GNA11, GNAQ, IDH1, IDH2, MET (eksoni 19), RAF1, RET.

Tutkimuksella voidaan todeta yhden emäksen muutoksia (pistemutaatiot), pieniä insertioita ja deleetioita. Tutkimuksella ei voida todeta geenifuusioita (esim. ALK), suuria deleetioita tai insertioita eikä MET eksonin 14 skipping mutaatiota (Fuusiot ja skipping mutaatiot tutkitaan RNA paneelilla RNAfuus 10113).

## Vastausaika

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

