

Geenipaneelitutkimus HRR-geenimutaatioiden osoittamiseksi kudoksenäytteestä

10118 Ts-HRRmut

Patologia

Tiedustelut

Tekniikka:

014 2691740 Molekyylibiologi

Vastaukset:

014 2691540 Osastonsihteerit

Indikaatio

Homologinen rekombinaatio (HR) on solujen käyttämä DNA:n korjausmekanismi (Homologous recombination repair, HRR). Mutaatiot HR-geeneissä voivat aiheuttaa korjausmekanismin (HRR) toimimattomuuden/puutoksen (homologous recombination deficiency, HRD). Paneelilla voidaan osoittaa HRR-geenien ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDK12, CHEK1, CHEK2, FANCL, PALB2, PPP2R2A, RAD51B, RAD51C, RAD51D ja RAD54L-geenimutaatiot kudoksenäytteestä.

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. 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. Huomioitavaa on, että kovien kudosten pehmennyskäsittely voi vaikuttaa näytteen DNA:han niin, että näyte ei sovellu tutkimukseen. Näyte lähetetään huoneenlämmössä.

Lähetys: Keski-Suomen sairaala Nova, Molekyylipatologia, Patologian yksikkö, 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.

Lähetete

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

Menetelmä

Saadusta näytteestä eristetään DNA ja valikoiduista geenialueista valmistetaan geenikirjasto amplikonipohjaisella tekniikalla (Qiaseq, Qiagen). Tutkittavien geenialueiden emäsjärjestys määritetään sekvensoimalla näytteet Illuminan NextSeq500 laitteella. Sekvensointi kattaa paneeliin kuuluvien geenien kaikki eksonit +10 emäsparia eksonien päistä. Tutkimuksella voidaan todeta yhden emäksen muutoksia (pistemutaatiot) sekä pieniä insertioita ja deleetioita, jotka esiintyvät näytteessä vähintään 5% frekvenssillä. Kopolukumuutosten tutkiminen on mahdollista, mutta menetelmää ei ole validoitu ko. geeneillä. Kopolukuanalyysi voi antaa viitteitä suurista deleetioista (koko eksoni tai laajempi), mutta negatiivisen tuloksen varmistamiseksi tulisi käyttää muita menetelmiä.

Vastausaika

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

Lausunto

Tutkimuksesta annetaan lausunto.