

Geenipaneelitutkimus HRR-geenimutaatioiden osoittamiseksi verinäytteestä/ituradasta

10119 B-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 iturataa edustavasta verinäytteestä (veren valkosolujen DNA).

Näyte

10 ml EDTA-verinäyte tai veren valkosoluista eristetty DNA. Näyte lähetetään huoneenlämmössä. Pidempiaikaiseen säilytykseen suositellaan jääkaappilämpötilaa. Näytteen mukaan liitetään lähete. Sairaalan omat näytteet toimitetaan molekyylipatologian laboratorioon (patologian yksikkö).

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

Lähete

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

Menetelmä

Saadusta näytteestä eristetään DNA ja valikoiduista geenialuista valmistetaan geenikirjasto ampikonipohjaisella 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.

Kopiolukumuutosten tutkiminen on mahdollista, mutta menetelmää ei ole validoitu ko. geeneillä. Kopiolukuanalyysi voi antaa viitteitä suurista deletioista (koko eksoni tai laajempi), mutta negatiivisen tuloksen varmistamiseksi tulisi käyttää muita menetelmiä.

Vastausaika

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

Lausunto

Tutkimuksesta annetaan lausunto.