

Pärilikud kasvajakas - geenipaneeli sekveneerimine (113 geeni, NGS)

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487

www.kliinikum.ee/geneetika

Pärilikud vormid moodustavad kuni 10% kasvajatetest. Sagedasemad neist on pärilik rinna- ja munasarjavähk ning Lynchi sündroom. Pärilike kasvajatega seotud geenimuutustega isikutel läheb kasvaja väljakujunemiseks vähem aega ning nad haigestuvad nooremas eas. Kasvajate varajase avastamise ja paremate ravitulemuste huvides on oluline hinnata võimalikult täpselt haigestumisriski kõrge riskiga indiviididel ning nende perekondades. Vähi tekke eelsoodumust hindab onkogeneetika spetsialist patsiendi ning tema perekonna anamneesi ning geeniuuringute tulemuste alusel. Perekonnas teadaoleva mutatsiooni korral on võimalik uurida pereliikmeid muutuse kandluse osas (vt „Perekonnas kirjeldatud mutatsioonid lähisugulastel“).

Uuritavad geenid

113 pärilike kasvajasündroomidega seotud geeni, s.h:

- päriliku rinna- ja munasarjavähiga seotud geenid (*BRCA1, BRCA2, PTEN, STK11, CDH1, CHEK2, BRIP1, ATM, PALB2, NF1, TP53, BARD1, RAD51C, RAD51D*);
- päriliku kolorektaalvähiga seotud geenid (*APC, BMPR1A, EPCAM, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53*);
- tuberoosse skleroosiga seotud geenid (*TSC1, TSC2*);
- neurofibromatoosi ja Legius sündroomiga seotud geenid (*NF1, NF2, SPRED1*);
- muude haruldaste kasvajasündroomidega seotud geenid.

Täieliku nimekirja uuritavatest geenidest leiab kodulehelt <https://www.kliinikum.ee/geneetika>.

Geenipaneeli sekveneerimisega tuvastatakse uuritud geenides punktmutatsioone ja väikseid (kuni 10 aluspaari suuruseid) insertioone-deletsioone (indeleid) ning madalama sensitiivsusega ka suuremaid indeleid ja mitmeid eksoneid hõlmavaid deletsioone/duplikatsioone (*BRCA1, BRCA2, CHEK2, TP53* ja *CDH1* geenides). Geenipaneeli sekveneerimisega ei ole võimalik tuvastada kromosomaalseid aberratsioone (suured deletsioonid ja duplikatsioonid, trisoomiad, translokatsioonid), üksikute eksonite deletsioone ja duplikatsioone, kordusjärjestusi ega reguleerivate alade muutusi väljaspool eksoneid.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Elektroonse tellimise võimaluse puudumisel tuleb koos uuritava materjaliga saata molekulaardiagnostika laborisse täidetud tellimisleht – Pärilikud kasvajakas – geenipaneeli sekveneerimine (113 geeni, NGS). Saatelehe leiab kodulehelt <https://www.kliinikum.ee/geneetika>.

| | |
|--------------------|---|
| Katsuti | K2E/K3E-katsuti (lilla kork) |
| Analüüsitava kogus | 2–5mL |
| Säilivus | Veri +4 °C kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada! |

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg on kuni 6 nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetod: järgmise põlvkonna sekveneerimine (*next generation sequencing* – NGS), *Illumina Hereditary Cancer* paneel

Vastuse vorm

Haiguspõhjusliku muutuse tuvastamisel genotüüp ja interpretatsioon.

Näidustus

Päriliku kasvajasündroomi kahtlus; päriliku kasvajasündroomiga isikute pereliikmete uurimine.

Vt ka: Neurofibromatoos - NF1 ja NF2 geenide mutatsioonid (NGS)
Perekonnas kirjeldatud mutatsioonid lähisugulastel
Tuberoosne skleroos

Koostatud 18.05.2023

Kadri Rekker