

VÄHI PÄRILIKU EELSOODUMUSEGA SEOTUD GEENIDE PANEELANALÜÜS (113 geeni, NGS)

Lühend	B-Cancer genes NGS
Mõiste	Geneetilised variandid mängivad olulist rolli päriliku vähi riski kujunemisel, kuna need võivad mõjutada DNA parandamise mehhanisme, rakutsükli regulatsiooni ja genoomi stabiilsust. Umbes 5 – 10% kõigist vähijuhtudest on teadaolevalt tugevalt seotud vanematelt pärandatud geenidefektidega (iduliini mutatsioonidega). Teatud geenides esinevad haigusseoselised ja tõenäoliselt haigusseoselised variandid suurendavad oluliselt indiviidi riski haigestuda erinevatesse pahaloomulistesse kasvajatesse. <i>Illumina TruSight™ Hereditary Cancer Panel</i> on järgmise põlvkonna sekveneerimisel (<i>next generation sequencing</i> – NGS) põhinev paneel, mis võimaldab tuvastada iduliini patogeenseid ja tõenäoliselt patogeenseid variante vähi päriliku eelsoodumusega seotud 113 geenis. Uuring katab järgnevate geenide kogu kodeeriva järjestuse koos külgnevate introonsete piirkondadega (20 aluspaari): ACD, AIP, AKT1, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTSC, DDB2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FAM175A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GREM1, HOXB13, KIF1B, KIT, LZTR1, MAX, MEN1, MET, MTF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RHBDF2, RINT1, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPINK1, SPRED1, STK11, SUFU, TERF2IP, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XPA, XPC, XRCC2. Uuring tuvastab ühenukleotiidsed muutused (<i>single nucleotide variant</i> – SNV), väikese- ja keskmise pikkusega järjestuse lisandumise/kao (<i>indel</i>), koopiaarvu muutused (<i>copy number variation</i> – CNV). Analüüsi tulemus võimaldab hinnata päriliku vähi riski, toetada kliiniliste otsuste tegemist ning kavandada individuaalseid jälgimis- ja ennetusstrateegiaid.
Näidustused	- Päriliku kasvajasündroomi kahtlusega isikute testimine - Geneetiline nõustamine
Proovivõtu vahendid	EDTA (K2/K3E) katsuti
Materjali säilivus ja transport	Veri: toatemperatuuril 24 tundi, 2 – 8 °C 15 päeva
Teostamise aeg ja koht	Tööpäeviti, analüüsi teostamise aeg kuni 4 nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast, molekulaargeneetiliste uuringute labor, Hariduse 6
Meetod	Illumina TruSight Hereditary Cancer Panel, 113 geeni paneel, NGS, Illumina platvorm
Referentsvahemikud	Analüüsitud geenipiirkondades ei leitud haigusseoselisi ega tõenäoliselt haigusseoselisi järjestusvariantide ega koopiaarvu muutusi.
Vastuse vorm	Haigusseoselise muutuse tuvastamisel genotüüp ja interpretatsioon.



IDA-TALLINNA KESKHAIGLA

Tõlgendus:	
heterosügootne mutatsioon	▪ Haigusseoseline või tõenäoliselt haigusseoseline mutatsioon leiti geeni ühes alleelis
homosügootne mutatsioon	▪ Haigusseoseline või tõenäoliselt haigusseoseline mutatsioon leiti geeni kahes alleelis
mutatsiooni ei leitud	▪ Haigusseoselist või tõenäoliselt haigusseoselist mutatsiooni uuritud geenides ei leitud, välistatud ei ole päriliku kasvaja muud geneetilised põhjused või muutused teistes geenides, mida käeolev uuring ei kata
koopiaarvu muutus	▪ xxx geenis leiti koopiaarvu muutus
koopiaarvu muutust ei leitud	▪ xxx geenis koopiaarvu muutust ei leitud
HK hinnakirja koodid	66618 x 2
Kirjandus	1. TruSight™ Hereditary Cancer Panel Data Sheet. M-GL-02150 v1.0.pdf. 2023 Illumina, Inc. 2. Deans ZC, Ahn JW, Carreira IM, Dequeker E, Henderson M, Lovrecic L, Öunap K, Tabiner M, Treacy R, van Asperen CJ. Recommendations for reporting results of diagnostic genomic testing. Eur J Hum Genet. 2022 Sep;30(9):1011-1016. doi: 10.1038/s41431-022-01091-0. Epub 2022 Apr 1. PMID: 35361922; PMCID: PMC9436979.
Koostaja	Eneli Armulik