



IDA-TALLINNA KESKHAIGLA

Geenipaneeli sekveneerimine – pärilike vähisündroomidega seotud geenide paneelanalüüs (20 geeni, NGS)

Lühend	B-genes seq (all exons) NGS
Mõiste	<p>Pärilikud vähisündroomid on geneetilised seisundid, millega kaasneb oluliselt suurenenud risk haigestuda kindlatesse vähivormidesse ja sageli varases eas. Hinnanguliselt 5–10% kõigist vähijuhtudest on tingitud pärilikest vähisündroomidest. Pärilikke vähisündroomide põhjustavad iduliini patogeensed variandid (enamasti autosoom-dominantsed) geenides, mis on seotud DNA paranduse, rakutsükli regulatsiooni ja kasvaja supressiooniga.</p> <p>Järgmise põlvkonna sekveneerimisel (<i>next generation sequencing</i> – NGS) põhinev pärilike vähisündroomidega seotud geenide paneelanalüüs võimaldab tuvastada iduliini patogeenseid ja tõenäoliselt patogeenseid variante 20 geenis.</p> <p>Uuring katab järgnevate geenide kogu kodeeriva järjestuse koos külgnevate introonsete piirkondadega (20 aluspaari): ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</p> <p>Uuring tuvastab ühenukleotiidsed muutused (<i>single nucleotide variant</i> – SNV), väikese- ja keskmise pikkusega järjestuse lisandumise/kao (<i>indel</i>) ning koopiaarvu muutused (<i>copy number variation</i> – CNV) geeni ja eksoni tasemel.</p> <p>Analüüsi tulemus võimaldab hinnata päriliku vähi riski, toetada kliiniliste otsuste tegemist ning kavandada individuaalseid jälgimis- ja ennetusstrateegiaid.</p>
Näidustused	<ul style="list-style-type: none">▪ Päriliku kasvajasündroomi kahtlusega isikute testimine▪ Viited pärilikele kasvajavormidele suguvõsaanamneesis▪ 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 5 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 järjestusvariante ega koopiaarvu muutusi.
Vastuse vorm	Haigusseoselise muutuse tuvastamisel genotüüp ja interpretatsioon.
Tõlgendus:	
heterosügootne mutatsioon	<ul style="list-style-type: none">▪ Haigusseoseline või tõenäoliselt haigusseoseline muutus leiti geeni ühes alleelis
homosügootne mutatsioon	<ul style="list-style-type: none">▪ Haigusseoseline või tõenäoliselt haigusseoseline muutus leiti geeni kahes alleelis
mutatsiooni ei leitud	<ul style="list-style-type: none">▪ Haigusseoselist või tõenäoliselt haigusseoselist muutust uuritud geenides ei leitud, välistatud ei ole päriliku kasvaja muud geneetilised põhjused või muutused teistes geenides, mida käeolev uuring ei kata.



IDA-TALLINNA KESKHAIGLA

koopiaarvu muutus	<ul style="list-style-type: none">▪ Leiti xxx geeni/piirkonna koopiaarvu muutus.
koopiaarvu muutust ei leitud	<ul style="list-style-type: none">▪ Ei leitud xxx geeni/piirkonna koopiaarvu muutust.
Hinnakirja koodid	66618 x 2
Kirjandus	<ol style="list-style-type: none">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