

Asiakastiedote 51/2017

8.12.2017

**Uusi tutkimuspaneeli periytyvän rinta-, munasarja- ja kohtusyöpäläisyyden arvioimiseen**

Arvoisa asiakas,

SYNLABin tutkimusvalikoima laajenee uuden BRCA+16 geeniä-tutkimuspaneelin myötä. Tutkimuspaneeli on suunnattu periytyvän rinta-, munasarja- ja kohtusyövän ennakoivaan diagnostiikkaan. Lisäksi mutaatiolöydös rinta-, munasarja- ja kohtusyöpään suunnatun paneelin kattamissa geeneissä saattaa myös viitata kohonneeseen riskiin sairastua muun tyyppisiin syöpiin tai syöväälle altistaviin perinnöllisiin oireyhtymiin (esim. Lynchin, Cowdenin ja Li-Fraumenin oireyhtymät).

BRCA+16 geeniä –tutkimuksessa käytetään uuden sukupolven sekvensointitekniikkaa (Next-Generation Sequencing, NGS). Käytetyllä tekniikalla kyetään detektoimaan pistemutaatioita ja pienet insertiot/deleetiot geenien koodaavalla alueella sekä näitä reunustavilla intronisilla alueilla koskien geenejä *ATM*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CHEK2*, *EPCAM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *PTEN*, *RAD51C*, *RAD51D*, *STK11* ja *TP53*. Täydentävänä tekniikkana käytetään MLPA-deleetio- ja duplikaatiotutkimusta *BRCA1*, *BRCA2* ja *EPCAM* -geeneille isojen deleetioiden ja duplikaatioiden havaitsemiseksi. Paneelin kattamien geenien on tieteellisesti osoitettu liittyvän rinta-, kohtu- ja munasarjasyöpiin ja nämä ovat linjassa NCCN:n (National Comprehensive Cancer Network) suositusten kanssa.

Näytteet analysoidaan SYNLABin laboratorioissa Barcelonassa jossa sijaitsee SYNLABin syöpä- ja neonataaligenetiikan erikoisosaamiskeskus. [Lisätietoja](#) ja [potilaan](#) sekä [lääkäriin](#) esitteet tutkimuksesta löytyvät web-sivuiltamme.

**Tiedustelut:**

SYNLABin ammattilaisneuvonta

Puhelimitse: +358 20 734 1550

Sähköpostitse: ammattilaisneuvonta@synlab.fi