

Vähi eelsoodumuse NGS paneel

Üldine info

Analüüsi kirjeldus:	Päriliku vähi eelsoodumuse hindamine. Uuritakse 98 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid.
Haigekassa kood:	66618x3
Meetod:	98 geenide kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid uuritakse järgmise põlvkonna sekveneerimismeetodiga (NGS, Illumina, MiSeq).
Analüüsi vastus:	Analüüsil määratakse, kas uuritav proov on: a. Wild type ehk metsik-tüüpi (mutatsioon ei esine) b. Mutant (esineb mutatsioon) Kasutatav meetodika ei võimalda uurida harva esinevaid suuri deletsioone ja duplikatsioone ning mutatsioone, mis paiknevad praimeriregioonis või väljaspool fragmenti, mida analüüsitakse.

Logistika

Näidustus:	Päriliku vähi sündroomi kahtlustus.
Uuritav proov:	Täisveri (EDTA katsutis, lilla korgiga).
Kriteeriumid proovile:	Vereproovi mitte külmutada, soovitatavalt hoida +4°C juures.
Tellimine:	Proovi valmisolekul helistada telefonile 6000 199 ja labor korraldab proovi transpordi. Palun veenduda, et uuringusse saadetav proov on selgelt märgistatud ja lisatud on saatekiri .
Teostamise aeg:	kuni 3-4 nädalat

Geenide nimekiri (98):

AIP, ALK, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CHEK2, CYLD, DDB2, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GATA2, GPC3, HNF1A, HOXB13, HRAS, KIT, MAX, MEN1, MET, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, PALB2, PHOX2B, PMS1, PMS2, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RHBDF2, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, WRN, XPA, XPC.

iGen - Molekulaardiagnostika

Mäealuse 4/Akadeemia 15, 12618 Tallinn

Tel: 6000 199

Email: info@igen.ee www.igen.ee