



AKADEMISKA SJUKHUSET

Next Generation Sequencing (NGS) – lungcancer

Bakgrund

Mutationsanalys av *EGFR*, *KRAS*, *NRAS*, *BRAF*, *PIK3CA*, *ERBB2* och *MET* utförs för att identifiera vilka lungcancerpatienter som kan vara aktuella för behandling med tyrosinkinashämmare.

Analys/Metod

DNA-extraktion av tumörvävnad. Efter extraktion konstrueras ett sekvenseringsbibliotek med hjälp av en etablerad Haloplex genpanel ("DiagnPanel_Lung_20150409"). I denna panel amplifieras DNA-fragment för sekvensering med ett MiSeq-instrument (Illumina). DNA-fragmenten representerar alla kodande exon i följande 18 st cancerassocierade gener: *AKT1*, *ALK*, *BRAF*, *DDR2*, *EGFR*, *ERBB2*, *ERBB4*, *FGFR2*, *FGFR3*, *KDR*, *KRAS*, *MAP2K1*, *MET*, *NRAS*, *PIK3CA*, *PTEN*, *STK11* och *TP53*. Vid lungcancer analyseras och rapporteras aktiverande mutationer i kodon 12, 13, 59, 61, 117 och 146 i *KRAS* och *NRAS*, kodon 600 i *BRAF*, hotspotmutationer i exon 18-21 i *EGFR*, aktiverande mutationer i exon 9 och 20 i *PIK3CA*, aktiverande mutationer i *ERBB2* exon 20, samt mutationer som orsakar exon 14 skipping i *MET*. Analysen kan detektera förekomsten av 2 % muterat DNA i en vildtypsbakgrund.

Provmaterial

Analysen utförs på DNA som extraherats från formalinfixerad paraffinbäddad vävnad. För ett tillförlitligt resultat krävs en tumörcellshalt i provet på minst 10 %.

Svarsrutin

Analysen utförs en gång per vecka.

Referens

Moens et al., JMD 2015