



AKADEMISKA SJUKHUSET

BRAF

Bakgrund

Analys av BRAF kodon 600 kan vara relevant att utföra vid följande diagnoser: gliom, hårcellsleukemi, malignt melanom, thyreoideacancer och kolorektalcancer. För patienter med malignt melanom är analysen ett hjälpmedel för att identifiera vilka patienter som kan vara aktuella för behandling med BRAF-hämmare. Mutationer i *BRAF* förekommer främst i kodon 600.

Analys/metod

DNA-extraktion av tumörvävnad. DNA innefattande *BRAF* kodon 600 PCR-amplifieras och analyseras med pyrosekvenserings-teknik. Analysen kan detektera förekomsten av ca 5% muterat DNA i en vildtypsbakgrund. Mutationer som kan detekteras inkluderar de mest frekventa mutationerna i *BRAF* kodon 600.

Provmaterial

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

Svarsrutiner

Analysen utförs en gång per vecka.

Referens

Chapman P *et al.* Improved Survival with Vemurafenib in Melanoma with BRAF V600E Mutation. N Engl J Med 2011 364:2507-16.