



## AKADEMISKA SJUKHUSET

### Next Generation Sequencing (NGS) – BRCA1/2

#### Bakgrund

Mutationsanalys av *BRCA1* och *BRCA2* utförs för att identifiera vilka patienter som kan vara aktuella för behandling med PARP inhibitorer.

#### Analys/Metod

DNA-extraktion av tumörvävnad. Efter extraktion konstrueras ett sekvenseringsbibliotek med hjälp av en etablerad ”Accel-Amplicon™ BRCA1 and BRCA2 panel”. Med denna panel amplifieras DNA-fragment som representerar alla kodande exon i *BRCA1* och *BRCA2*, för sekvensering med ett MiSeq-instrument (Illumina).

Analysen kan detektera förekomsten av 5 % 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 ca en gång per månad.

#### Referens

George et al., Nat Rev Clin Oncol 2016. Delivering widespread *BRCA* testing and PARP inhibition to patients with ovarian cancer.