



YKSIÖLLISEN  
SYÖVÄNHOIDON  
**MALLIMAA 2020**

# Nykydiagnostiikka patologian silmin

**Vesa Kärjä**

**dosentti, klinikkaylilääkäri**

**KYS Kliinisen patologian osasto**

# Digipatologia

- Kuvat löytyvät nopeasti digitaalisesta arkistosta
  - Ei lasien etsimistä, arkistointia eikä postitusta
- Parantaa kasvainluokitusten toistettavuutta, vertailu helppoa
- Merkkaaminen, mittaaminen
- Koulutukset, kokoukset ja tutkimus
- Jääleikkeiden tulkinta toisessa sairaalassa
- Konsultointi ja etätyö

# Digitaalikuvioiden analyysiohjelmat

- Immunohistokemiallisten värjäysten kvantitatiivinen tulkinta
- Estrogeeni- ja progesteronireseptorimääritykset
- Proliferaatiovaiheessa olevien kasvainsolujen määrän laskeminen
- asennus syksyllä

# Molekyylipatologia

- KYS rutiininomaiset EGFR- geenin mutaatioanalyysit keuhkosyövässä ja KRAS-, NRAS- ja BRAF-geenien mutaatioanalyysit paksusuolen syövässä
- Pyydettyessä EGFR ja BRAF- mutaatioanalyysit melanoomassa

GIST	KIT- ja PDGFRA- mutaatiotestit	sekvenointi	ostopalvelu
seröösi ovariookarsinooma	BRCA 1 ja 2	NGS	ostopalvelu
Ewingin sarkooma	EWSR1-FLi1-fuusiogeeni	FISH	KYS/gen.
Synoviaalisarkooma (kaikki muodot)	SS18-SSX1 tai SS18-SSX2-fuusiogeeni	FISH	KYS/gen.
Hyvin erilaistuva tai dedifferentoitunut liposarkooma	MDM2-amplifikaatio	FISH	KYS/gen.
Myksoidi liposarkooma	DDIT3-FUS- tai EWSR1-DDIT3-fuusiogeeni	FISH	KYS/gen.
Alveolaarinen rabdomyosarkooma	PAX3-FOXO1A tai PAX7-FOXO1A-fuusiogeeni	FISH	ostopalvelu
Alveolar soft part sarcoma	TFE3-ASPL-fuusiogeenin osoitus	FISH	ostopalvelu
Epiteloidi hemangioendotelioma	WWTR1-CAMTA1-fuusiogeeni	FISH	ostopalvelu
Low-grade fibromyxoid sarcoma	FUS-CREB3L2- tai FUS-CREB3L1-translokaatio	FISH	ostopalvelu
Gliooma, G2-3	1p/19q-del (VGH)	VGH-ML	ostopalvelu
Gliooma, G2-3, IDH1-	IDH1/2-mut.	NGS	ostopalvelu
Glioblastoma/maligni gliooma, IDH1-	MGMT-metylaatiotutkimus		ostopalvelu
Medulloblastooma	cMYC-, nMYC-ampl. (VGH)	VGH-ML	ostopalvelu
suurisolainen B-solulymfooma	MYC	FISH	KYS/gen.
	Bcl-2	FISH	KYS/gen.
	Bcl-6	FISH	KYS/gen.
	IGH	FISH	KYS/gen.
Burkitt´n lymfooma	MYC	FISH	KYS/gen.

# Molekyylipatologia

- **Next generation sequencing (NGS)**
  - DNA:n tai RNA:n emäsjärjestyksen analysointi
  - Tutkitaan genomien virheitä ja variaatiota sekä geenien ilmentymisen muutoksia
  - Data-analyysi
- **Nestebiopsia**
  - Verinäytteestä erotellaan plasma, josta eristetään soluista vapautunutta DNA:ta.
  - solunulkoisesta DNA:sta etsitään syöpään liittyviä mutaatioita

# Syväoppivat neuraaliverkot

- Tulkita histologisia kuvia ja tehdä diagnooseista yhä tarkempia
- Kasvainsolukon tunnistaminen
- Kasvainten luokittelu
- niukkojen muutosten tunnistaminen





## Hanketta tukemassa

