

**Σύντομη Περιγραφή:**

Στοχευμένη αλληλούχιση νέας γενιάς για ανίχνευση μεταλλάξεων σε ασθενείς με μυελικές κακοήθειες και προνεοπλασματικές κυτταροπενίες (NGS panel 69 γονιδίων).

**Περιγραφή Ανάλυσης:**

Θα γίνει απομόνωση γενωμικού DNA από ολικό αίμα ή ολικό μυελό οστών και δημιουργία βιβλιοθηκών με τη χρήση του kit Ion Ampliseq Custom Next Generation Sequencing (NGS) DNA panel (amplicon Sequencing) που περιλαμβάνει το σύνολο εξωνίων 46 γονιδίων και 23 hotspot γονιδίων που εμπλέκονται στις μυελικές κακοήθειες (OML, ΜΔΣ και ΜΥΝ) και στις προνεοπλασματικές κυτταροπενίες. Η ανάλυση στοχεύει στην ανίχνευση μεταλλάξεων αντικατάστασης και μικρών απαλοιφών/εισαγωγών που έχουν διαγνωστική, προβλεπτική και/ή προγνωστική αξία. Η αλληλούχιση θα πραγματοποιηθεί με μέση κάλυψη ανά amplicon 2000x και τα αποτελέσματα θα περιλαμβάνουν: α) γενετικές παραλλαγές με συχνότητα παραλλαγμένου αλληλομόρφου (Variant Allele Frequency, VAF)  $\geq 5\%$  (συμπεριλαμβάνονται θέσεις με τουλάχιστον 500 reads) και παθογόνες/πιθανά παθογόνες παραλλαγές με γνωστή κλινική σημασία. Για τη κλινική αξιολόγηση των αποτελεσμάτων της αλληλούχισης θα γίνει άντληση πληροφοριών από σχετικές βάσεις δεδομένων (ClinVar, dbSNP, Ensemble, COSMIC, CIVIC, PharmGKB, OMIM, My Cancer Genome, Varsome κλπ).

Η ανάλυση δεν παρέχει δεδομένα για την προέλευση της μετάλλαξης (σωματική ή γαμετική) και δεν μπορεί να ανιχνεύσει μεταλλάξεις σε μη κωδικές περιοχές αλλά και αλλαγές στον αριθμό των αντιγράφων (copy number variation) περιοχών που περιλαμβάνουν μεγάλο μέρος των γονιδίων ή και ολόκληρο το γονίδιο.

**Ανάλυση/Γονίδια:**

Full genes (46): *TET2, DNMT3A, ASXL1, EZH2, ZRSR2, RUNX1, TP53, STAG2, ETV6, GATA2, PHF6, BCOR, CEBPA, IKZF1, NF1, DDX41, WT1, PPM1D, RAD21, ELANE, GFI1, HAX1, G6PC3, CSF3R, CXCR4, SBDS, WAS, G6PT1, SAMD9, SAMD9L, ANKRD26, PRPF8, GNB1, ETNK1, BCORL1, CXCR2, SRP72, EFL1, DNAJC21, TERT, TERC, SH2B3, JAGN1, TCIRG1, VPS45, SRP54*

Hotspot genes (23): *SF3B1, SRSF2, U2AF1, NRAS, CBL, JAK2, CALR, MPL, IDH1, IDH2, SETBP1, FLT3, NPM1, STAT3, BRAF, GATA1, GNAS, HRAS, KRAS, KIT, MYD88, PTPN11, UBA1*

**Βιολογικό υλικό:**

Ολικό αίμα/Ολικός μυελός οστών

**Στοιχεία επικοινωνίας εργαστηρίου:**

**Φορέας:** Πανεπιστήμιο Κρήτης

**Εργαστήριο:** Εργαστήριο Μελέτης της Αιμοποίησης

**Υπεύθυνος Επικοινωνίας:** Παπαδάκη Ελένη/Τσακνάκης Γρηγόριος

**Τηλέφωνο:** 2810-392805/2810-394637

**Email:** e.papadaki@uoc.gr/ g.tsaknakis@uoc.gr

**Διεύθυνση αποστολής Δείγματος:** Εργαστήριο Μελέτης της Αιμοποίησης, Ιατρική σχολή, πτέρυγα 5Δ-11, Πανεπιστήμιο Κρήτης, Βούτες 70013, Ηράκλειο