

Ανάλυση: ΕΔΙΜΟ Hematol 6

ΦΟΡΕΑΣ: Παν. Πάτρας

Σύντομη Περιγραφή:

Προσδιορισμός γαμετικών και σωματικών μεταλλάξεων με NGS για διάγνωση αιματολογικών κακοηθειών (NGS panel 12 γονιδίων).

Περιγραφή Ανάλυσης:

Η μεγάλη γονοτυπική και φαινοτυπική ετερογένεια των αιματολογικών κακοηθειών καθιστά σημαντικό το γονιδιωματικό έλεγχο άμεσα κατά τη διάγνωση, για τη σωστή κλινική διαχείριση. Πάνελ μεγάλου αριθμού γονιδίων επιτρέπουν την ανάλυση πολλαπλών γονιδίων ταυτόχρονα αλλά το κόστος τους περιορίζει την άμεση και ευρεία εφαρμογή τους. Στα πλαίσια του ΕΔΙΜΟ θα σχεδιαστεί ένα διαγνωστικό πάνελ που θα περιλαμβάνει τα γονίδια των οποίων η ανάλυση προτείνεται ως πρώτο βήμα κατά τη διάγνωση. Το πάνελ θα περιέχει τα κεντρικά 12 γονίδια που περιλαμβάνονται στον τρέχοντα διαγνωστικό αλγόριθμο για την AML (CEBPA, DDX41, TP53, ASXL1, BCOR, EZH2, RUNX1, SF3B1, SRSF2, STAG2, U2AF1, ZRSR2). Η ανάλυση θα γίνεται σε περιφερικό αίμα ή μυελικό δείγμα.

Ανάλυση/Γονίδια:

CEBPA, DDX41, TP53, ASXL1, BCOR, EZH2, RUNX1, SF3B1, SRSF2, STAG2, U2AF1, ZRSR2

Βιολογικό υλικό:

Ολικό αίμα/Ολικός μυελός οστών

Στοιχεία επικοινωνίας εργαστηρίου:

Φορέας: Πανεπιστήμιο Πατρών, Τμήμα Ιατρικής και Ινστιτούτο Ιατρικής Ακριβείας, ΠΑΚΕΚ Πατρών

Εργαστήριο: Μονάδα Μοριακής Γενετικής

Υπεύθυνος Επικοινωνίας: Ζωή Λυγερού, Καθηγήτρια Βιολογίας και Γενετικής

Τηλέφωνο: 2610997610

Email: lygerou@upatras.gr

Διεύθυνση αποστολής Δείγματος: Μονάδα Μοριακής Γενετικής, Εργαστήριο Γεν. Βιολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Κτίριο Προκλινικών Λειτουργικών, 3^{ος} όροφος, Πανεπιστήμιο Πατρών, Ρίο, Πάτρα ΤΚ 26504