

Σύντομη Περιγραφή:

Ανάλυση εξονίων γονιδιώματος (Whole Exome Sequencing - WES) σε πλασματοκυτταρικές δυσκρασίες (Ολικό αίμα/Ολικός μυελός οστών) με αλληλούχιση επόμενης γενεάς (NGS).

Πραγματοποιείται συνδυαστικά με την ανάλυση ΕΔΙΜΟ Hematol 2 ή/και ΕΔΙΜΟ Hematol 3 (ΕΚΠΑ).

Περιγραφή Ανάλυσης:

Σε επιλεγμένα δείγματα στα οποία θα έχει προηγηθεί η ανάλυση ΕΔΙΜΟ hematol 2 ή/και ΕΔΙΜΟ hematol 3 (ΕΚΠΑ), η Μονάδα Βιοπληροφορικής & Εφαρμοσμένης Γενωμικής του Ελληνικού Ινστιτούτου Παστέρ θα πραγματοποιεί τις παρακάτω αναλύσεις:

A1) Εκχύλιση νουκλεϊκών οξέων (DNA) για ανάλυση με χρήση αλληλούχισης υψηλής διεκπεραίωσης (Next Generation Sequencing – NGS)

A2) Ανάλυση γενετικών δεικτών (Whole Exome Sequencing) στις πλατφόρμες Illumina NextSeq 2000 και/ή IonTorrent S5.

Απαραίτητη προϋπόθεση: Επιλογή ΕΔΙΜΟ Hematol 2 ή/και ΕΔΙΜΟ Hematol 3 (ΕΚΠΑ) για αρχική αποστολή και έλεγχο ποιότητας του δείγματος.

Ανάλυση/Γονίδια:

Whole Exome Sequencing (WES)

Βιολογικό υλικό:

Ολικό αίμα/Ολικός μυελός οστών

Στοιχεία επικοινωνίας εργαστηρίου:

Φορέας: Ελληνικό Ινστιτούτο Παστέρ

Εργαστήριο: Μονάδα Βιοπληροφορικής και Εφαρμοσμένης Γενωμικής

Υπεύθυνος Επικοινωνίας: Τιμοκράτης Καραμήτρος, Ερευνητής Β'

Τηλέφωνο: 210-6478871

Email: tkaram@pasteur.gr