

Σύντομη Περιγραφή:

Διερεύνηση προδιάθεσης σε σπάνια σύνδρομα κληρονομικού καρκίνου (συμπαγείς όγκοι, π.χ. παχέος εντέρου, στομάχου, νεφρού, ενδομητρίου, μαστού, ωθηκών, σαρκώματα, μελάνωμα, όγκοι ΚΝΣ) (NGS panel 41 γονιδίων).

Περιγραφή Ανάλυσης:

Πλήρης ανάλυση της αλληλουχίας 41 γονιδίων που έχουν συσχετιστεί με την ανάπτυξη είτε συχνών (π.χ. μαστού, παχέος εντέρου), είτε σπανιότερων μορφών καρκίνου, σε δείγμα περιφερικού αίματος. Η ανάλυση πραγματοποιείται με τεχνολογία επόμενης γενιάς αλληλούχησης. Επικουρικά και για γονίδια που είναι συμβατά με τον κλινικό φαινότυπο του εξεταζόμενου ατόμου, η ανάλυση συμπληρώνεται με την τεχνική MLPA, με στόχο την ανίχνευση μεγάλων γονιδιακών αναδιατάξεων.

Στην περίπτωση των ασθενών με διάγνωση καρκίνου του μαστού και των ωθηκών, δεδομένου του ότι υπάρχει σχετική πρόβλεψη αποζημίωσης από τον εθνικό ασφαλιστικό φορέα, θα επιλέγονται οι ασθενείς εκείνοι που δεν εμπíπτουν στα κριτήρια αποζημίωσης, αλλά χρήζουν γονιδιακού ελέγχου ή/και οι ασθενείς στους οποίους έχει διενεργηθεί έλεγχος σε περιορισμένο αριθμό γονιδίων και προκύπτει ισχυρή υποψία κληρονομικού υποβάθρου.

Προκειμένου να διεξαχθεί η ανάλυση, προηγείται τηλεφωνική συνεδρία γενετικής συμβουλευτικής και αξιολόγησης, ώστε να επιλεγεί η βέλτιστη προσέγγιση για τη διαλεύκανση του πιθανού κληρονομικού αιτίου κακοηθειών στην οικογένεια.

Ανάλυση/Γονίδια:

APC, ATM, BAP1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, DICER1, FANCM, FH, FLCN, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL

Βιολογικό υλικό:

Ολικό αίμα

Στοιχεία επικοινωνίας εργαστηρίου:

Φορέας: ΕΚΕΦΕ «ΔΗΜΟΚΡΙΤΟΣ»

Εργαστήριο: Μοριακής Γενετικής του Ανθρώπου

Υπεύθυνος Επικοινωνίας: Δρ. Φλωρεντία Φωστήρα

Τηλέφωνο: 210-6503841, -23

Email: dnalab1997@gmail.com

Διεύθυνση αποστολής Δείγματος: Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής του Ανθρώπου, ΙΠΡΕΤΕΑ (κτίριο 9), Εθνικό Κέντρο Έρευνας Φυσικών Επιστημών "Δημόκριτος", Πατριάρχου Γρηγορίου Ε΄ & Νεαπόλεως 27, 153 41 ΑΓΙΑ ΠΑΡΑΣΚΕΥΗ (Υπ' όψιν κυρίας Φωστήρα)