

Σύντομη Περιγραφή:

Διερεύνηση προδιάθεσης σε καρκίνο ενδοκρινών αδένων (NGS panel 50 γονιδίων).

Περιγραφή Ανάλυσης:

Τα κληρονομούμενα σύνδρομα καρκίνου ενδοκρινών αδένων οδηγούν σε υπερπαραγωγή ορμονών, ανάπτυξη όγκων στους ενδοκρινείς αδένες και αύξηση του κίνδυνου εμφάνισης μεταστατικής νόσου, όπως καρκινώματα του γαστρεντερικού και του παγκρέατος. Γενετικές καταστάσεις που προκαλούν όγκους των ενδοκρινών αδένων περιλαμβάνουν σπάνια κληρονομικά σύνδρομα όπως τα σύνδρομα πολλαπλής ενδοκρινικής νεοπλασίας (*MEN1*, *RET*, *CDKN1B*), οικογενές μυελοειδές καρκίνωμα θυρεοειδούς (*RET*), οικογενές μεμονωμένο αδένωμα της υπόφυσης (*AIP*), σύνπλεγμα Carney (*PRKAR1A*), νόσος Hirschsprung (*RET*) και νόσος Von Hippel-Lindau (*VHL*). Γενετικές καταστάσεις που προκαλούν αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου του θυρεοειδούς περιλαμβάνουν σύνδρομα όπως οικογενής αδενωματοώδης πολύποδιαση (*APC*), σύνδρομο Li-Fraumeni (*TP53*), πολλαπλές ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 2 και οικογενές μυελικό καρκίνωμα θυρεοειδούς (*RET*), σύνδρομο Cowden (*PTEN*), σύνπλεγμα Carney (*PRKAR1A*), το σύνδρομο Carney-Stratakis (*SDHB*, *SDHC*, *SDHD*) και το σύνδρομο DICER1 (*DICER1*). Οι επιπολασμός συνδρόμων κληρονομικού ενδοκρινικού καρκίνου ποικίλλει από πολύ σπάνια έως 7:100.000 ανάλογα με το εν λόγω σύνδρομο.

Η ανάλυση αποσκοπεί στην εκτενή μελέτη του γενετικού υπόβαθρου σε επίπεδο μεταλλάξεων γαμετικής σειράς σε μια γκάμα από κληρονομούμενα σύνδρομα καρκίνου ενδοκρινών αδένων, με τη χρήση της τεχνολογίας NGS με απώτερο στόχο την ανεύρεση νέων παραλλαγών που σχετίζονται με κληρονομούμενα σύνδρομα καρκίνου ενδοκρινών αδένων.

Ανάλυση/Γονίδια:

AIP, AKT1, APC, ARMC5, ATP1A1, ATP2B3, BRAF, CACNA1D, CACNA1H, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CHEK2, CLCN2, CTNNB1, DICER1, FH, GNA11, GNAQ, GNAS, KCNJ5, KDM1A, MAX, MEN1, NF1, PDE11A, PDE4D, PDE8B, PDGFRA, PIK3CA, PRKACA, PRKACB, PRKAR1A, PRKAR1B, PTEN, RECQL, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TP53, VHL, ZNRF3

Βιολογικό υλικό:

Ολικό αίμα

Στοιχεία επικοινωνίας εργαστηρίου:

Φορέας: Ίδρυμα Τεχνολογίας και Έρευνας, Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας

Εργαστήριο: Μονάδα ΔΙΓΕΝΙΑ

Υπεύθυνος Επικοινωνίας: Εμμανουέλα Λιναρδάκη και Ευμορφία Τζαγκαράκη

Τηλέφωνο: (+30) 2810-391152, -391409, -391137

Email: precision_medicine@imbb.forth.gr

Διεύθυνση αποστολής Δείγματος: Νικ. Πλαστήρα 95, Βασιλικά Βουτών Τ.Κ. 700 13, Ηράκλειο Κρήτη