

**Ανάλυση: ΕΔΙΜΟ Solid 16**

**ΦΟΡΕΑΣ: ΕΚΠΑ**

<b>Σύνομη Περιγραφή:</b>
Ανίχνευση μεταλλάξεων στο εξώνιο 8 του γονιδίου ESR1 (p.Y537S, p.Y537C, p.Y537N, p.D538G) στο πλάσμα-ctDNA ασθενών με καρκίνο μαστού.
<b>Περιγραφή Ανάλυσης:</b>
<p>Η απομόνωση cfDNA από το πλάσμα γίνεται με χρήση του kit QIAamp Circulating Nucleic Acid Kit (Qiagen). Για την ανίχνευση μεταλλάξεων στο εξώνιο 8 του γονιδίου ESR1 (p.Y537S, p.Y537C, p.Y537N, p.D538G) στο πλάσμα-ctDNA ασθενών με καρκίνο μαστού χρησιμοποιείται η υψηλής ευαισθησίας μεθοδολογία ESR1 NAPA assay που βασίζεται στο συνδυασμό NaME-PrO-assisted ARMS-PCR και σε ανάλυση καμπυλών τήξης (Stergiourou D, et al. Cancers (Basel). 2021). Για την εξέταση απαιτείται η συλλογή 10ml περιφερικού αίματος σε σωληνάρια EDTA. Η ανάλυση των δειγμάτων πραγματοποιείται στην πλατφόρμα LightCycler480 /LightCycler 2.0 (Roche Diagnostics) για την ανίχνευση των ESR1 μεταλλάξεων (p.Y537S, p.Y537C, p.Y537N, p.D538G) στο πλάσμα-ctDNA με real-time PCR.</p> <p>Η απάντηση αναγράφει την παρουσία ή μη των ESR1 μεταλλάξεων (p.Y537S, p.Y537C, p.Y537N, p.D538G) στο πλάσμα-ctDNA.</p>
<b>Ανάλυση/Γονίδια:</b>
ctDNA ESR1 (p.Y537S, p.Y537C, p.Y537N, p.D538G)
<b>Βιολογικό υλικό:</b>
Ολικό αίμα
<b>Στοιχεία επικοινωνίας εργαστηρίου:</b>
<p><b>Φορέας:</b> Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών (ΕΚΠΑ)  <b>Εργαστήριο:</b> Ανάλυσης Κυκλοφορούντων Καρκινικών Κυττάρων (ACTC lab)  <b>Υπεύθυνος Επικοινωνίας:</b> Εύη Λιανίδου  <b>Τηλέφωνο:</b> 210-7274311, 210-7274238, 6937016822  <b>Email:</b> <a href="mailto:evilianidou@gmail.com">evilianidou@gmail.com</a>, <a href="mailto:lianidou@chem.uoa.gr">lianidou@chem.uoa.gr</a></p> <p><b>Διεύθυνση αποστολής δείγματος:</b> Εργαστήριο Αναλυτικής Χημείας, Τμήμα Χημείας (4<sup>ος</sup> όροφος), Πανεπιστημιούπολη, Ιλίσια 15771, Αθήνα</p>