

Σύντομη Περιγραφή:		
Ανίχνευση σωματικών μεταλλάξεων ESR1 (Εξώνιο 5; E380Q και Εξώνιο 8; L536R, Y537N, Y537C, Y537S, D538G) σε δείγματα υγρής βιοψίας (πλάσμα) ασθενών με καρκίνο του μαστού με ddPCR.		
Περιγραφή Ανάλυσης:		
<p>Το Εργαστήριο Μεταφραστικής Ογκολογίας του Πανεπιστημίου Κρήτης, θα εφαρμόσει πρωτόκολλα για την ανίχνευση σωματικών μεταλλάξεων με γνωστή κλινική σημασία σε ασθενείς με συμπαγείς όγκους και συγκεκριμένα: α) καρκίνο πνεύμονα, β) καρκίνο παχέος εντέρου, γ) καρκίνο του μαστού και δ) μελάνωμα.</p> <p>Τα βιολογικά δείγματα που θα αναλύονται περιλαμβάνουν α) μονιμοποιημένα και εγκλεισμένα σε παραφίνη ιστολογικά δείγματα (FFPE) και β) πλάσμα απομονωμένο από ολικό αίμα ως υλικό υγρής βιοψίας (~4mLπλάσματος). Οι αναλύσεις θα πραγματοποιούνται με τη ψηφιακή PCR σταγονιδίων (droplet digital PCR; ddPCR), ανάλογα με τη περίπτωση όπως περιγράφεται παρακάτω.</p> <p>Η μεθοδολογία ddPCR αποτελεί ένα ισχυρό εργαλείο που έχει τη δυνατότητα να ικανοποιήσει την ανάγκη για ταχεία, και εξαιρετικά ευαίσθητη ανίχνευση μεταλλάξεων κλινικής σημασίας ακόμα και με συχνότητα μεταλλαγμένου αλληλομόρφου 0.01% (MAF). Εξαιτίας της υψηλής ευαισθησίας της μεθόδου ddPCR, χρησιμοποιείται για τον προσδιορισμό σπάνιων αλληλουχιών, όπως για παράδειγμα το κυκλοφορούν καρκινικό DNA (ctDNA), σε ένα σύνθετο υπόβαθρο μορίων. Η ανάλυση των δειγμάτων πραγματοποιείται στην πλατφόρμα QX200 Droplet Digital PCR (ddPCR) System (Bio-Rad).</p>		
Ανάλυση/Γονίδια:		
ctDNA ESR1 (Εξώνιο 5; E380Q και Εξώνιο 8; L536R, Y537N, Y537C, Y537S, D538G)		
Βιολογικό υλικό:		
Ολικό αίμα		
Στοιχεία επικοινωνίας εργαστηρίου:		
Φορέας: Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Κρήτης		
Εργαστήριο: Εργαστήριο Μεταφραστικής Ογκολογίας		
Διεύθυνση αποστολής Δείγματος: Εργαστήριο Μεταφραστικής Ογκολογίας, Πτέρυγα 9B, Ιατρική Σχολή Πανεπιστήμιο Κρήτης, Βούτες, Τ.Κ 71500		
Υπεύθυνος Επικοινωνίας:	Γραμματεία: Ελένη Πολιτάκη	Κλείτα Μιχαηλίδου
Τηλέφωνο:	2810394605	2810394567
Email:	lab.biologycancer@hotmail.com	k.michailidou@uoc.gr