

Σύντομη Περιγραφή:

Comprehensive molecular tumor profiling (Ανάλυση Tumor Mutation Burden - TMB, Microsatellite Instability – MSI, Ανεπάρκεια Ομόλογου Ανασυνδυασμού - HRD, γονιδιωματική αστάθεια μέσω της μέτρησης Genomic Instability Metric -GIM, gene fusions, CNVs, SNVs, indels, splice variants).

Περιγραφή Ανάλυσης:

Η χρήση των βιοδεικτών έχει αποκτήσει μεγάλη δυναμική τα τελευταία χρόνια στο χαρακτηρισμό νεοπλασιών και ιδιαίτερα στο προσδιορισμό της κατάλληλης εξειδικευμένης θεραπευτικής προσέγγισης του ασθενούς. Η ανάλυση Oncomein Comprehensive Assay Plus επιτρέπει:

- Ανάλυση 500+ μεμονωμένων γονιδίων για πληροφορίες βιοδεικτών ενός γονιδίου ή πολλαπλών γονιδίων
- Ανάλυση διαφόρων παραλλαγών ενός γονιδίου, όπως **SNVs, indels, fusions, splice variants και CNV**.
- Μελέτη πολύπλοκων βιοδεικτών που σχετίζονται με ανοσοθεραπείες όπως φορτίο μεταλλαγών όγκου (**Tumor Mutation Burden – TMB**) και Μικροδορυφορική Αστάθεια (**Microsatellite Instability – MSI**).

Ταυτόχρονα υποστηρίζει την έρευνα για την **Ανεπάρκεια Ομόλογου Ανασυνδυασμού (HRD)** ανιχνεύοντας μεταλλάξεις σε **46 γονίδια HRR**, συμπεριλαμβανομένων των BRCA LGRs, και την αξιολόγηση της γονιδιωματικής αστάθειας μέσω της μέτρησης **Genomic Instability Metric (GIM)**.

Βιοδείκτες Μεμονωμένων Γονιδίων (Single gene biomarkers)	Βιοδείκτες Πολλαπλών Γονιδίων (Multiple gene biomarkers)
166 γονίδια με hotspot περιοχές	Genomic Instability Metric (GIM) - γονιδιωματική αστάθεια
333 γονίδια με focal CNV gains or loss	Analysis and visualization of mutational signatures
227 γονίδια με full-coding DNA sequence (CDS)	>1 mb Exonic footprint για υπολογισμό TMB
49 αναδιατάξεις γονιδίων (fusion driver genes)	MSI-H/MSS microsatellite markers για ανίχνευση MSI
MET exon skipping ανίχνευση (DNA και RNA)	46 γονίδια Homologous Recombination Repair

Ανάλυση/Γονίδια:

TMB, MSI, HRD, CNVs, SNVs, indels, gene fusions

Βιολογικό υλικό:

Τομές από ιστό FFPE

Στοιχεία επικοινωνίας εργαστηρίου:

Φορέας: ΙΤΕ-ΙΜΒΒ

Εργαστήριο: Μονάδα ΔΙΓΕΝΙΑ

Υπεύθυνος Επικοινωνίας: Εμμανουέλα Λιναρδάκη

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