

Σύντομη Περιγραφή:

MSI-Microsatellite Instability: Ανάλυση 7 νέων τόπων MSI (ACVR2A, BTBD7, DIDO1, MRE11, RYR3, SEC31A και SULF2), με ταχύ και ευαίσθητο σύστημα μοριακής ανάλυσης.

Περιγραφή Ανάλυσης:

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 παχέος εντέρου, β) καρκίνο ωοθηκών, και γ) καρκίνο του ενδομητρίου.

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 είτε με τη πλατφόρμα Idylla της Biocartis είτε με τη ψηφιακή PCR σταγονιδίων (droplet digital PCR; ddPCR), ανάλογα με τη περίπτωση όπως περιγράφεται παρακάτω.

Η πλατφόρμα Idylla αποτελεί μια καινοτόμο Real-Time PCR μέθοδο για εξατομικευμένη, υψηλής ακρίβειας διάγνωση, που συνδυάζει τα εξής χαρακτηριστικά:

1. Μεγάλη ευαισθησία ανίχνευσης που φτάνει τουλάχιστον σε συχνότητα μεταλλαγμένου αλληλομόρφου 5% όταν χρησιμοποιούνται 2mL πλάσματος ή μια μόνο τομή παραφιντοποιημένου ιστού 5μm με περιεκτικότητα >10% σε καρκινικά κύτταρα. 2. Υψηλή αξιοπιστία και συμφωνία αποτελεσμάτων με τις μεθόδους NGS αναφοράς. 3. Κλειστό και αυτοματοποιημένο σύστημα ανάλυσης με μηδενικό κίνδυνο επιμόλυνσης από άλλα δείγματα και 4. Ταχύτατος χρόνος διεκπεραίωσης της ανάλυσης.

Η δοκιμασία Idylla MSI αναπτύχθηκε με βάση μια υπογραφη μεταλλάξεων MMRD (Mismatch Repair Deficiency) που ανιχνεύθηκε με αλληλούχιση ολόκληρου του γονιδιώματος. Η δοκιμασία χρησιμοποιεί 7 νέους τόπους MSI (ACVR2A, BTBD7, DIDO1, MRE11, RYR3, SEC31A και SULF2), οι οποίοι επιλέχθηκαν για τη σταθερότητά τους σε διάφορους τύπους καρκίνου εξασφαλίζοντας εξαιρετική ειδικότητα. Η δοκιμασία πραγματοποιείται με την ανίχνευση με PCR μέσω ανιχνευτών και όχι με την ανάλυση μέσω τριχοειδούς ηλεκτροφόρησης.

Ανάλυση/Γονίδια:

Μικροδορυφορική αστάθεια (MSI) (ACVR2A, BTBD7, DIDO1, MRE11, RYR3, SEC31A και SULF2)

Βιολογικό υλικό:

Τομές από ιστό FFPE

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