

Σύντομη Περιγραφή:
Προσδιορισμός μεταλλάξεων γαμετικής σειράς σε γονίδια ομόλογου ανασυνδυασμού σε περιφερικό αίμα, ανεπάρκεια ομόλογου ανασυνδυασμού (HRD), επιλογή θεραπείας με ανασταλείς PARP (PARPi) (NGS panel 27 γονιδίων)
Περιγραφή Ανάλυσης:
Κληρονομούμενες μεταλλάξεις σε γονίδια του ομόλογου ανασυνδυασμού αποτελούν συχνά απαντώμενες παθογόνες παραλλαγές στον ελληνικό πληθυσμό και παγκόσμια, που συσχετίζονται με ιδιαίτερα αυξημένη συχνότητα εμφάνισης καρκίνου μαστού και ωθηκών, αύξηση στην εμφάνιση καρκίνου προστάτη, καθώς και αυξημένη συχνότητα καρκίνου παγκρέατος και άλλων νεοπλασιών. Η ανάλυση περιλαμβάνει τον προσδιορισμό παθογόνων παραλλαγών γαμετικής σειράς με NGS σε πάνελ γονιδίων του μονοπατιού του ομόλογου ανασυνδυασμού, σε περιφερικό αίμα ασθενών με καρκίνο μαστού, ωθηκών, παγκρέατος ή προστάτη. Το πάνελ θα περιλαμβάνει όλα τα εξόνια 27 σχετιζόμενων με τον ομόλογο ανασυνδυασμό γονιδίων. Ο προσδιορισμός παθογόνων παραλλαγών γαμετικής σειράς είναι σημαντικός για την κλινική διαχείριση, τη γενετική συμβουλευτική, καθώς και την επιλογή θεραπείας με εισαγωγή αναστολέων PARP. Έχει ιδιαίτερη βαρύτητα στις περιπτώσεις προχειρουργικής θεραπείας, όπως στο μεταστατικό καρκίνο μαστού, καθώς και σε περιπτώσεις διαπιστωμένης ανεπάρκειας ομόλογου ανασυνδυασμού μέσω γονιδιωματικής υπογραφής στον όγκο
Ανάλυση/Γονίδια:
ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDK12, CHEK2, FANCD2, FANCL, KRAS, MRE11, NBN, PALB2, PIK3CA, POLD1, POLE, PPP2R2A, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54L, TP53, XRCC2
Βιολογικό υλικό:
Ολικό αίμα
Στοιχεία επικοινωνίας εργαστηρίου:
Φορέας: Πανεπιστήμιο Πατρών, Τμήμα Ιατρικής και Ινστιτούτο Ιατρικής Ακριβείας, ΠΑΚΕΚ Πατρών Εργαστήριο: Μονάδα Μοριακής Γενετικής Υπεύθυνος Επικοινωνίας: Ζωή Λυγερού, Καθηγήτρια Βιολογίας και Γενετικής Τηλέφωνο: 2610997610 Email: lygerou@upatras.gr Διεύθυνση αποστολής Δείγματος: Μονάδα Μοριακής Γενετικής, Εργαστήριο Γεν. Βιολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Κτίριο Προκλινικών Λειτουργικών, 3ος όροφος, Πανεπιστήμιο Πατρών, Ρίο, Πάτρα TK 26504