

Σύντομη Περιγραφή:

Προσδιορισμός γενωμικών αλλαγών γνωστής και άγνωστης κλινικής σημασίας σε συμπαγείς όγκους με μεθοδολογία Next Generation Sequencing, NGS (NGS panel 58 γονιδίων).

Περιγραφή Ανάλυσης:

Πραγματοποιείται γενετική ανάλυση παραλλαγών γνωστής και άγνωστης κλινικής σημασίας σε συνήθεις συμπαγείς όγκους συμπεριλαμβανομένων των νεοπλασμάτων μαστού, ωθηκών, προστάτη, παγκρέατος, πνεύμονα και παχέος εντέρου με NGS αλληλούχιση. Η ανάλυση αφορά στον προσδιορισμό γενετικών παραλλαγών στις κλινικά σημαντικές περιοχές 58 γονιδίων (παράρτημα) και διεξάγεται σε FFPE δείγματα. . Για την ανάλυση των αποτελεσμάτων αλληλούχισης, τα αρχεία που παράγονται στον ενσωματωμένο MiSeq reporter παραλαμβάνονται σε μορφή .fastq και αναλύονται στην πλατφόρμα BaseSpace της Illumina. Η ανάλυση περιλαμβάνει την ταυτοποίηση αλληλουχιών με τη μέθοδο BWA και τη χρήση του ανθρώπινου γονιδιώματος GRCh37 - hg19 ως γονιδίωμα αναφοράς. Αναλύονται μόνο οι σωματικές παραλλαγές που ανιχνεύονται με συχνότητα > 1% και η αντιστοίχιση των διαβασμάτων (reads) σε variants πραγματοποιείται μέσω της πλατφόρμας RefSeq. Από την προαναφερθείσα διαδικασία παράγονται .csv αρχεία. Η αξιολόγηση και ερμηνεία των παραλλαγών που ανιχνεύονται γίνεται με τη χρήση διαδικτυακών εργαλείων βιοπληροφορικής ανάλυσης και βάσεων δεδομένων. Αξιολογούνται οι παραλλαγές σε θέσεις με πλήρη κάλυψη της κωδικοποιούσας περιοχής των γονιδίων του πάνελ, βάθους ανάγνωσης ≥ 500X.

Ανάλυση/Γονίδια:

<i>AKT1</i>	<i>BRCA1</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>ERBB4</i>	<i>IDH2</i>	<i>KRAS</i>	<i>MLH1</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>PTEN</i>	<i>SMAD4</i>
<i>ALK</i>	<i>BRCA2</i>	<i>CHEK1</i>	<i>ESR1</i>	<i>JAK2</i>	<i>MAP2K1</i>	<i>MSH2</i>	<i>NRAS</i>	<i>RAD50</i>	<i>STAT3</i>
<i>AR</i>	<i>CCND1</i>	<i>CHEK2</i>	<i>FGFR1</i>	<i>JUN</i>	<i>MDM2</i>	<i>MSH6</i>	<i>PALB2</i>	<i>RAD51</i>	<i>STK11</i>
<i>ATM</i>	<i>CCNE1</i>	<i>CTNNB1</i>	<i>FGFR2</i>	<i>KDR</i>	<i>MDM4</i>	<i>mTOR</i>	<i>PDGFRA</i>	<i>RB1</i>	<i>TP53</i>
<i>BCL2</i>	<i>CDK4</i>	<i>EGFR</i>	<i>FGFR3</i>	<i>KIT</i>	<i>MEN1</i>	<i>MYC</i>	<i>PIK3CA</i>	<i>RET</i>	
<i>BRAF</i>	<i>CDK6</i>	<i>ERBB2</i>	<i>IDH1</i>	<i>KMT2C</i>	<i>MET</i>	<i>NF1</i>	<i>PIK3CB</i>	<i>ROS1</i>	

Βιολογικό υλικό:

Τομές από ιστό FFPE

Στοιχεία επικοινωνίας εργαστηρίου:

Φορέας: Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

Εργαστήριο: Ογκολογίας

Υπεύθυνος Επικοινωνίας: Αθανάσιος Κωτσάκης, Αναστασία Ξαγαρά

Τηλέφωνο: 6944865901, 6971671804

Email: thankotsakis@hotmail.com, xagaraa@hotmail.com

Διεύθυνση αποστολής Δείγματος: Σχολή Επιστημών Υγείας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστημίου 3, Βιόπολις Τ.Κ. 41500, Λάρισα. Υπόψη: Αναστασία Ξαγαρά, Εργαστήριο Ογκολογίας, Ισόγειο, πτέρυγα Β110, τηλ. 6971671804