

Σύντομη Περιγραφή:

Προσδιορισμός του βαθμού ανεπάρκειας στην οδό του ομόλογου ανασυνδυασμού (Homologous Recombination Deficiency, HRD).

Περιγραφή Ανάλυσης:

Πραγματοποιείται προσδιορισμός του βαθμού ανεπάρκειας στην οδό του ομόλογου ανασυνδυασμού (Homologous Recombination Deficiency, HRD) μέσω συνεκτίμησης της γενετικής αστάθειας και των παραλλαγών στα BRCA1 και BRCA2 γονίδια καθώς και των γονιδίων που συμμετέχουν στο μονοπάτι του ομόλογου ανασυνδυασμού (CHEK1, CHEK2, RAD51, ATM, PALB2) με ανάλυση matched δειγμάτων καρκινικού και παρακείμενου φυσιολογικού ιστού ανά ασθενή, σε συμπαγείς όγκους του μαστού, ωθηκίων, προστάτη, παγκρέατος, πνεύμονα και παχέος εντέρου με NGS αλληλούχιση. Για την ανάλυση των αποτελεσμάτων αλληλούχισης, τα αρχεία που παράγονται στον ενσωματωμένο MiSeq gerotter αναλύονται στην πλατφόρμα BaseSpace της Illumina. Η ανάλυση είναι συγκριτική και περιλαμβάνει την ταυτοποίηση αλληλουχιών με τη μέθοδο BWA. Αναλύονται μόνο οι σωματικές παραλλαγές που ανιχνεύονται με συχνότητα > 1% και η αντιστοίχιση των διαβασμάτων (reads) σε variants πραγματοποιείται μέσω της πλατφόρμας RefSeq. 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, βάθους ανάγνωσης $\geq 500X$.

Ανάλυση/Γονίδια:

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

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