

Σύντομη Περιγραφή:
Προσδιορισμός γαμετικών και σωματικών μεταλλάξεων με NGS για διάγνωση αιματολογικών κακοηθειών (NGS panel 137 γονιδίων).
Περιγραφή Ανάλυσης:
Διαγνωστικό πάνελ γονιδίων των οποίων η ανάλυση προτείνεται ως πρώτο βήμα κατά τη διάγνωση αιματολογικών κακοηθειών. Το πάνελ περιέχει μια πλήρη σειρά 137 γονιδίων τα οποία περιλαμβάνονται στον τρέχοντα διαγνωστικό αλγόριθμο για την AML και εκτείνονται πέραν αυτής για την λεπτομερή ανάλυση και άλλων αιματολογικών κακοηθειών. Ο προσδιορισμός παθογόνων παραλλαγών σωματικής σειράς είναι σημαντικός για την κλινική διαχείριση καθώς και την επιλογή θεραπείας ασθενών με αιματολογικά νεοπλασμάτα. Η ανάλυση γίνεται σε περιφερικό αίμα ή μυελικό δείγμα.
Ανάλυση/Γονίδια:
ABL1 CHEK2 GATA1, LUC7L2, RAD21, SRSF2, BIRC, IRF4, XPO1, ANKRD26, CREBBP, GATA2, MECOM, RAF1, STAG1, BTK, MAL, ASXL1, CSF3R, GNAS, MET, RB1, STAG2, CARD11, MEF2B, ASXL2, CSMD1, GNB1, MPL, RBBP6, STAT3, CCND1, MYD88, ATM, CSNK1A1, HNRNPK, MYC, RPS19, STAT5B, CCND3, NFKBIE, ATRX, CTCF, HRAS, NF1, RTEL1, TERC, CD58, NRAS, BCOR, CUX1, IDH1, NOTCH1, RUNX1, TET, CD79A, PIM1, BCORL1, DDX41, IDH2, NOTCH2, SAMD9, TET2, CD79B, PLCG2, BRAF, DHX15, IKZF1, NPM1, SAMD9L, TP53, CDKN2B, POT1, BRCC3, DNMT3A, JAK1, NRAS, SBDS, U2AF1, CHD2, PRDM1, CALR, ELANE, JAK2, PAX5, SETBP1, WT1, CIITA, PTEN, CBL, ETNK1, JAK3, PDGFRA, SF3B1, ZBTB7A, CXCR4, REL, CBLB, ETV6, KDM6A, PHF6, SH2B3, ZRSR2, EP300, SOCS1, CBLC, EZH2, KIT, PIGA, SMC1A, ARID1A, FBXW7, STAT6, CCND2, FANCA, KMT2A, PML, SMC3, B2M, FOXO1, TCF3, CDKN2A, FANCL, KMT2D, PPM1D, SOS1, BCL2, GNA13, TNFAIP3, CEBPA, FLT3, KRAS, PTPN11, SRP72, BCL6, ID3, TNFRSF14.
Βιολογικό υλικό:
Περιφερικό αίμα ή μυελός των οστών.
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