

B. ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΜΕΝΩΝ ΤΥΠΩΝ ΚΑΡΚΙΝΟΥ-NGS

PAN CANCER PANEL κληρονομούμενου καρκίνου

Πρόκειται για ειδικά επιλεγμένο πάνελ, το οποίο συμπεριλαμβάνει **62 γονίδια** που σχετίζονται με όλους τους τύπους κληρονομούμενου καρκίνου:

APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, DDB2, DICER1, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, GREM1, HOXB13, MEN1, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, POLH, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53, VHL, XPA, XPC.

PANEL Προδιάθεσης Γαστρικού Καρκίνου και Καρκίνου Παχέος εντέρου

Πρόκειται για ειδικά επιλεγμένο πάνελ, το οποίο συμπεριλαμβάνει **20 γονίδια** που σχετίζονται με τον κληρονομούμενο γαστρικό καρκίνο και καρκίνο του παχέος εντέρου (Πολυποδιακό και μη πολυποδιακό):

APC, BMPR1A, CDH1, CHECK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TP53.

PANEL προδιάθεσης καρκίνου του παγκρέατος

Πρόκειται για ειδικά επιλεγμένο πάνελ, το οποίο συμπεριλαμβάνει **17 γονίδια** που σχετίζονται με τον καρκίνο του παγκρέατος:

APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, EPCAM, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, SMAD4, STK11, TP53, PMS2.

Γονίδια προδιάθεσης καρκίνου μαστού/ωοθηκών

Ανάλυση με NGS των δύο σημαντικότερων γονιδίων που προδιαθέτουν σε καρκίνο μαστού ωοθηκών (**BRCA1** και **BRCA2**) με NGS, καθώς και ανίχνευση ελλείψεων/διπλασιασμών στα γονίδια αυτά με μέθοδο MLPA.

PANEL προδιάθεσης καρκίνου μαστού/ωοθηκών και προστάτη

Πρόκειται για ειδικά επιλεγμένο πάνελ, το οποίο συμπεριλαμβάνει **27 γονίδια** που σχετίζονται με τον κληρονομούμενο καρκίνο μαστού/ωοθηκών και καρκίνο του προστάτη:

ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, DICER1, EPCAM, HOXB13, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMARCA4, STK11, TP53.

PANEL προδιάθεσης καρκίνου των νεφρών

Πρόκειται για ειδικά επιλεγμένο πάνελ, το οποίο συμπεριλαμβάνει **13 γονίδια** που σχετίζονται με τον καρκίνο των νεφρών:

BAP1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, TP53, PTEN, VHL, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2.

PANEL προδιάθεσης κακοήθους καρκίνου του δέρματος (μελανώματος)

Πρόκειται για ειδικά επιλεγμένο πάνελ, το οποίο συμπεριλαμβάνει **7 γονίδια** που σχετίζονται με το κακόηθες μελάνωμα:

BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, PTEN, RB1, TP53.

PANEL προδιάθεσης παραγαγγλιώματος - φαιοχρωμοκυτώματος

Πρόκειται για ειδικά επιλεγμένο πάνελ, το οποίο συμπεριλαμβάνει **6 γονίδια** που σχετίζονται με το παραγαγγλιώμα/φαιοχρωμοκύττωμα:

RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, VHL.

Καρκίνος θυρεοειδούς- παραθυρεοειδούς

Πρόκειται για ειδικά επιλεγμένο πάνελ, το οποίο συμπεριλαμβάνει τα γονίδια **MEN1** και **MEN2 (RET)** που σχετίζονται με τον καρκίνο του θυρεοειδούς και τον καρκίνο του παραθυρεοειδούς.

oncology

Μοριακή Ογκολογία

ΙΔΙΩΤΙΚΟ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ & ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗΣ

Ιλίσων 3-5, 115 28 Αθήνα,
Κατεχάκη 19, 115 25 Αθήνα,
Τηλ.: 210 77 70 870, 210 69 94 130
Fax: 210 77 70 942, 210 69 94 131

MOLECULAR AND CYTOGENETIC ANALYSIS DIAGNOSTIC LABORATORY

3-5 Ilision str., 115 28 Athens, Greece
19 Katechaki str., 115 25 Athens, Greece
Tel: +30-210-7770870, +30-210-6994130
Fax: +30-210-7770942, +30-210 6994131

www.genotypos.gr

Το εργαστήριο GENOTYPOS Science Labs ξεκίνησε την πορεία του (ως Βιοαναλυτική-Γενότυπος) τον Δεκέμβριο του 2004 για να δώσει υπόσταση στην έννοια της αξιόπιστης και κλινικά χρήσιμης γενετικής ανάλυσης, μετατρέποντας επιτεύγματα της σύγχρονης έρευνας στη Γενετική του ανθρώπου σε χρήσιμα εργαστηριακά εργαλεία στην Αιματολογία, την Ογκολογία συμπαγών όγκων-μαλακών μορίων και σε άλλα Βιοϊατρικά πεδία.

Είναι το πρώτο εργαστήριο Γενετικής στην Ελλάδα που πήρε πιστοποιητικό του Εθνικού Συστήματος Διαπίστευσης βάσει των απαιτήσεων του διεθνούς προτύπου ISO 15189, το οποίο και εμπλουτίζει έκτοτε συνεχώς με νέες εξετάσεις, ενώ επίσης έχει συμμορφωθεί με τον Ευρωπαϊκό Κανονισμό προστασίας των προσωπικών δεδομένων (GDPR).

Τα τμήματα που διαθέτει η Εταιρεία GENOTYPOS Science Labs είναι:

Τμήμα Μοριακής Ογκολογίας

Τμήμα Γενετικής & Γονιδιωματικής (NGS) ανάλυσης

Τμήμα Κυτταρογενετικής/Μοριακής Κυτταρογενετικής

Τμήμα Μοριακής Μικροβιολογίας

Τμήμα Κυτταρομετρίας Ροής

Τμήμα Ιστοπαθολογίας

Τμήμα Βιοπαθολογίας

Η Εταιρεία μας προσφέρει κλινικού επιπέδου ανάλυση δεδομένων NGS μέσω της τεχνολογίας SOPHIA GENETICS' collective Artificial Intelligence (SOPHiA™), η οποία ανιχνεύει, χαρακτηρίζει και ταξινομεί όλα τα είδη γενετικών παραλλαγών. Η συλλογή πληροφορίας με κλινική σημασία για τους συμπαγείς όγκους και τις αιματολογικές νεοπλασίες γίνεται με άμεση διασύνδεση με εξειδικευμένες δημόσιες βάσεις δεδομένων που εξασφαλίζουν πρόσβαση στην αυξανόμενη γνώση της παγκόσμιας διεπιστημονικής κοινότητας.

ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΜΗΜΑΤΟΣ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΟΓΚΟΛΟΓΙΑΣ

Στο Τμήμα Μοριακής Ογκολογίας διενεργείται σειρά εξετάσεων που περιλαμβάνει την ολιστική διαχείριση των ιστολογικών παρασκευασμάτων, από την παθολογοανατομική εκτίμηση/διάγνωση, ανοσοϊστοχημική ανάλυση, καθώς και διαφόρων επιπέδων μοριακή διερεύνηση για γονιδιακές μεταλλάξεις και χρωμοσωμικές αναδιατάξεις (FISH, IHC). Παράλληλα ή και σε συνέχεια των τεχνικών αυτών, το εργαστήριό μας διαθέτει την υποδομή και την τεχνογνωσία να εφαρμόζει τις μοριακές τεχνικές RT-PCR και γονιδιωματική ανάλυση (NGS) σε υλικό Υγρής Βιοψίας του ασθενούς για τον προσδιορισμό μεταλλάξεων στο ctDNA του πλάσματος.

Το Κέντρο μας προσφέρει εξετάσεις Μοριακής Γενετικής και Κυτταρογενετικής για τις εξής κατηγορίες συμπαγών όγκων:

- | | |
|-------------------------------|--|
| ο Πνεύμονα | ο Δέρματος |
| ο Γαστρεντερικού Συστήματος | ο Σιελογόνων Αδένων
(βλεννοεπιδερμοειδές καρκίνωμα) |
| ο Μαστού/Ωοθηκών | ο Νευρογενών όγκων |
| ο Τραχήλου Μήτρας/Ενδομητρίου | ο Όγκων μαλακών μορίων |
| ο Προστάτη/Ουροδόχου κύστης | ο Ίνοβλαστικών/μυοϊνοβλαστικών όγκων |
| ο Νεφρών | ο Όγκων γραμμωτών μυικών ινών |
| ο Θυρεοειδούς | ο Όγκων των οστών |
| ο Κεφαλής/Τραχήλου | |

Ειδικές εξετάσεις που προσφέρονται αποκλειστικά από το Τμήμα Μοριακής Ογκολογίας της GENOTYPOS Science Labs:

A. ΕΠΙΚΤΗΤΟΙ/ΣΠΟΡΑΔΙΚΟΙ ΟΓΚΟΙ

Εκτός από τις συνήθεις εξετάσεις μονογονιδιακού ελέγχου για μεταλλάξεις στα γονίδια KRAS, NRAS, BRAF, EGFR και cKIT το κέντρο μας προσφέρει μια σειρά από εξειδικευμένα panels που αφορούν σε διάφορα είδη όγκων:

NTRK GENE FUSIONS (PCR)

Γονιδιακές συντήξεις, που οδηγούν στη δημιουργία υβριδικών, προϊόντων μετάθεσης (fusions) στις οποίες συμμετέχουν τα γονίδια NTRK1, NTRK2 και NTRK3 οδηγούν σε ενεργοποίηση της κινάσης τυροσίνης και προκαλούν ογκογένεση. Έχουν διαπιστωθεί σε πολλά είδη συμπαγών όγκων και αποτελούν χρήσιμο βιοδείκτη πρόβλεψης της ανταπόκρισης των ασθενών σε TKIs.

Εφαρμόζουμε εμπορικά διαθέσιμο και επικυρωμένο για διάγνωση (CE-IVD) πάνελ (AmoyDx) το οποίο ανιχνεύει ποιοτικά (RT-PCR) 109 σημαντικά υβριδικά μετάγραφα των γονιδίων NTRK1, NTRK2 και NTRK3 (Ευαισθησία: 125 μετάγραφα/αντίδραση) με διάφορα άλλα γονίδια σε δείγμα RNA από τον καρκινικό ιστό.

Δυνατότητα ανάλυσης και σε υγρή βιοψία (ctDNA).

PIK3CA GENE MUTATIONS (PCR)

Σποραδικές (σωματικές) μεταλλάξεις στο γονίδιο PIK3CA ανιχνεύονται σε πολλά είδη καρκίνου, συμπεριλαμβανομένων περίπου 40% των περιπτώσεων καρκίνου του μαστού (HR-θετικών, HER2-αρνητικών). Οι μεταλλάξεις στο PIK3CA οι οποίες προκαλούν ενεργοποίηση του μονοπατιού σηματοδότησης PI3K σχετίζονται με αντοχή στην ορμονοθεραπεία και κακή πρόγνωση. Οι όγκοι με μεταλλάξεις στο PIK3CA ανταποκρίνονται πολύ καλά σε αναστολείς του PI3K μονοπατιού.

Εφαρμόζουμε εμπορικά διαθέσιμα και επικυρωμένα για διάγνωση (CE-IVD) πάνελ (AmoyDx) τα οποία ανιχνεύουν ποιοτικά (Real Time PCR) είτε 5 πιο κοινές ή 11 μεταλλάξεις (Ευαισθησία: 1-2%) του γονιδίου PIK3CA σε δείγμα DNA από τον καρκινικό ιστό.

Δυνατότητα ανάλυσης και σε υγρή βιοψία (ctDNA).

PANEL ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΕΠΙΔΙΟΡΘΩΣΗΣ ΟΜΟΛΟΓΟΥ ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΣΜΟΥ (HRR-NGS)

Το μονοπάτι επιδιόρθωσης μέσω ομόλογου ανασυνδυασμού (HRR) παίζει πολύ σημαντικό ρόλο στην επιδιόρθωση θραύσεων της διπλής έλικας, οι οποίες αποτελούν κύρια αίτια της καρκινογένεσης. Απώλεια λειτουργίας σε κάποιο από τα γονίδια που συμμετέχουν στο μηχανισμό επιδιόρθωσης του DNA αυξάνει τον κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου, ενώ όγκοι με μεταλλάξεις στα γονίδια HRR ανταποκρίνονται πολύ καλύτερα σε αναστολείς της poly ADP ribose πολυμεράσης (PARPi) και σε θεραπείες με πλατίνα.

Εφαρμόζουμε εμπορικά διαθέσιμο και επικυρωμένο για διάγνωση (CE-IVD) πάνελ (AmoyDx) το οποίο ανιχνεύει ποιοτικά (NGS) μεταλλάξεις στα γονίδια: AR, ATM, ATR, BARD1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CHEK1, CHEK2, ERBB2, ESR1, FANCA, FANCL, HDAC2, HOXB13, KRAS, MRE11A, NBN, NRAS, PALB2, PIK3CA PPP2R2A, PTEN, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, STK11 και TP53 σε δείγμα DNA από τον καρκινικό ιστό (σποραδικές μεταλλάξεις) ή από περιφερικό αίμα (κληρονομικές μεταλλάξεις), με ευαισθησία >20% στο αίμα (50X βάθος αλληλούχισης) και >3% στον ιστό (100X βάθος αλληλούχισης).

ΤΕΣΤ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ ΟΜΟΛΟΓΟΥ ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΣΜΟΥ (HRD-NGS)

Το μονοπάτι επιδιόρθωσης μέσω ομόλογου ανασυνδυασμού (HRR) παίζει πολύ σημαντικό ρόλο στις θραύσεις της διπλής έλικας, οι οποίες αποτελούν κύρια αίτια της καρκινογένεσης. Ανεπάρκεια του μηχανισμού επιδιόρθωσης του DNA αυξάνει τον κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου, ενώ όγκοι με μεταλλάξεις στα γονίδια HRR ανταποκρίνονται πολύ καλύτερα σε αναστολείς της poly ADP ribose πολυμεράσης (PARPi) και σε θεραπείες με πλατίνα. Ο συνδυασμός του HRD score και των μεταλλάξεων στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 αποτελεί κριτήριο για επιλογή εγκεκριμένης θεραπείας με PARPi.

Εφαρμόζουμε εμπορικά διαθέσιμο και επικυρωμένο για διάγνωση (CE-IVD) πάνελ (AmoyDx) το οποίο ανιχνεύει (NGS) μεταλλάξεις και CNVs στα γονίδια BRCA1 και BRCA2, καθώς και τη Συνολική Γενωμική Αστάθεια, που περιλαμβάνει απώλεια ετεροζυγωτίας και ανισορροπία τελομερών μέσω 20.000 μοριακών υπογραφών σε επιλεγμένα σημεία του γονιδιώματος, σε δείγμα DNA από τον καρκινικό ιστό. Στη συνέχεια, και με ευαισθησία >95% (>400X βάθος αλληλούχισης) υπολογίζεται με ειδικό αλγόριθμο το HRD score (LOD >5% μεταλλάξεις DNA στο δείγμα).



Pan Lung Cancer PCR Panel (Καρκίνος Πνεύμονα)

NEA ΕΞΕΤΑΣΗ

Εφαρμόζουμε εμπορικά διαθέσιμο Pan Lung Cancer real-time PCR Panel της AmoyDx, το οποίο ανιχνεύει με πολύ μεγάλη ευαισθησία (> 1% SNVs και 25 μετάγραφα/μL RNA fusions) και ειδικότητα (100%) 167 σημαντικές* (hot spot) παραλλαγές (SNVs και Fusions) στα κάτωτι γονίδια:

Γονίδια που περιλαμβάνονται: EGFR, ALK, ROS1, KRAS, BRAF, HER2, RET, MET, NTRK1, NTRK2 and NTRK3

Fusion genes: ALK, NTRK1, NTRK1, NTRK3, RET, ROS1, MET

Δυνατότητα ανάλυσης και σε υγρή βιοψία (ctDNA).**

*Για λεπτομερή περιγραφή των 167 hot spots παρακαλώ επικοινωνήστε με το εργαστήριο.
** Στα δείγματα υγρής βιοψίας δεν ανιχνεύονται οι συντήξεις (fusions) των γονιδίων.

Essential NGS tumor panel

Πρόκειται για εμπορικά διαθέσιμο και επικυρωμένο για διάγνωση (CE-IVD) πάνελ (AmoyDx) που συμπεριλαμβάνει 10 γονίδια στα οποία ανιχνεύονται παραλλαγές (SNVs, CNVs, InDels, Fusions) με πολύ μεγάλη ευαισθησία (> 0,5-1% για SNVs, CNVs και InDels, και >20 μετάγραφα cDNA Fusions) για διάφορους τύπους συμπαγών όγκων:

Γονίδια που περιλαμβάνονται: ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, KRAS, MET, NRAS, PIK3CA, RET, ROS1.

Fusion genes: ALK, RET and ROS1

Δυνατότητα ανάλυσης και σε υγρή βιοψία (ctDNA).

Classic NGS tumor panel

Πρόκειται για εμπορικά διαθέσιμο και επικυρωμένο για διάγνωση (CE-IVD) πάνελ (AmoyDx) που συμπεριλαμβάνει **40 γονίδια** στα οποία ανιχνεύονται παραλλαγές (SNVs, InDels, CNVs, Fusions) με πολύ μεγάλη ευαισθησία (>1-5% για SNVs, InDels και CNVs, και >100 αντίγραφα RNA Fusions) για διάφορους τύπους συμπαγών όγκων:

Γονίδια που περιλαμβάνονται: AKT1, ALK, BRAF, CDK4, CTNNB1, DDR2, DPYD, EGFR, ERBB2, ESR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, HRAS, IDH1, IDH2, KEAP1, KIT, KRAS, MAP2K1, MET, MYC, NFE2L2, NKX2-1, NRAS, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, POLE, PTEN, RB1, RET, ROS1, STK11, TP53, UGT1A1.

Fusion genes: ALK, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET and ROS1.

Συμπεριλαμβάνεται εκτίμηση μικροδορυφορικής αστάθειας (MSI)

PAN CANCER SOMATIC NGS PANEL

Πρόκειται για εμπορικά διαθέσιμο και επικυρωμένο για διάγνωση (CE-IVD) πάνελ (AmoyDx) που συμπεριλαμβάνει **128 γονίδια** στα οποία ανιχνεύονται παραλλαγές (SNVs, InDels, CNVs, Fusions) με πολύ μεγάλη ευαισθησία (>0,5-5% για SNVs, InDels και CNVs, και >16 μετάγραφα RNA Fusions) για όλους τους τύπους συμπαγών όγκων:

Γονίδια που περιλαμβάνονται: ABCB1, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, APC, AR, ARAF, ARID1A, ATM, ATR, AURKA, BAP1, BCL2L11, BRAF, BRCA1, BRCA2, C8orf34, CCND1, CCNE1, CDA, CD274, CDK4, CDK6, CDK12, CDKN2A, CDKN2B, CREBBP, CTNNB1, CYP19A1, CYP2D6, DDR2, DPYD, DYNC2H1, EGFR, EIF1AX, EPAS1, EPCAM, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC1, ESR1, ETS2, FANCA, FBXW7, FGF3, FGF19, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLCN, FLT3, GNAS, GSTP1, HIF1A, HRAS, IDH1, IDH2, IGF1R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM5C, KDR, KIT, KRAS, MAPK1, MAP2K1, MET, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MTHFR, MTRR, MTRR, MYC, NF1, NF2, NOTCH1, NRAS, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PAX8, PDCD1, PDGFRA, PGR, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, POLD1, POLE, PSMD4, PTCH1, PTEN, RAF1, RASA1, RASAL2, RB1, RET, RICTOR, RIT1, ROS1, RSF1, SEMA3C, SF3B1, SLC28A3, SMAD4, SMARCA4, SMO, SOD2, STK11, TERT, TOP2A, TP53, TSC1, TSC2, TSHR, UGT1A1, UMPS, VHL, XPC, XRCC1.

Fusion genes: ALK, BRAF, FGFR2, FGFR3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, ROS1 και PAX8.

Συμπεριλαμβάνει εκτίμηση μικροδορυφορικής αστάθειας (MSI), ενώ επίσης υπάρχει δυνατότητα ανάλυσης και σε υγρή βιοψία (ctDNA).

TruSight Oncology 500 gene NGS panel

Πρόκειται για εμπορικά διαθέσιμο πάνελ (Illumina) που συμπεριλαμβάνει **523 γονίδια** για **ΟΛΟΥΣ** του τύπους συμπαγών όγκων. Παράλληλα, είναι η πλέον αξιόπιστη μέθοδος ανίχνευσης του **TMB** (Tumor Mutational Burden) και της Μικροδορυφορικής Αστάθειας (**MSI**, Microsatellite Instability), ενώ ανιχνεύονται επίσης, τα σημαντικότερα υβριδικά RNAs (**55 fusion genes**).