



Δημοσιογραφική διάσκεψη

ΟΙ ΤΕΛΕΥΤΑΙΕΣ ΑΝΑΚΑΛΥΨΕΙΣ ΓΙΑ ΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΟΥ ΚΑΡΚΙΝΟΥ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ



ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑΣ &
ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ



CYPRUS SCHOOL
of molecular medicine

ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΚΙΝΔΥΝΟΥ ΣΤΟΝ ΚΑΡΚΙΝΟ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ

Μη-Τροποποιήσιμοι Παράγοντες

Φύλο

Ηλικία

Προσωπικό ιστορικό με καρκίνο του μαστού

Οικογενειακό ιστορικό με καρκίνο του μαστού

Αναπλαστικές ασθένειες στο στήθος

Πυκνότητα του στήθους

Ηλικία πρώτης περιόδου / Ηλικία εμμηνόπαυσης

Τροποποιήσιμοι Παράγοντες

Έκθεση σε ραδιενέργεια

Αριθμός εγκυμοσυνών

Ηλικία πρώτης εγκυμοσύνης

Θηλασμός

Χρήση αντισυλληπτικών χαπιών

Χρήση ορμονικής θεραπείας υποκατάστασης

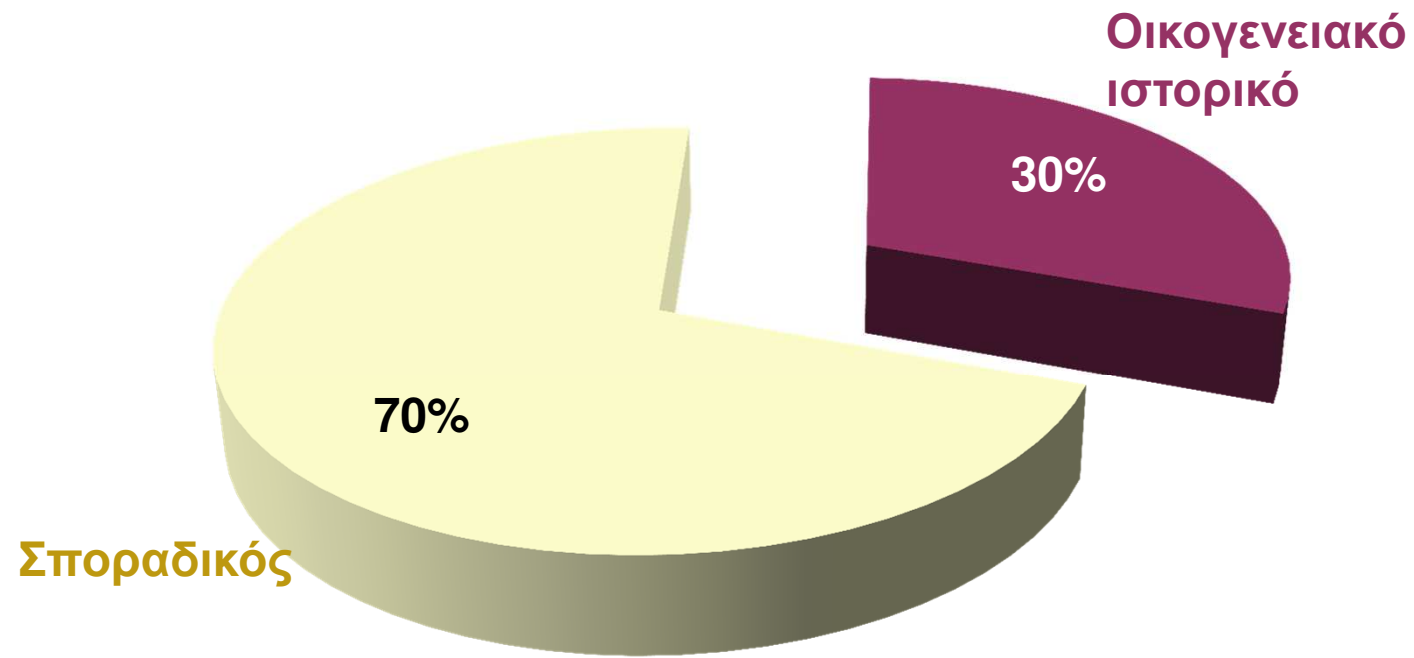
Βάρος σώματος

Διατροφή

Σωματική άσκηση

Κατανάλωση αλκοόλ

ΚΑΡΚΙΝΟΣ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ



Γονίδιο BRCA1 - 1994



Αποτελείται από 24 εξόνια = κεφάλαια

Περιέχει 5,600 βάσεις = γράμματα

```
aaaccatctaggctatattcgggatatcgatctatcgggatctatctactagagctactacgatcagggactactacgagca  
tcgactacgaggcttctagaggctatattctaggctactacgatcgatctacgtagctacgagatcgtgtgtggggggg  
gacacagcgatctaataataaatctgatgatcgatcgacataaaaaaaaaaaaaaacgtgagctagtgatgggtg  
atgtcagtgtagtcgtagtcgtgtgataaaaaaccatctaggctatattcgggatatcgatctatcgggatctatctactaga  
gctactacgatcagggactactacgagcatcgactacgaggcttctagaggctatattctaggctactacgatcgatct
```

Γονίδιο BRCA1 - 1994



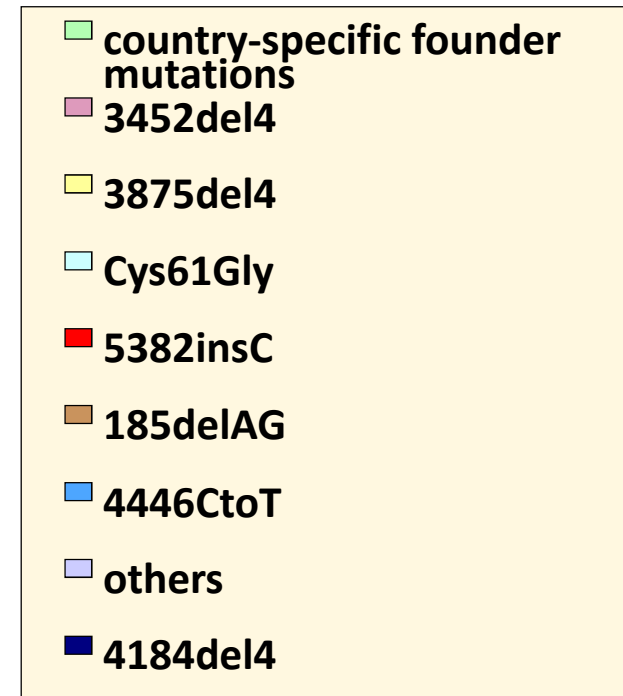
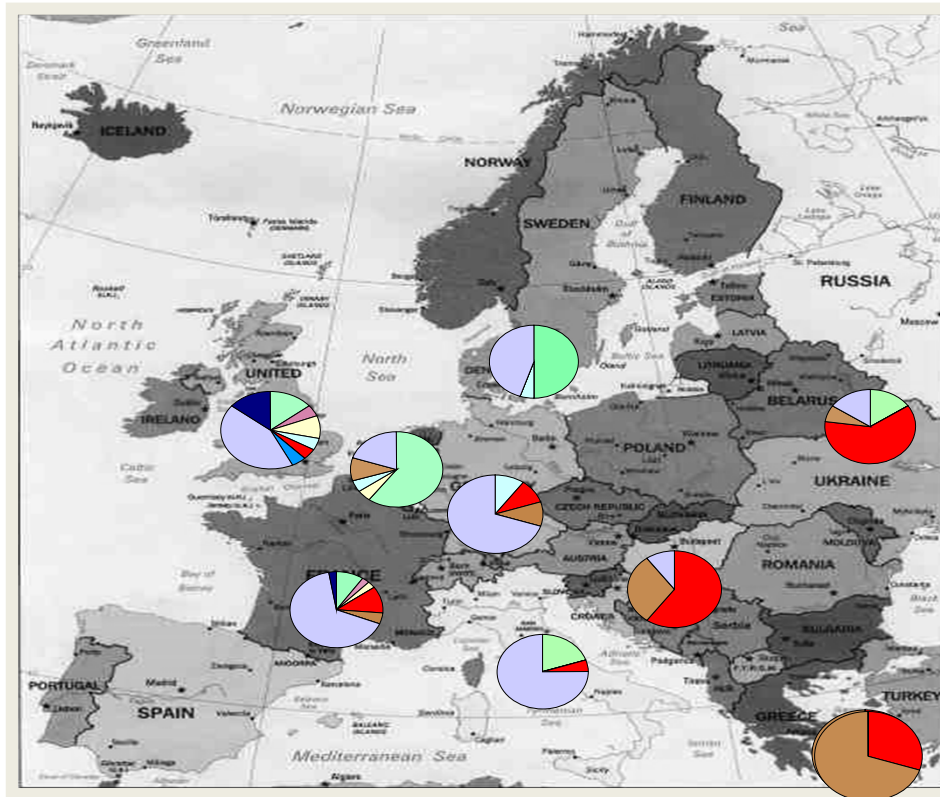
Αποτελείται από 24 εξόνια = κεφάλαια

Περιέχει 5,600 βάσεις = γράμματα

μετάλλαξη

```
aaaccatctaggctatattcgggatatcgatctatcgggatctatctactagagctactacgatcaggggactactacgagca  
tcgactacgaggcttctagaggctatattctaggctactacgatcgatctacgtagctacgagatcgtgtgtggggggg  
gacacagcgatctaatataaatctgatgatcgatcgaacaataaaaaaaaaaaaaaaaaacgtgagctagtgatgggtg  
atgtcagtgtagtcgtagtcgtgtgataaaaaaccatctaggctatattcgggatatcgatctatcgggatctatctactaga  
gctactacgatcaggggactactacgagcatcgaactacgaggcttctagaggctatattctaggctactacgatcgatct
```

«ΕΘΝΙΚΕΣ» μεταλλάξεις



BRCA1

ΣΚΟΠΟΣ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΑΣ

Προσδιορισμός και χαρακτηρισμός μεταλλάξεων στα δύο γονίδια BRCA1/2 στον Κυπριακό πληθυσμό

Συσχέτιση μεταλλάξεων με την εμφάνιση της ασθένειας

Εκτίμηση του ρόλου των γονιδίων BRCA1/2 στην εμφάνιση του καρκίνου του μαστού και ωθηκών σε οικογένειες στην Κύπρο

**Τι χρειάζεται
για να γίνει
έρευνα**

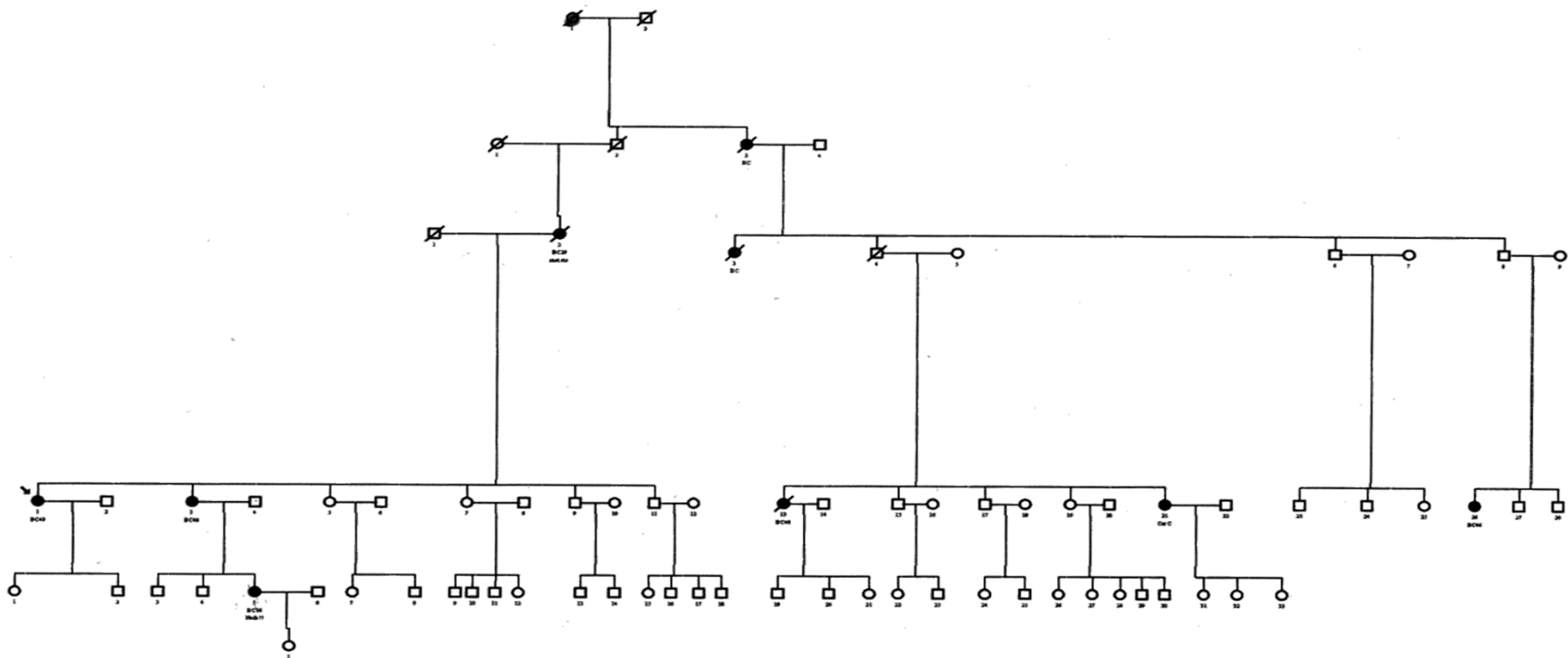


Δωρεά από ΠΑΣΥΚΑΦ 1996

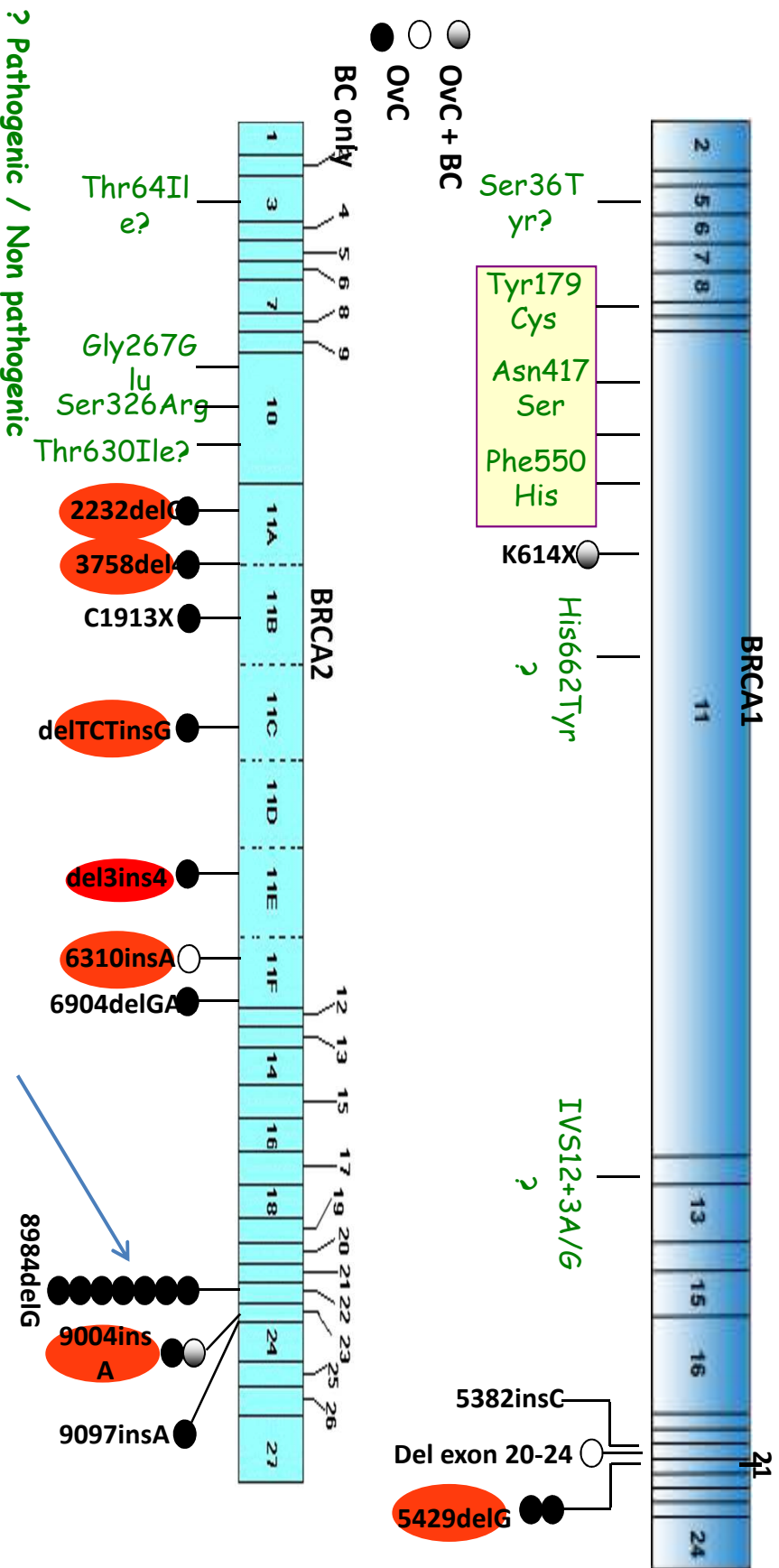


PCR συσκευή που χρησιμοποιείται για το διπλασιασμό του DNA

Παράδειγμα οικογένειας



Έρευνα: Παθολόγες μεταλλάξεις



Κλινική Γενετικής Συμβουλευτικής για κληρονομικό καρκίνο

Λειτουργεί στο ΙΝΓΚ

Υπηρεσίες γενετικής συμβουλευτικής για κληρονομικούς καρκίνους

- καρκίνος του μαστού/ωοθηκών
- καρκίνος του παχέως εντέρου

Σε συνεργασία με:

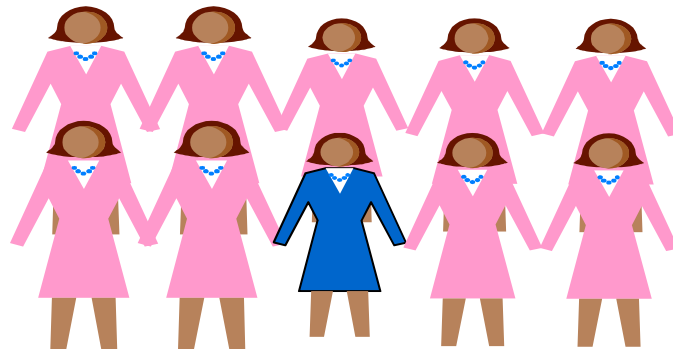
- το Ογκολογικό Κέντρο της Τράπεζας Κύπρου
- τα Ογκολογικά Τμήματα του Γενικού Νοσοκομείου Λευκωσίας και Λεμεσού
- της Ογκολογικής Εταιρείας
- της Γαστρεντερολογικής Εταιρείας




ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Οι πλείστοι καρκίνοι δεν είναι κληρονομικοί

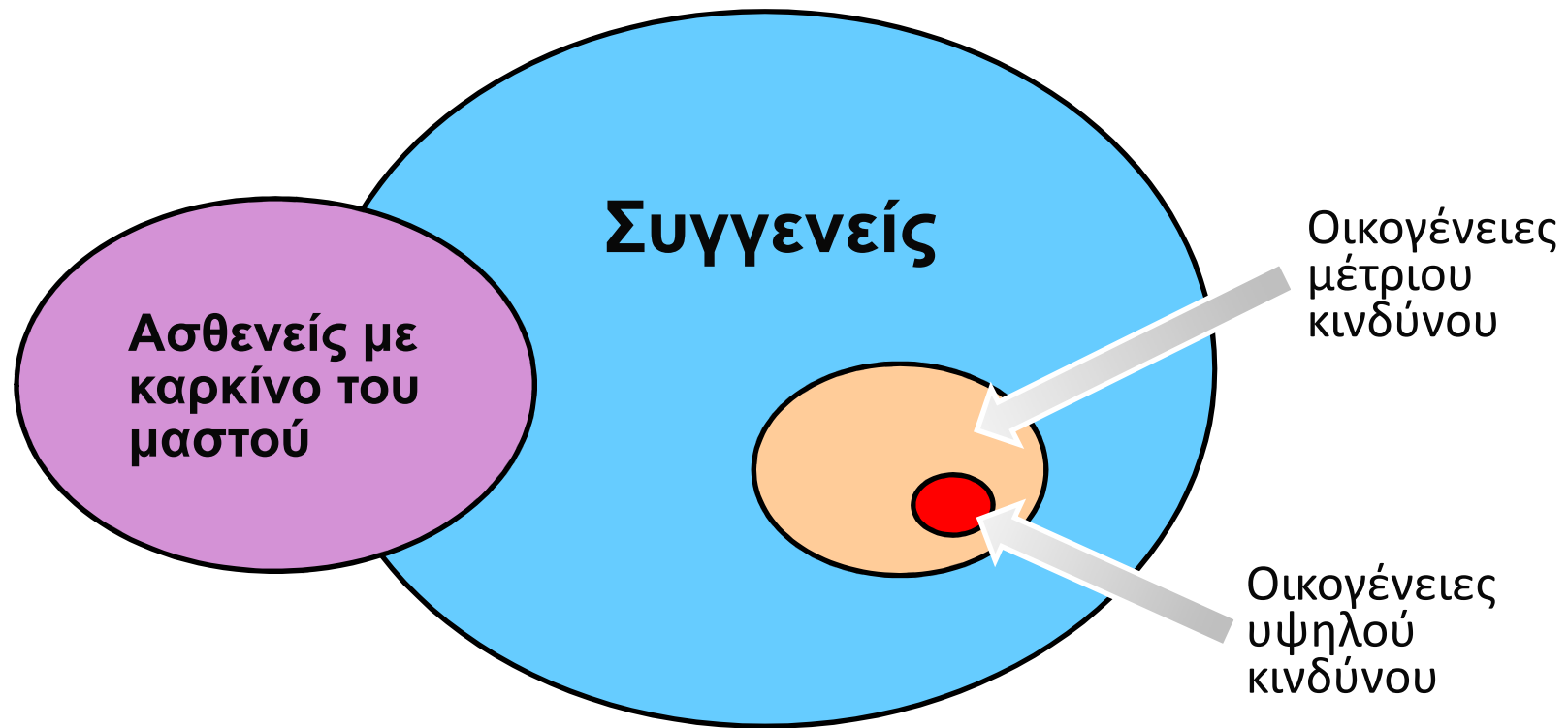
Συνολικός αριθμός
καρκίνου του
μαστού



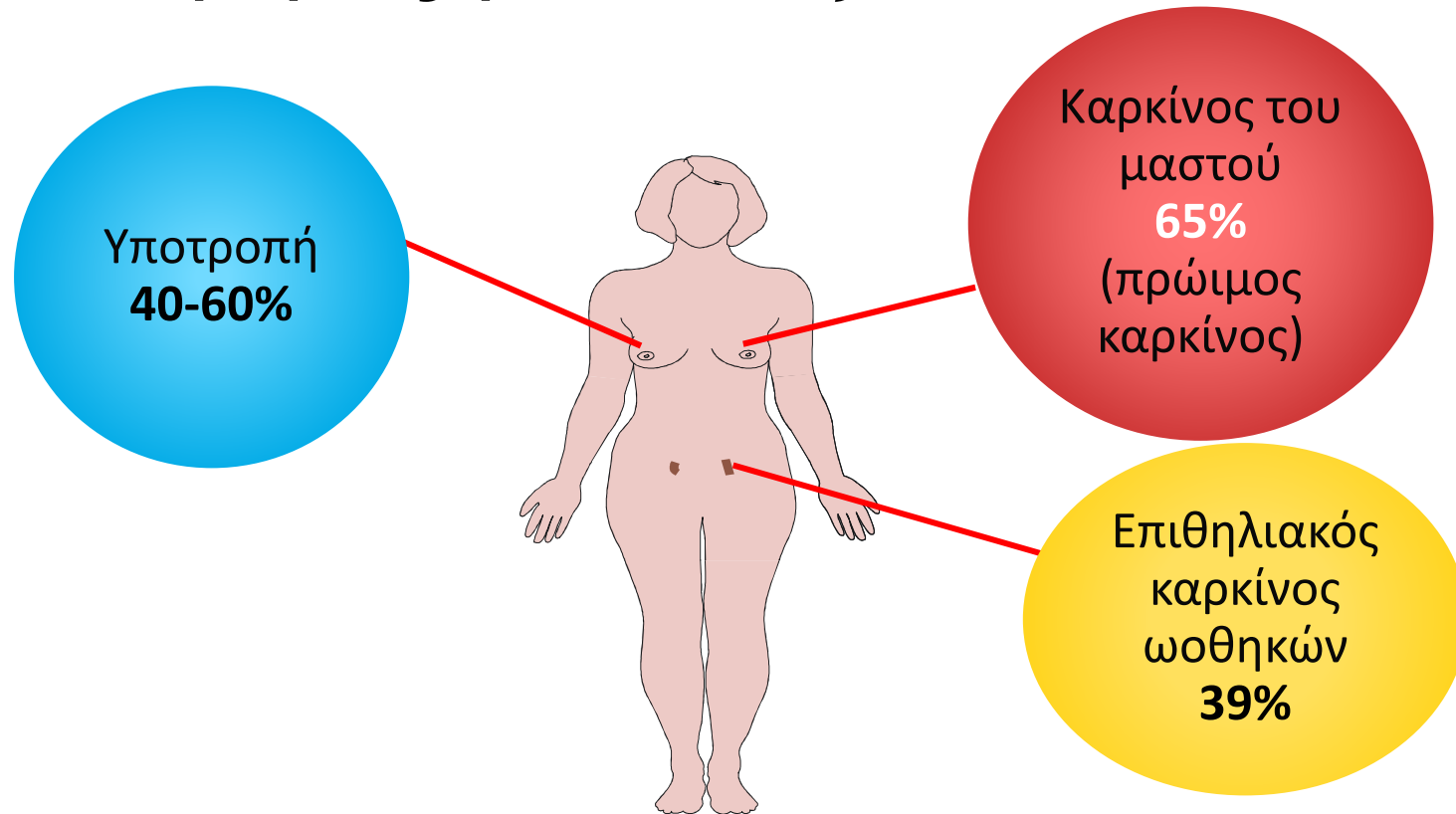
 Γνωστά γονίδια

 Άγνωστοι παράγοντες

BRCA: ΕΠΙΛΟΓΗ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΩΝ



BRCA1 φορείς μεταλλάξεων



(Antonίου A. et al 2005)

ΣΗΜΑΣΙΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ



ΤΜΗΜΑ ΗΜ/ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Οι υπηρεσίες μοριακής γενετικής για τον καρκίνο καλύπτουν δυο βασικούς τομείς:

Διάγνωση προδιάθεσης σε κληρονομικό καρκίνο

- Καρκίνο του μαστού/ωθηκών
- Καρκίνο του παχέως εντέρου

Καλύπτει συχνούς και σπάνιους τύπους καρκίνου και διεξάγονται αναλύσεις σε 40 διαφορετικά γονίδια προδιάθεσης

Στοχευμένες θεραπείες – εντόπιση μεταλλάξεων σε γονίδια κλειδιά που ενεργοποιούνται σε διάφορους επιθετικούς όγκους

- Καρκίνο του πνεύμονα
- Καρκίνο του παχέως εντέρου
- Μελάνωμα

Διεξάγονται αναλύσεις σε ένα ευρύ φάσμα γονιδίων που αποτελούν θεραπευτικούς στόχους.

Όλες οι υπηρεσίες είναι πιστοποιημένες με ISO 15189

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ



Στον Κυπριακό πληθυσμό φαίνεται ότι το γονίδιο BRCA2 διαδραματίζει σημαντικότερο ρόλο από το BRCA1 στην εμφάνιση του κληρονομικού καρκίνου του μαστού



Υπάρχουν μεταλλάξεις και στα δύο γονίδια που είναι χαρακτηριστικές για τον πληθυσμό μας



Μια από τις μεταλλάξεις στο BRCA2 είναι συχνή μόνο στον Κυπριακό πληθυσμό και αποτελεί ιδρυτική μετάλλαξη



ΣΥΝΕΡΓΑΤΕΣ



ΤΜΗΜΑ ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΟΥ ΜΙΚΡΟΣΚΟΠΙΟΥ/ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑΣ

A. Χατζησάββας, PhD
M. Λοιζίδου, PhD
K. Μιχαηλίδου, PhD
Π. Πίρπα, MSc
Χ. Μαχχάτου, MSc
Λ. Ποταμίτη, MSc
A. Σωτήριου, BSc
O. Νικολάου, PhD Candidate
M. Ζαντή, PhD Candidate

ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑΣ & ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ

ΤΜΗΜΑ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Γ. Ταντελής, MD
B. Αναστασιάδου, MD, PhD
E. Σπανού, MSc
T. Delikurt, PhD

ΤΜΗΜΑ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΙΟΛΟΓΙΑΣ

Χ. Χριστοδούλου, PhD

ΟΓΚΟΛΟΓΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΤΡΑΠΕΖΑΣ ΚΥΠΡΟΥ

Γ. Μάρκου
E. Κακουρή
M. Δανιήλ
Π. Παπαδόπουλος
Δ. Παπαμιχαήλ
Π. Κουντουράκης
Δ. Ανδρεόπουλος

ΟΓΚΟΛΟΓΙΚΑ ΤΜΗΜΑΤΑ Γ.Ν. ΛΕΥΚΩΣΙΑΣ ΚΑΙ Γ.Ν. ΛΕΜΕΣΟΥ

P. Ιωάννου, Γ. Ιωαννίδης,
I. Ζουβάνη, Σ. Μαλάς, Χ. Φιλίππου

ΟΓΚΟΛΟΓΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ

ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ

ΓΑΣΤΡΟΕΝΤΕΡΟΛΟΓΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΚΥΠΡΟΥ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Ασθενείς και τις
οικογένειες τους

TELETHON





Δημοσιογραφική διάσκεψη

ΟΙ ΤΕΛΕΥΤΑΙΕΣ ΑΝΑΚΑΛΥΨΕΙΣ ΓΙΑ ΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΟΥ ΚΑΡΚΙΝΟΥ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ



ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑΣ &
ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ



CYPRUS SCHOOL
of molecular medicine

Breast cancer Association Consortium Meeting ,Limassol, January 2017

