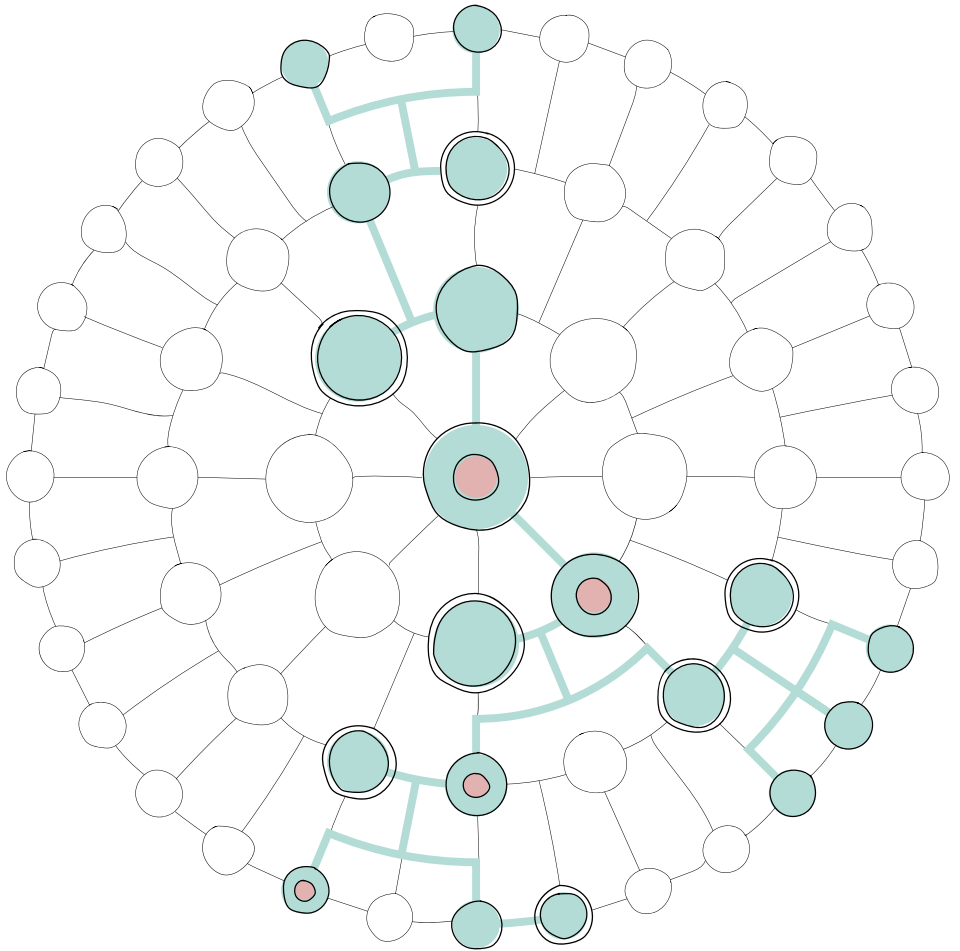


# HerediGENE

Έτυπο Ιατρού



"Τα γονιδια σου μιλούν,  
εμείς μεταφράζουμε"



**Genekor**  
Committed to Biotechnological Innovation



# Σχετικά με το HereditiGENE®

Το πολυγονιδιακό τεστ HereditiGENE® αναλύει 52 γονίδια (συμπεριλαμβανομένων των *BRCA1* και *BRCA2*), τα οποία εμπλέκονται στη γενετική προδιάθεση για καρκίνο, 21 εκ των οποίων σχετίζονται με το μονοπάτι επιδιόρθωσης μέσω Ομόλογου Ανασυναδασμού (HR).

Η ανάλυση καλύπτει τα πιο σημαντικά γονίδια που σχετίζονται με την κληρονομούμενη προδιάθεση για καρκίνο, όπως καρκίνο του μαστού, των ωοθηκών, του παχέος εντέρου, του προστάτη, του παγκρέατος και άλλων.

Η συντριπτική πλειοψηφία των ατόμων με θετικό εύρημα από την ανάλυση HereditiGENE® θα λάβει αποτελέσματα για τα οποία υπάρχουν ήδη διαθέσιμες κατευθυντήριες οδηγίες για την εξατομικευμένη κλινική διαχείρισή τους.

## Ποιος πρέπει να ελεγχθεί;

Οι πιο πρόσφατες οδηγίες από την Αμερικανική Εταιρεία Χειρουργών Μαστού προτείνουν να γίνεται γενετικός έλεγχος για κάθε περίπτωση με καρκίνο του μαστού. Ωστόσο, άτομα που έχουν προσωπικό ή/και οικογενειακό ιστορικό που πληρούν ένα ή περισσότερα από τα ακόλουθα κριτήρια μπορεί να θεωρηθούν ως υποψήφια για την ανάλυση HereditiGENE®:

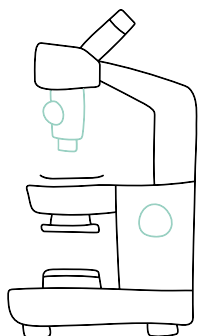
- » Εμφάνιση οποιουδήποτε τύπου καρκίνου σε νεαρή ηλικία
- » Άτομα με δύο ή περισσότερους πρωτοπαθείς όγκους
- » Αμφοτερόπλευροι καρκίνοι
- » Εμφάνιση καρκίνου σε πολλές γενιές μιας οικογένειας
- » Εμφάνιση σπάνιου καρκίνου σε οποιαδήποτε ηλικία
- » Καρκίνος ωοθηκών, παγκρέατος και μεταστατικού ορμονοάντοχου καρκίνου του προστάτη σε οποιαδήποτε ηλικία

# Κληρονομούμενοι Καρκίνοι και κατευθυντήριες οδηγίες NCCN

Κληρονομούμενοι Καρκίνοι	Οδηγίες NCCN	Γονίδια HerediGENE®
Μαστού	<p>≤50 ετών</p> <p>Οποιαδήποτε ηλικία:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– Ενδείξεις θεραπειάς</li> <li>– Τριπλά αρνητικός καρκίνος του μαστού</li> <li>– Πολλαπλοί πρωτοπαθείς καρκίνοι του μαστού</li> <li>– Καρκίνος του μαστού ανδρών</li> </ul> <p>Συστάσεις ASBrS: Ο γενετικός έλεγχος πρέπει να είναι διαθέσιμος σε όλους τους ασθενείς με προσωπικό ιστορικό καρκίνου του μαστού</p>	<p>ATM, BARD1, BLM, <b>BRCA1, BRCA2</b> (RRM, RRSO) <b>BRIP1</b> (RRSO), <b>CDH1</b> (RRM) <b>CHEK2, NBN, NF1, PALB2</b> (RRM, RRSO) <b>PTEN</b> (RRM, RR Hysterectomy), <b>RAD50, RAD51C, RAD51D</b> (RRSO), <b>STK11</b> (RRM), <b>TP53</b> (RRM)</p>
Ωοθηκών	<p>Προσωπικό ιστορικό επιθηλιακού καρκίνου των ωοθηκών (συμπεριλαμβανομένου του καρκίνου της σάλπιγγας ή του καρκίνου του περιτοναίου) σε οποιαδήποτε ηλικία</p>	<p>ATM, BARD1, <b>BRCA1,2, BRIP1, EPCAM, MSH1, MSH2, PALB2, RAD51C, RAD51D, SMARCA4, STK11</b></p>
Παγκρέατος	<p>Όλα τα άτομα που έχουν διαγνωστεί με εξωκρινή καρκίνο</p>	<p>APC, ATM, <b>BRCA1,2, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PALB2, STK11, TP53</b></p>
Προστάτη	<p>Ανάλογα με τα χαρακτηριστικά του όγκου (οποιαδήποτε ηλικία)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– Μεταστατικό</li> <li>– Ιστολογία – ομάδα υψηλού ή πολύ υψηλού κινδύνου</li> </ul>	<p>ATM, ATR, <b>BRCA1,2, CHEK2, FAM175A, GEN1, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2</b></p>
Παχέος Εντέρου	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Διάγνωση &lt;50 ετών</li> <li>– Ένας σύγχρονος ή μεταχρόνιος καρκίνος που σχετίζεται με το LS ανεξαρτήτως ηλικίας</li> <li>– 1 συγγενής πρώτου ή δεύτερου βαθμού με καρκίνο σχετιζόμενο με LS που έχει διαγνωστεί σε ηλικία &lt;50 ετών</li> <li>– Προσωπικό ιστορικό όγκου με ανεπάρκεια MMR που προσδιορίζεται με PCR, NGS ή IHC που διαγιγνώσκεται σε οποιαδήποτε ηλικία</li> </ul>	<p>APC, AXIN2, BLM, <b>BMPR1A, CHEK2, EPCAM, GALNT12, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF49, RPS20, SMAD4, STK11, TP53</b></p>

Γαστρικού	Κριτήρια CDH1 Υποψία για σύνδρομο κληρονομικής προδιάθεσης για καρκίνο που σχετίζονται με αυξημένο κίνδυνο για καρκίνους του στομάχου (σύνδρομο Lynch, σύνδρομο νεανικού πολύποδα, σύνδρομο Peutz-Jeghers, Οικογενής αδενωματώδης πολύποδας)	<i>APC, BMPR1A, CDH1, NF1, SMAD4, STK11, TP53</i>
Μελάνωμα	Ισχυρό προσωπικό ή οικογενειακό ιστορικό δερματικού μελανώματος (ειδικά εάν είναι πολλαπλό). Προσωπικό ιστορικό μελανώματος και οικογενειακό ιστορικό άλλων τύπων όγκων (καρκίνος παγκρέατος, νεφρού και/ή μαστού, αστροκύτωμα και/ή μεσοθελίωμα). Προσωπικό ιστορικό μελανώματος ραγοειδούς γάδου.	<i>EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, STK11</i>
Ενδομητρίου	–Συνιστάται η γενετική συμβουλευτική, η μοριακή ανάλυση και ο έλεγχος για όλες τις άλλες ανωμαλίες του MMR. – Για εκείνους που είναι άθικτοι με MMR/MSI-σταθερό ή εκείνους που δεν έχουν υποβληθεί σε προληπτικό έλεγχο, αλλά έχουν ισχυρό οικογενειακό ιστορικό καρκίνου του ενδομητρίου και/ή του παχέος εντέρου, συνιστάται γενετική συμβουλευτική και έλεγχος	<i>APC, BAP1, BLM, MEN1, MITF, NF1,</i>

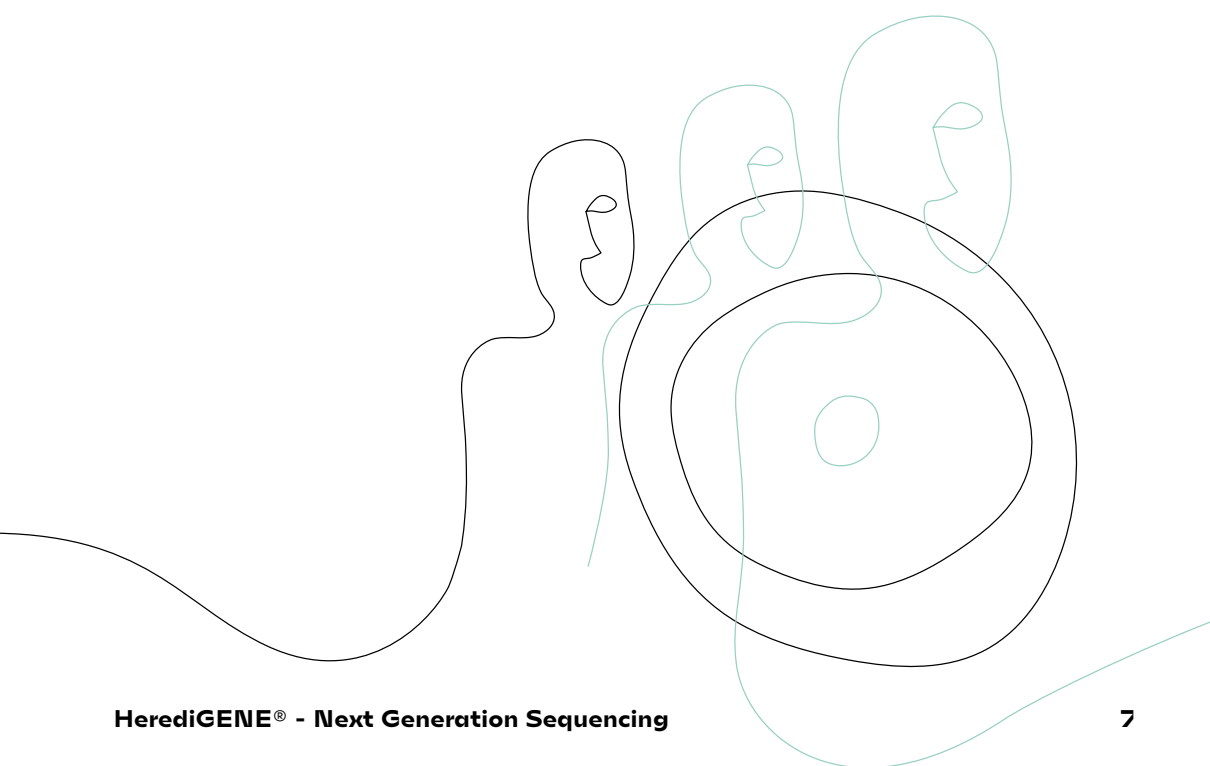
**Σύμφωνα με τις Διεθνείς Κατευθυντήριες γραμμές, κάθε διαδικασία γενετικού ελέγχου θα πρέπει να περιλαμβάνει γενετική συμβουλευτική πριν και μετά την εξέταση.**



# Στοχευμένες θεραπείες που βασίζονται στις NCCN Οδηγίες

Τύπος Καρκίνου	Θεραπευτική αντιμετώπιση με βάση τις κατευθυντήριες οδηγίες του NCCN	Στοχευμένες Θεραπείες
Μαστού	<p>Επικουρική θεραπεία καρκίνου του μαστού</p> <p>Αξιολόγηση για γαμετικές παραλλαγές BRCA1/2 σε:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>TNBC</b></li> <li>-εάν 1) νόσος <math>\geq</math>pT2 ή <math>\geq</math>pN1 μετά από επικουρική χημειοθεραπεία</li> <li>-ή 2) υπολειμματική νόσος μετά από προεγχειρητική χημειοθεραπεία</li> <li>• <b>HR-positive, HER2-negative tumors</b></li> <li>-εάν 1) <math>\geq</math>4 θετικοί λεμφαδένες μετά από επικουρική χημειοθεραπεία (κατηγορία 2A)</li> <li>-ή 2) υπολειπόμενη νόσος μετά από προεγχειρητική θεραπεία και κλινικό στάδιο, παθολογικό στάδιο, κατάσταση υποδοχέα οιστρογόνων και βαθμό όγκου (CPS+EG) <math>\geq</math>3 (κατηγορία 2A).</li> </ul> <p><b>Μεταστατικός καρκίνος του μαστού</b></p> <p>Αξιολόγηση για γαμετικές παραλλαγές BRCA1/2 σε όλους τους ασθενείς με υποτροπιάζοντα ή μεταστατικό καρκίνο του μαστού για τον εντοπισμό υποψηφίων για θεραπεία με αναστολείς PARP (κατηγορία 1)</p>	<p>Olaparib (gBRCA)</p> <p>Olaparib, Talazoparib (gBRCA)</p>
Ωοθηκών	1ης γραμμής θεραπεία συντήρησης και θεραπεία μετά από υποτροπή σε πλατινοευαίσθητο καρκίνο ωοθηκών	Olaparib, Niraparib (g/sBRCA)
Παγκρέατος	Μεταστατική νόσος 1ης γραμμής θεραπεία συντήρησης.	<p>Olaparib (gBRCA)</p> <p>Rucaparib (g/s BRCA or PALB2)</p> <p>Χρήσιμο σε ορισμένες περιπτώσεις (εκτός ένδειξης)</p>

<p>Προστάτη</p>	<p>Ασθενείς με mCRPC με μεταλλαγή στα γονίδια BRCA1,2 μετά από αντιανδρογονική θεραπεία και μια γραμμή (taxane-based) χημειοθεραπείας.</p> <p>Ασθενείς με mCRPC με μεταλλαγή στα HR γονίδια μετά από αντιανδρογονική θεραπεία 1ης γραμμής.</p>	<p>Rucaparib (<i>gBRCA</i>)</p> <p>Olaparib (HRR mutations)</p>
<p>Σάρκωμα Ουρήθρας</p>	<p>Επιλογή θεραπείας με αναστολείς PARP για παραλλαγμένο uLMS <i>BRCA2</i></p>	<p>Olaparib, Rucaparib, Niraparib</p> <p>Off-label</p>
<p>Διάφοροι Τύποι Καρκίνου (HRD)</p>	<p>Ανεπάρκεια ομόλογου ανασυνδυασμού</p> <p>Γονίδια HRD στο HerediGENE®: <i>ATM, ATR, BAP1, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, FAM175A, FANCA, FANCL, FANCM, GEN1, MRE11, NBN, PALB2, PPP2R2A, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D</i></p>	<p>Sensitivity to poly (ADP ribose), polymerase (PARP) inhibitors</p> <p>Off-label</p>

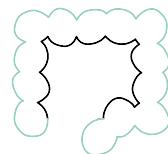


# Είναι Οικογενειακή Υπόθεση...



Ένα θετικό εύρημα σε ένα άτομο μπορεί να επηρεάσει όλη την οικογένεια.

Είναι σημαντικό, με την καθοδήγηση ενός ιατρού ή γενετιστή, να μοιραστείτε τα αποτελέσματά σας με τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας. Ο οποιοσδήποτε συγγενής που διατρέχει το ρίσκο να φέρει την παραλλαγή συστήνεται να ελεγχθεί γι' αυτήν.

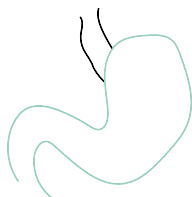
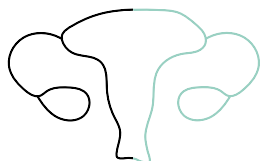


Το ενδεχόμενο να περάσει αυτή η παραλλαγή στην επόμενη γενιά είναι 50%. Σε περίπτωση θετικού ευρήματος, ο γιατρός θα προτείνει τη σωστή διαχείριση ανά περίπτωση.

## Γιατί η ανάλυση HerediGENE® είναι μία από τις πιο αξιόπιστες γενετικές αναλύσεις στον κληρονομούμενο καρκίνο;

Η ανάλυση HerediGENE® σας παρέχει:

- » **Ανάλυση 52 γονιδίων με χρήση NGS**, σύμφωνα με τις διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες, όπου 21 από αυτά εμπλέκονται και στον Ομόλογο Ανασυνδυασμό
- » **Ολοκληρωμένη ανάλυση:** Η ανάλυση στοχεύει κωδικές περιοχές των γονιδίων καθώς και 20bp των γειτονικών ιντρονικών περιοχών. Επίσης, περιλαμβάνεται η ανάλυση μεγάλων γενωμικών αναδιατάξεων (CNVs)
- » **Επαλήθευση όλων των θετικών αποτελεσμάτων** μέσω εναλλακτικών μεθόδων
- » **Συνεχή ενημέρωση** σύμφωνα με τις διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες
- » **Μια έμπειρη, αφοσιωμένη ομάδα** με πολυάριθμες διεθνείς δημοσιεύσεις για τον κληρονομούμενο καρκίνο
- » **Εσωτερική ομάδα Βιοπληροφορικής**
- » **Γενετική Συμβουλευτική** από διαπιστευμένους επιστήμονες
- » **Υπερσύγχρονο εξοπλισμό** για γρήγορα και αξιόπιστα αποτελέσματα





# Γιατί το HerediGENE®

**Πρόληψη & Εξατομίκευση** Η εκτίμηση κινδύνου για κληρονομούμενο καρκίνο παρέχει πολύτιμες πληροφορίες στους θεράποντες ιατρούς για την εξατομικευμένη διαχείριση κάθε ατόμου καθώς:

- » Για πολλά κληρονομούμενα καρκινικά σύνδρομα υπάρχουν επαρκείς **οδηγίες κλινικής διαχείρισης**
- » Η πραγματοποίηση γενετικών ελέγχων έχει οδηγήσει στη **δραματική μείωση της εμφάνισης πρωτοπαθών όγκων**. Συνιστάται προφυλακτική χειρουργική επέμβαση στα άτομα τα οποία βρέθηκαν να φέρουν κάποια παθογόνο μετάλλαξη σε ένα ή περισσότερα γονίδια, όπως φαίνεται στον παρακάτω πίνακα. Αυτού του τύπου οι επεμβάσεις μπορούν να μειώσουν τον κίνδυνο ανάπτυξης καρκίνου κατά 90%.

## ΚΑΤΕΥΘΥΝΤΗΡΙΕΣ ΟΔΗΓΙΕΣ NCCN ΓΙΑ ΠΡΟΦΥΛΑΚΤΙΚΗ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΜΕ ΒΑΣΗ ΤΟ ΓΟΝΙΔΙΑΚΟ ΕΛΕΓΧΟ

	<i>Discuss option of RRM</i>	<i>Recommend RRSO</i>	<i>Consider RRSO</i>	<i>Discuss option of hysterectomy</i>	<i>PTG</i>
BRCA1	X	X		X	
BRCA2	X	X			
BRIP1		X			
CDH1	X				X
PALB2	X		X		
PTEN	X			X	
RAD51C		X			
RAD51D		X			
STK11	X				
TP53	X				

RRM --> RISK REDUCING MASTECTOMY

RRSO --> RISK REDUCING SALPINGO OOPHORECTOMY

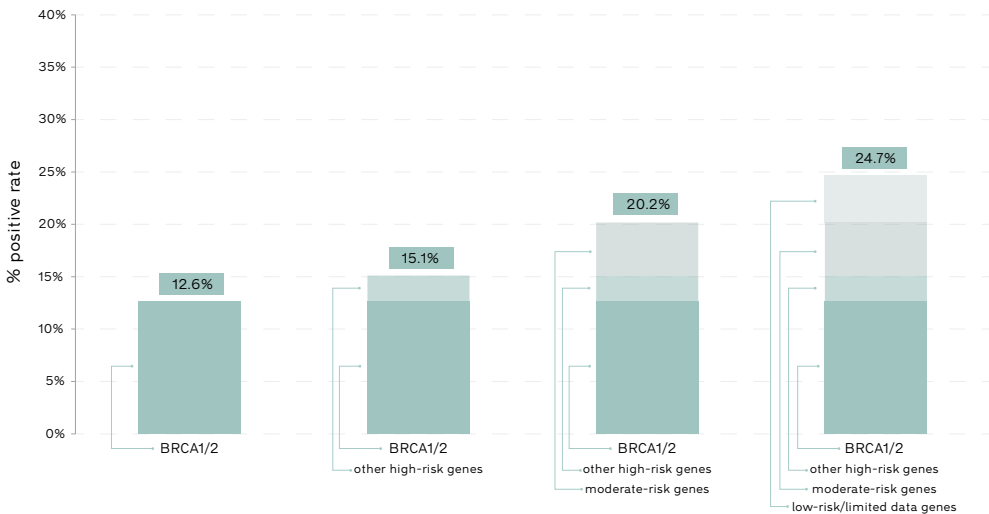
PTG --> PROPHYLACTIC TOTAL GASTRECTOMY

- » Μια τέτοια ανάλυση παίζει σημαντικό ρόλο στην **επιλογή κατάλληλης θεραπείας**, καθώς οι παραλλαγές στα γονίδια HR μπορεί να είναι προβλεπτικοί δείκτες απόκρισης σε θεραπεία με πλατίνα και PARP αναστολείς.
- » Επιπλέον, υπάρχουν και αναπτύσσονται νέες **στοχεύουσες θεραπείες**, οι οποίες είναι σχεδιασμένες να στοχεύουν συγκεκριμένες μεταλλαγμένες πρωτεΐνες, εξατομικεύοντας τη θεραπεία των ασθενών.

# Κλινική Χρησιμότητα

Το HerediGENE® παρέχει πολύτιμες πληροφορίες, οι οποίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν για τη μείωση του κινδύνου ανάπτυξης καρκίνου.

- » Βοηθά τους επιβλέποντες ιατρούς να εξατομικεύσουν τη χειρουργική και φαρμακευτική διαχείριση των ασθενών.
- » Ταυτοποιεί τα μέλη μίας οικογένειας, τα οποία ανήκουν στην κατηγορία αυξημένου κινδύνου και τα οποία μπορούν να ωφεληθούν από ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα παρακολούθησης και μείωσης του κινδύνου αυτού.
- » Ταυτοποιεί συγγενικά πρόσωπα, τα οποία δεν βρίσκονται σε κίνδυνο, προκειμένου να αποφύγουν το άγχος της πιθανότητας ανάπτυξης καρκίνου, αλλά και να αποφύγουν πιθανές ανεπιθύμητες παρεμβάσεις.



Tsaousis G.N., Papadopoulou E, Apessos A, Agiannitopoulos K, Pepe G, Kambouri S, [...] Nasioulas G. (2019) **Analysis of hereditary cancer syndromes by using a panel of genes: Novel and multiple pathogenic mutations.** BMC Cancer. 2019 Jun 3;19(1):535.

# Διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες & συστάσεις για τα πολυγονιδιακά τεστ

ΔΙΕΘΝΕΙΣ ΟΔΗΓΙΕΣ & ΣΥΣΤΑΣΕΙΣ ΓΙΑ ΤΑ ΠΟΛΥΓΟΝΙΔΙΑΚΑ ΤΕΣΤ		
	Επιλεγμένοι Ασθενείς	Όλοι οι Ασθενείς
NCCN®		✓
ASCO®	✓	
American Society of Breast Surgeons (ASBrS)		✓
ESMO	✓	

1. The National Comprehensive Cancer Network. Genetic/ Familial High Risk Assessment: Breast, Ovarian and Pancreatic (Version 1.2023 )
2. Robson, Mark E., et al. American Society of Clinical Oncology policy statement update: genetic and genomic testing for cancer susceptibility. Journal of Clinical Oncology 33.31 (2015): 3660-3667.
3. Manahan ER, et al. Consensus Guidelines on Genetic Testing for Hereditary Breast Cancer from the American Society of Breast Surgeons. Ann Surg Oncol. 2019;26(10):3025-3031.
4. Paluch-Shimon, S., et al. Prevention and screening in BRCA mutation carriers and other breast/ovarian hereditary cancer syndromes: ESMO Clinical Practice Guidelines for cancer prevention and screening. Annals of Oncology 27.suppl\_5 (2016): v103-v110.

Η Επιστημονική Ομάδα της **Genekor Ιατρική Α.Ε.** αποτελείται από πιστοποιημένα Κλινικούς Γενετιστές με πολυετή εμπειρία στη Γενετική του Καρκίνου, έχοντας λάβει συμμετοχή σε πολλαπλές κλινικές μελέτες και έχοντας πραγματοποιήσει ένα σημαντικό αριθμό αναλύσεων για τον Κληρονομούμενο Καρκίνο.

## Τεχνικές Πληροφορίες

Το HerediGENE® έχει σχεδιαστεί για να επιτυγχάνει τη μέγιστη ευαισθησία και ειδικότητα. Η αλληλούχηση εκτελείται μέσω της πλατφόρμας **DNBSEQ-G400 MGI** χρησιμοποιώντας την προηγμένη τεχνολογία Αλληλούχησης Next Generation Sequencing (NGS) για την πλήρη ανάλυση μιας ομάδας γονιδίων που σχετίζονται με κληρονομούμενα καρκινικά σύνδρομα. Επίσης, στο HerediGENE® περιλαμβάνεται η ανάλυση μεγάλων γενωμικών αναδιατάξεων.

### Απαιτούμενο Δείγμα

3 Φιαλίδια περιφερικού αίματος (EDTA) ή στοματικού επιχρίσματος

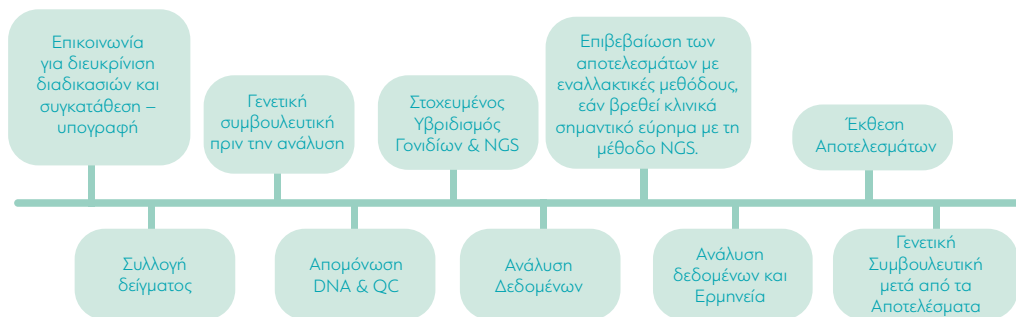
### Χρόνος Παράδοσης Αποτελεσμάτων

20 εργάσιμες ημέρες, από την επόμενη ημέρα άφιξης του δείγματος

Colon	Breast	Pancreas	Ovarian	Gastric	Melanoma	Endometrial	Endocrine
APC		APC		APC			APC
	ATM	ATM	ATM				
AXIN2							
					BAP1		BAP1
BLM	BARD1		BARD1				
BMPR1A	BLM			BMPR1A	BLM		BLM
	BRCA1	BRCA1	BRCA1		BRCA1		
	BRCA2	BRCA2	BRCA2		BRCA2		
	BRIP1		BRIP1				
	CDH1			CDH1			
		CDKN2A			CDK4 CDKN2A		
CHEK2	CHEK2						
EPCAM		EPCAM	EPCAM			EPCAM	
GALNT12							
MLH1		MLH1	MLH1		MITF	MLH1	MEN1 MITF
MSH2		MSH2	MSH2			MSH2	
MSH3							
MSH6		MSH6				MSH6	
MUTYH							
	NBN						
	NF1	NF1		NF1			NF1
NTHL1							
	PALB2	PALB2	PALB2				
PMS2						PMS2	
POLE							
POLD1							
PTEN	PTEN RAD50				PTEN	PTEN	PTEN
	RAD51C RAD51D		RAD51C RAD51D				
RNF43							RET
RPS20							
SMAD4				SMAD4			
			SMARCA4				
STK11	STK11	STK11	STK11	STK11		STK11	
TP53	TP53	TP53		TP53	TP53		
							VHL

Prostate	HRD	Associated Syndrome/Condition
		Familial Adenomatous Polyposis
<i>ATM</i>	<i>ATM</i>	Ataxia Telangiectasia (recessive)
<i>ATR</i>	<i>ATR</i>	
		Polyposis/Oligodontia
	<i>BAP1</i>	
	<i>BARD1</i>	
		Bloom syndrome (recessive)
		Juvenile Polyposis Syndrome
<i>BRCA1</i>	<i>BRCA1</i>	Hereditary breast and ovarian cancer
<i>BRCA2</i>	<i>BRCA2</i>	Hereditary breast and ovarian cancer, Fanconi anaemia FA-D1 (recessive)
	<i>BRIP1</i>	Fanconi anaemia FA-J (recessive)
		Hereditary diffuse gastric cancer
		Familial Atypical Mole-Malignant Melanoma syndrome (FAMMM)
<i>CHEK2</i>	<i>CHEK2</i>	
		Lynch Syndrome
<i>FAM175A</i>	<i>FAM175A</i>	
	<i>FANCA</i>	"Fanconi anaemia FA-A (recessive)"
	<i>FANCL</i>	"Fanconi anaemia FA-L (recessive)"
	<i>FANCM</i>	"Fanconi anaemia FA-M (recessive)"
<i>GEN1</i>	<i>GEN1</i>	
<i>HOXB13</i>		
		Multiple endocrine neoplasia Type 1
<i>MLH1</i>		Lynch Syndrome / Constitutional mismatch repair deficiency (CMMRD) syndrome (recessive)
	<i>MRE11</i>	Ataxia-telangiectasia-like disorder (recessive)
<i>MSH2</i>		Lynch Syndrome
		Adenomatous Polyposis (recessive)
<i>MSH6</i>		Lynch Syndrome
		MUTYH-associated polyposis
	<i>NBN</i>	Nijmegen breakage syndrome (recessive)
		Neurofibromatosis Type 1
		Adenomatous Polyposis (recessive)
<i>PALB2</i>	<i>PALB2</i>	Fanconi anaemia FA-N (recessive)
<i>PMS2</i>		Lynch Syndrome
		Adenomatous Polyposis
		Adenomatous Polyposis
	<i>PPP2R2A</i>	
		Cowden
	<i>RAD50</i>	Nijmegen breakage syndrome like disorder (recessive)
	<i>RAD51B</i>	
	<i>RAD51C</i>	Fanconi anaemia FA-O (recessive)
	<i>RAD51D</i>	Fanconi anaemia (recessive)
		Multiple endocrine neoplasia Type 2
		Serrated polyposis syndrome
		"Juvenile Polyposis/ Hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT)"
		D small cell carcinoma of the ovary hypercalcemic type (SCCOHT), AD rhabdoid tumor predisposition syndrome type 2 (RTPS2)
		Peutz-Jeghers Syndrome
		Li-Fraumeni Syndrome
		von Hippel-Lindau Syndrome

# Ροή Εργασιών



## Μελέτες επικύρωσης

- › Bouzarelou D, Agiannitopoulos K, Tsaousis G, Papadopoulou E, Nasioulas G (2023). **Reclassification of Splicing Gene Variants in Hereditary Cancer: Cases report and literature review.** In Vivo (In press)
- › Apostolopoulou D, Özdoğan M, Agiannitopoulos K, Pepe G, Potska K, Tsaousis G, Tsoulos N, [...] Papadopoulou, Nasioulas G (2023). **CNV and RNA analysis reveal a germline pathogenic duplication of MSH2 exon 15 in a family with Lynch syndrome: A case report.** In Journal of Clinical Images and Medical Case Reports. DOI:www.doi.org/10.52768/2766-7820/2289
- › Apressos A, Agiannitopoulos K, Pepe G, Tsaousis GN, [...] Papadopoulou E, Nasioulas G, Georgoulas V. (2022). **Genetic Predisposition to Male Breast Cancer: A Case Series.** In Anticancer Res. 2022 Dec;42(12):5795-5801. doi: 10.21873/anticancerres.16086. PMID: 36456130
- › Ziogas D., Agiannitopoulos K., Pepe G., Potska K., Tsaousis G, [...] Nasioulas G. (2022). **Cascade genetic testing utilized only in 31% of initial families with pathogenic variants in breast cancer genes.** In ESMO Congress 2022, Paris; Annals of Oncology 33:S1321: Abstract nr 1709P.
- › Ozmen V, Caglayan AO, Yararbas K, Ordu C, Aktepe F, Ozmen T, Ilgun AS, Soybir G, Alco G, Tsaousis GN, Papadopoulou E, Agiannitopoulos K, Pepe G, Kampouri S, Nasioulas G, Sezgin E, Soran A. **Importance of multigene panel test in patients with consanguineous marriage and family history of breast cancer.** Oncol Lett. 2022 Apr;23(4):118. doi: 10.3892/ol.2022.13238. Epub 2022 Feb. PMID: 35261632
- › Tsaousis GN, Papadopoulou E, Agiannitopoulos K, Pepe G, Tsoulos N, [...] Nasioulas G (2022). **Revisiting the Implications of Positive Germline Testing Results Using Multi-gene Panels in Breast Cancer Patients.** In Cancer Genomics Proteomics. 2022 Jan-Feb;19(1):60-78.
- › Agiannitopoulos K, Pepe G, Papadopoulou E, Tsaousis GN, Kampouri S, [...] Nasioulas G (2021). **Clinical Utility of Functional RNA Analysis for the Reclassification of Splicing Gene Variants in Hereditary Cancer.** In Cancer Genomics Proteomics. 2021 May-Jun;18(3):285-294.
- › Tsoulos N., Agiannitopoulos K., Pepe G., Papadopoulou E., Tsaousis G. [...] Nasioulas G. (2021). **Different CNVs account for 10.4% of pathogenic variants in 1418 patients referred for hereditary breast cancer testing.** In San Antonio Breast Cancer Symposium (SABCS), San Antonio, Texas, USA; Cancer Res (2022) 82 (4\_Supplement): Abstract nr P2-09-10
- › Agiannitopoulos K, Papadopoulou E, Tsaousis GN, Pepe G, Kampouri S, [...] Nasioulas G. (2020) **Report of a germline double heterozygote in MSH2 and PALB2.** In Mol Genet Genomic Med. 2020 Oct;8(10):e1242.
- › Agiannitopoulos K., Pepe G., Papadopoulou E., Tsaousis G., [...] Nasioulas G. (2020). **Splicing variants in hereditary cancer genes: clinical utility of functional RNA analysis.** In EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS Conference 2020. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 28 (SUPPL 1), 538-539.
- › Agiannitopoulos K., Papadopoulou E., Tsaousis G.N., Pepe G, Kambouri S, Kocdor M.A., Nasioulas G. (2019) **Characterization of the c.793-1G>A splicing variant in CHEK2 gene as pathogenic: a case report** BMC Medical Genetics 20, Article number: 131
- › Tsaousis GN, Tsoulos, E. Papadopoulou, K. Agiannitopoulos, G. Pepe, [...] G. Nasioulas. (2019) **Multigene panel testing results for hereditary breast cancer in 1325 individuals: implications for gene selection and considerations for guidelines.** In: ESMO 2019 Congress: Annals of Oncology (2019) 30 (suppl\_5): v25-v54.
- › Tsoulos N, Apressos A, Agiannitopoulos K, Pepe G, Tsaousis, G., Kambouri S, [...] Nasioulas G. (2017) **Analysis of hereditary cancer syndromes by use of a panel of genes: More answers than questions.** In: 40th San Antonio Breast Cancer Symposium (SABCS), San Antonio, Texas, USA. AACR; Cancer Res 2018;78(4 Suppl):Abstract nr P3-03-03.
- › Tsaousis G.N., Papadopoulou E, Apressos A, Agiannitopoulos K, Pepe G, Kambouri S, [...] Nasioulas G. (2019) **Analysis of hereditary cancer syndromes by using a panel of genes: Novel and multiple pathogenic mutations.** BMC Cancer. 2019 Jun 3;19(1):535.
- › Tsoulos N, Tsaousis GN, Papadopoulou E, Agiannitopoulos K, Pepe G, Kambouri S, Apressos A, [...] Nasioulas G. (2018) **Analysis of hereditary cancer syndromes by using a panel of genes: Novel and multiple pathogenic mutations.** In: 41th San Antonio Breast Cancer Symposium (SABCS), San Antonio, Texas, USA. AACR; Cancer Res 2019;79(4 Suppl):Abstract nr P4-03-07





# Genekor Medical S.A.

52, Spaton Ave. | 15344 Gerakas Greece |  
Tel. +302106032138 |  
Fax. +302106032148 |  
info@genekor.com | genekor.com

