

## ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΕΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗΣ & ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΕ ΜΕΣΕΓΧΥΜΑΤΟΓΕΝΕΙΣ ΟΓΚΟΥΣ

Ελένη Ρίζου, Βιολόγος, Δρ Γενετικής

Η Γενετική Ογκολογία μελετά τις γενετικές αλλαγές στη Νεοπλασία. Όσον αφορά τα σαρκώματα, τα γενετικά τους ευρήματα αξιοποιούνται στη διάγνωση, (από το 2013 η κατά WHO ταξινόμηση περιλαμβάνει και γενετικούς δείκτες), στη πρόγνωση και στη θεραπευτική αντιμετώπιση.

Αρχικά μέσω της κλασσικής Κυτταρογενετικής, ανιχνεύτηκαν οι πρώτες επαναλαμβανόμενες και, κάποιες φορές, **παθολογικές χρωμοσωμικές ανακατατάξεις** για συγκεκριμένους τύπους μεσεγχυματογενών όγκων. Αναλυτικά, τέτοιες αλλαγές είναι : α) **ισοζυγισμένες αντιμεταθέσεις μεταξύ δύο χρωμοσωμάτων** με σχηματισμό **χμαιρικού γονιδίου** β) **πολλαπλασιασμός** συγκεκριμένων χρωμοσωμικών περιοχών με αποτέλεσμα **ενίσχυση** της δράσης συγκεκριμένου γονιδίου.

Η ανίχνευση των παραπάνω γενετικών αλλαγών διεξάγεται πλέον στη κλινική πράξη στο Εργαστήριο Γενετικής με μοριακές κυτταρογενετικές μεθοδολογίες, κυρίως με χρήση FISH, στο υλικό βιοψίας. Το FISH διαθέτει καλύτερη διακριτική ικανότητα από την Κυτταρογενετική και υπερπηδά τους περιορισμούς της (φρέσκος ιστός, ύπαρξη μεταφάσεων).

Οι γενετικές εξετάσεις θα πρέπει να διενεργούνται από εξειδικευμένους γενετιστές ενώ η αξιοπιστία των αποτελεσμάτων διασφαλίζεται περαιτέρω με χρήση συνδυασμού μοριακών και κυτταρογενετικών μεθοδολογιών και τη συνεργασία όλων των εμπλεκόμενων επιστημονικών και ιατρικών ειδικοτήτων.