Examensarbete 20p

Högupplösande helgenomisk undersökning av kromosomavvikelser i ett konsekutivt svenskt neuroblastommaterial

Ungefär hälften av alla barn som insjuknar i neuroblastom (NB)har en särskilt aggressiv form av sjukdomen. Detta är kopplat till kända kromosomala fynd som nära-diploidi, amplifiering av MYCN och näraliggande gener på kromosom 2, deletion av kromosom 1p, extrakopior på 17q mm. Resterande barn med NB har i regel en botlig sjukdom med ett kromosominnehåll i tumörcellerna som framför allt avviker med avseende på antalet kromosomer. I denna genetiska studie kombineras två unika förutsättningar för att expandera kunskapen ytterligare map kromosomala störningar i denna kliniskt svårbemästrade sjukdom: Vi använder en nyutvecklad sk arrayteknik som möjliggör att studera mycket små kromosomavsnitt (32.000 avsnitt som täcker in samtliga kromosomregioner)och applicerar denna teknik på ett unikt tumörmaterial insamlat över hela Sverige under en 8-årsperiod (61 tumörer). Nära 90% av de barn som drabbats av aggressivt växande tumörer är avlidna medan mer än 90% av övriga är långtidsöverlevare. Med detta projekt kan vi förhoppningsvis åstadkomma en ytterligare förbättring vad gäller prognostisering av det enskilda fallet och framför allt öka kunskapen om specifika gener som kan ha viktiga funktioner i de kliniskt mycket olika varianterna av sjukdomen

Ytterligare information eller frågor? Kontakta:

fredrik.hedborg@genpat.uu.se eller Teresita.Diaz_de_Stahl@genpat.uu.se

Teresita Díaz de Ståhl, PhD.
The Rudbeck Laboratory
Dep. of Genetics and Pathology
University of Uppsala
Dag Hammarskjölds väg 20
S-751 85 Uppsala
SWEDEN
Tel: +46-18-4715035 (office) +46-18-6110259 (lab)
Fax: +46-18-558931
E-mail: Teresita.Diaz_de_Stahl@genpat.uu.se
http://puffer.genpat.uu.se/