

**ΠΕΡΙΛΗΨΗ ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΟΥ ΕΡΕΥΝΑΣ ΔΙΔΑΚΤΟΡΙΚΗΣ ΔΙΑΤΡΙΒΗΣ ΤΗΣ ΥΠΟΨΗΦΙΟΥ
ΔΙΔΑΚΤΟΡΟΣ ΕΥΤΥΧΙΑΣ ΧΑΤΖΗΩΑΝΝΟΥ**

Όνομα υποψήφιας διδάκτορος: Ευτυχία Χατζηωάννου

Τριμελής επιτροπή:

1. Αλέξανδρος Στρατηγός, Καθηγητής Δερματολογίας-Αφροδισιολογίας της Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ
2. Γκόγκα Ελένη, Καθηγήτρια Παθολογίας Ογκολογίας της Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ
3. Θάνος Δημήτρης, Καθηγητής και ακαδημαϊκός στο Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών, Ακαδημίας Αθηνών

Τίτλος μελέτης: «Μελέτη Ελλήνων ασθενών με πρώιμη εμφάνιση μελανώματος (κάτω των 40 ετών)– ανίχνευση μεταλλάξεων

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ: Το μελάνωμα είναι μία σύνθετη, πολυπαραγοντική νόσος, που οφείλεται στην αλληλεπίδραση γενετικών- φαινοτυπικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Μεταλλάξεις και συγκεκριμένοι πολυμορφισμοί γονιδίων αυξάνουν την προδιάθεση να αναπτύξει κάποιος μελάνωμα. Υπάρχει γενετική αλληλοεπικάλυψη μεταξύ του μελανώματος και άλλων κακοηθειών.

ΣΚΟΠΟΣ ΤΗΣ ΜΕΛΕΤΗΣ: Στόχος της παρούσας πρότασης είναι 1. καταρχήν να ανευρεθούν τυχόν γονίδια μονογονιδιακών μορφών καρκίνου που προδιαθέτουν και σε μελάνωμα, τα οποία μέχρι στιγμής δεν έχουν συσχετιστεί με αυτό και η αναζήτηση των μεταλλάξεων σε αυτά. 2. Κατά δεύτερον στόχος είναι η ανακάλυψη νέων γονιδίων που προδιαθέτουν σε μελάνωμα και δεν σχετίζονται με την εμφάνιση άλλων νεοπλασιών μέχρι στιγμής.

ΜΕΘΟΔΟΣ: Έχει συλλεχθεί περιφερικό αίμα από ασθενείς με μελάνωμα κάτω των 40 ετών, το γενετικό υλικό από τα δείγματα αυτά θα υποβληθεί σε αλληλούχιση με αναλυτή αλληλουχιών νέας γενιάς.

ΒΙΟΗΘΙΚΑ ΖΗΤΗΜΑΤΑ: Έχουν υπογραφεί από τους ασθενείς έντυπα συγκατάθεσης. Όλες οι πληροφορίες ταυτοποιούνται με έναν αριθμό με τη μέθοδο της ψευδωνυμοποίησης.

ΟΦΕΛΗ ΜΕΛΕΤΗΣ: Η μελέτη θα προάγει την επιστημονική γνώση στο θέμα του μελανώματος χωρίς ιδιαίτερο ρίσκο για τους ασθενείς.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ: Leachman SA, Lucero OM, Sampson JE, Cassidy P, Bruno W, Queirolo P, Ghiorzo P. Identification, genetic testing, and management of hereditary melanoma. Cancer Metastasis Rev. 2017; 36:77-90.
Read J, Wadt KA, Hayward NK. Melanoma genetics. J Med Genet. 2016;53:1-14.

SUMMARY OF RESEARCH PROTOCOL

Name of the student: Eftychia Chatziioannou

Name of supervisors:

1. Alexander Stratigos, Professor of Dermatology- Venereology of the medical school of The National and Kapodistrian University of Athens
2. Helen Gogas, Professor of Internal Medicine and Oncology of medical school of The National and Kapodistrian University of Athens
3. Thanos Dimitris, Professor and academician at The Biomedical Research Foundation (BRFAA) of the Academy of Athens

Title: «Research on melanoma genomics of Greek patients with early onset disease»

BACKGROUND AND BRIEF REVIEW OF LITERATURE: Melanoma is a multifactorial disease as a result of complex interactions of genetic- phenotypic and environmental factors. Specific germline mutations and genetic polymorphisms increase the risk of developing melanoma. There is genetic overlap between melanoma and other malignancies.

AIMS AND OBJECTIVES: The aim of this research is 1. to identify genes causing monogenic predisposition to melanoma, which have so far not been associated with melanoma and to detect the genetic mutations in them. 2. To detect new genes that predispose to melanoma and have not been associated until now with other malignancies.

MATERIAL AND METHODS: Peripheral blood samples have been obtained from melanoma patients under the age of 40 years. The genetic material from these samples will be subjected to next generation sequencing.

BIOETHICAL ISSUES: Informed consent forms have been signed by patients. All personal data is replaced by a number using the pseudonymization method.

BENEFIT: The study will advance the scientific knowledge on melanoma without any particular risk to participants.

REFERENCES: Leachman SA, Lucero OM, Sampson JE, Cassidy P, Bruno W, Queirolo P, Ghorzo P. Identification, genetic testing, and management of hereditary melanoma. *Cancer Metastasis Rev.* 2017; 36:77-90.
Read J, Wadt KA, Hayward NK. Melanoma genetics. *J Med Genet.* 2016;53:1-14.