

Τίτλος Διδακτορικής Διατριβής: «Μοριακός έλεγχος Όζων – Νεοπλασιών του θυρεοειδούς αδένος της παιδικής ηλικίας. Συσχέτιση με τα κλινικοεργαστηριακά χαρακτηριστικά.»

Υποψήφια Διδάκτορας: Άννυ Μερτζανιάν

Τριμελής Επιτροπή:

1. καθ. Χριστίνα Κανακά – Gantenbein (Επιβλέπουσα)
2. καθ. Αντώνης Καττάμης
3. καθ. Μουτσάτσου – Λαδικού Παρασκευή

Ο καρκίνος του θυρεοειδούς αδένος αποτελεί την κύρια αιτία ενδοκρινούς κακοήθειας της παιδικής ηλικίας, χαρακτηρίζεται από σποραδικές και οικογενείς μορφές και χωρίζεται σε 2 βασικές κατηγορίες ανάλογα με τον τύπο των κυττάρων τα οποία εμφανίζουν την κακοήθεια: διαφοροποιημένος (Differentiated Thyroid Cancer, DTC) ή μυελοειδής (Medullary Thyroid Cancer, MTC). Περιβαλλοντικοί και γενετικοί παράγοντες αποτελούν παράγοντες κινδύνου που σχετίζονται με την συνεχή αύξηση της εμφάνισης του τα τελευταία χρόνια. Η έγκαιρη διάγνωση των όζων στον παιδιατρικό πληθυσμό είναι σημαντική, δεδομένου ότι εμφανίζουν αυξημένο κίνδυνο κακοήθειας, συγκριτικά με τους ενήλικες.

Μέχρι σήμερα έχουν αναγνωριστεί αρκετές παθολογικές παραλλαγές, σωματικές ή γαμετικές, σε γονίδια και μεταβολικά μονοπάτια που ευθύνονται ή προδιαθέτουν για την εμφάνιση θυρεοειδικής κακοήθειας. Ωστόσο, ο καρκίνος θυρεοειδούς αντιπροσωπεύει μια ιδιαίτερα ετερογενή νόσο ενώ σημαντικό ποσοστό της γενετικής του βάσης παραμένει ακόμη αδιευκρίνιστο. Ταυτόχρονα, οι μελέτες στον παιδιατρικό πληθυσμό είναι αρκετά περιορισμένες με αποτέλεσμα να κρίνονται απαραίτητες περαιτέρω έρευνες για τον προσδιορισμό και την αποσαφήνιση της γενετικής αιτιολογίας της συγκεκριμένης παιδιατρικής κακοήθειας.

Στην παρούσα μελέτη θα πραγματοποιηθεί γενετικός έλεγχος, τόσο σε σωματικό όσο και σε γαμετικό επίπεδο, 30 παιδιατρικών ασθενών με όζους και νεοπλασίες θυρεοειδούς αδένος με την μεθοδολογία της αλληλούχισης επόμενης γενιάς (Next Generation Sequencing, NGS). Σκοπός της συγκεκριμένης μελέτης είναι η διευκρίνιση του γενετικού υποβάθρου και η συσχέτιση του με τα κλινικό-εργαστηριακά χαρακτηριστικά παιδιατρικών ασθενών με όζους και νεοπλασίες του θυρεοειδούς αδένος, ώστε να προσθέσει νέα δεδομένα στα γενετικά αίτια αύξησης της συχνότητας του νοσήματος.

PhD Thesis Title: "Molecular testing of nodules - malignancies of the thyroid gland in the pediatric population. Correlation with clinical and laboratory findings"

PhD Candidate: Anny Mertzanian

Advisory Committee:

1. Prof. Christina Kanaka - Gantenbein (Supervisor)
2. Prof. Antonis Kattamis
3. Prof. Moutsatsou - Ladikou Paraskevi

Thyroid cancer can be familial or sporadic and it is the leading cause of pediatric endocrine malignancy. It is divided into 2 main subtypes depending on the type of the malignant cell: differentiated (DTC) or medullary (MTC). Environmental and genetic factors seem to be associated with a steady increase of its incidence. The early diagnosis of pediatric thyroid nodules is important as they have an increased risk of malignancy compared to adults. Regarding the genetic basis of thyroid cancer, pathological somatic or germline variants in certain genes and metabolic pathways are associated with the development of malignancy of the thyroid gland. However, thyroid cancer represents a highly heterogeneous disease with a significant proportion of its genetic background remaining undetermined. In addition, pediatric studies are quite limited and further research is necessary to identify and elucidate the genetic factors contributing to the development of pediatric thyroid cancer.

In the present study, genetic screening of 30 pediatric patients will be performed by the Next Generation Sequencing (NGS) methodology for the identification of somatic and germline variants. This study aims to clarify the genetic background and its correlation with the clinical and laboratory characteristics of pediatric patients with nodules and thyroid malignancies, adding new findings to the genetic causes of the increasing incidence of this disease.