

<p>ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ 1η Υ.ΠΕ ΑΤΤΙΚΗΣ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ «ΛΑΪΚΟ»</p>	 <p>ΚΕΝΤΡΟ ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΣΥΝΗΣ ΣΠΑΝΙΩΝ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΩΝ (ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΩΝ) & ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΩΝ (v. GAUCHER) ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ Συντ. Διευθύντρια: Έρση Βοσκαρίδου Αιματολόγος Σεβαστουπόλεως 16, ΤΚ115 26, Αμπελόκηποι τηλ. 2132060977</p>	<p>ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ- ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΙΝΩΣΗΣ Τηλ. 2132060920 Email: genetiki.kma@laiko.gr</p> <p>ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΠΛΗΘΥΣΜΙΑΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ Τηλ 2132060924 Email: 1pmb@laiko.gr</p>
--	---	--

ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΕΝΗΛΙΚΩΝ ΓΙΑ ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ

Πως γίνεται ο έλεγχος Κυστικής Ίνωσης;

Ο έλεγχος πραγματοποιείται με απλή αιμοληψία, η οποία ακολουθείται από εκχύλιση και ανάλυση του γενετικού υλικού (DNA).

Ο έλεγχος αφορά α) στην ανίχνευση μεταλλάξεων πασχόντων β) στην ανίχνευση ετεροζυγωτών-φορέων στο γενικό πληθυσμό γ) στον έλεγχο ατόμων με οικογενειακό ιστορικό δ) στον έλεγχο ατόμων που εμφανίζουν μονοσυμπτωματικές μορφές της νόσου ε) στον έλεγχο συντρόφων διαπιστωμένων φορέων, στ) στην παροχή προγεννητικού ελέγχου εμβρύου ζ) στην παροχή Γενετικής συμβουλευτικής.

Ο έλεγχος καλύπτει το 90% των μεταλλάξεων Κυστικής Ίνωσης του Ελληνικού πληθυσμού (συμπεριλαμβάνεται η μετάλλαξη F508del) και πραγματοποιείται με ανάλυση 20 εξωνίων και των παρακείμενων περιοχών τους. Ανιχνεύει όλες τις μεταλλάξεις των υπό μελέτη περιοχών. Δεν παρέχεται έλεγχος αποκλειστικά για τη μετάλλαξη F508del.

Μεθοδολογία: DGGE, HRMA, Real time PCR, RE-PCR, GAP-PCR, DNA sequencing

Κόστος

Ο έλεγχος ενηλίκων για το 90% των μεταλλάξεων παρέχεται δωρεάν για τους ασφαλισμένους του ΕΟΠΥΥ και άλλων ειδικών ταμείων, με την προσκόμιση της απαραίτητης ηλεκτρονικής συνταγογράφησης. (΄Προγεννητικός γονιδιακός έλεγχος για Κυστική Ίνωση. Μετάλλαξη του γονιδίου ΔF508΄, ενότητα: Προληπτικές Προγεννητικού Ελέγχου με κωδικό εξέτασης 550000021).

Σε κάθε άλλη περίπτωση το κόστος είναι 50€.

Ραντεβού

Τα ραντεβού κλείνονται μέσω της τηλεφωνικής γραμμής **1535** και είναι μόνο πρωινά. Στη συνδιάλεξη ζητείται **πρωινό ραντεβού** στο νοσοκομείο ΄Λαϊκό, με κωδικό κλινικής **06022**.

Ο εξεταζόμενος χρειάζεται να έχει μαζί του **αποδεικτικό στοιχείο της ταυτότητάς** του.

Χρόνος έκδοσης αποτελεσμάτων

Ο χρόνος έκδοσης αποτελεσμάτων ανέρχεται στις 4 εβδομάδες. Σπανίως λόγω διαγνωστικών δυσχερειών απαιτείται περισσότερος χρόνος, γεγονός για το οποίο υπάρχει έγκαιρη ενημέρωση των ενδιαφερομένων από το εργαστήριο.

Γενετική συμβουλευτική

Μετά την ολοκλήρωση του ελέγχου εκδίδεται γραπτή απάντηση η οποία εκτός από τον γονότυπο περιλαμβάνει και **διατύπωση γενετικής συμβουλής** ως προς : i) την αναγκαιότητα ή μη ελέγχου του συντρόφου σε περιπτώσεις ατομικής προσέλευσης και ii) την πιθανότητα απόκτησης πασχόντων παιδιών. **Σε ιδιαίτερες περιπτώσεις το ζευγάρι καλείται στο Κέντρο, μέσω ραντεβού, για κατ' ιδίαν γενετική συμβουλευτική, από το επιστημονικό προσωπικό.**

Παραλαβή απαντήσεων

Τα αποτελέσματα παραλαμβάνονται από τη Γραμματεία, Δευτέρα έως Παρασκευή 12:00 - 2:00 μ.μ. από τον εξεταζόμενο ή εξουσιοδοτημένο τρίτο πρόσωπο, με την επίδειξη αποδεικτικού εγγράφου ταυτότητας. Επιπλέον υπάρχει η δυνατότητα αποστολής μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου.

Πού γίνεται ο έλεγχος;

Στην οδό Σεβαστουπόλεως 16, Αμπελόκηποι, παράρτημα Γ.Ν.Α. «Λαϊκό», στο Εργαστήριο Γενετικής-Κυστικής Ίνωσης του Τμήματος Μεσογειακής Αναιμίας και Δρεπανοκυτταρικής Νόσου.

ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΕΜΒΡΥΟΥ ΓΙΑ ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ

Ο προγεννητικός έλεγχος εμβρύου πραγματοποιείται, με *στοχευμένη* ανάλυση DNA δηλ. ανίχνευση των μεταλλάξεων των γονέων, σε εμβρυϊκό ιστό που λαμβάνεται, είτε στο πρώτο τρίμηνο της κύησης (χοριακές λάχνες) ή στο δεύτερο τρίμηνο (αμνιακό υγρό). Η μέθοδος εφαρμόζεται τα τελευταία 30 χρόνια και θεωρείται ασφαλής τόσο για το έμβρυο όσο και για την μητέρα.

Το Εργαστήριο συνεργάζεται με Μαιευτήρια, Νοσοκομεία του Δημόσιου και Ιδιωτικού Τομέα με σκοπό την παροχή προγεννητικού ελέγχου εμβρύου, σε ζευγάρια με κίνδυνο γέννησης παιδιών πασχόντων από Κυστική Ίνωση. Στο πλαίσιο της συνεργασίας είναι απαραίτητη η έγγραφη αποδοχή εκ μέρους του γυναικολόγου-μαιευτήρα που πραγματοποιεί τη λήψη, των όρων και των προϋποθέσεων της Μονάδας Προγεννητικού Ελέγχου.

Συνοπτικά ο προγεννητικός έλεγχος εμβρύου για Κυστική Ίνωση περιλαμβάνει τα ακόλουθα στάδια:

- α) **Μικροσκοπική εξέταση** των χοριακών λαχνών με σκοπό την απομάκρυνση πιθανής μητρικής πρόσμιξης.
- β) Ανάλυση του εμβρυϊκού δείγματος DNA με δύο μεθοδολογίες.

- γ) **Εις διπλούν** ανάλυση του εμβρυϊκού δείγματος DNA σε κάθε μεθοδολογία.
δ) Μελέτη υπερπολυμορφικών περιοχών, για τον **έλεγχο μητρικής πρόσμιξης**.

Απαραίτητες προϋποθέσεις

- 1) Πριν τη λήψη του ιστού θα πρέπει να έχει προηγηθεί γενετική ανάλυση των γονέων γονέων **στο εργαστήριο Γενετικής – Κυστικής Ινωσης**.
- 2) Προσωπική επικοινωνία του ζευγαριού με το Εργαστήριο (τηλ. 213 2060920).

Κόστος

Ο έλεγχος **παρέχεται δωρεάν για τους ασφαλισμένους του ΕΟΠΥΥ και άλλων ειδικών ταμείων**, με την προσκόμιση της απαραίτητης ηλεκτρονικής συνταγογράφησης. ('Προγεννητική διάγνωση εμβρύου με λήψη τροφοβλαστικού ιστού', ενότητα: Βιολογικά Υλικά 1 με κωδικό εξέτασης 120000217).

Σε κάθε άλλη περίπτωση το κόστος είναι **123.30€**

Χρόνος έκδοσης αποτελεσμάτων

Η εξαγωγή του αποτελέσματος πραγματοποιείται σε 3-5 εργάσιμες ημέρες και η γραπτή απάντηση είτε παραλαμβάνεται από το εργαστήριο με την επίδειξη αποδεικτικού εγγράφου ταυτότητας είτε αποστέλλεται ταχυδρομικά με συστημένη επιστολή στη μητέρα. Επιπλέον υπάρχει η δυνατότητα αποστολής μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου.

Πού γίνεται ο έλεγχος;

Στην οδό Σεβαστουπόλεως 16, Αμπελόκηποι, παράρτημα Γ.Ν.Α. «Λαϊκό», στο Εργαστήριο Γενετικής-Κυστικής Ινωσης του Τμήματος Μεσογειακής Αναιμίας και Δρεπανοκυτταρικής Νόσου.