

## ΟΔΗΓΟΣ ΑΝΑΛΥΣΕΩΝ ΚΑΡΥΟ Ε.Π.Ε.

### ΚΛΑΣΙΚΗ ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ

Χρόνος  
Απάντησης

#### ΟΝΟΜΑΣΙΑ

Χρωμοσωμική ανάλυση αμνιακού υγρού (καρυότυπος και PCR)	15 ημέρες
Χρωμοσωμική ανάλυση CVS (καρυότυπος και PCR)	15 ημέρες
Χρωμοσωμική ανάλυση εμβρυϊκού αίματος (καρυότυπος και PCR)	10 ημέρες
Χρωμοσωμική ανάλυση προϊόντων αποβολής - POC (καρυότυπος και PCR)	15 ημέρες
Χρωμοσωμική ανάλυση περιφερικού αίματος	7 ημέρες
Χρωμοσωμική ανάλυση περιφερικού αίματος ζεύγους	7 ημέρες

### ΜΟΡΙΑΚΗ ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ

#### ΟΝΟΜΑΣΙΑ

Array-CGH (DNA microarrays)	15 ημέρες
-----------------------------	-----------

### ΜΟΡΙΑΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ

#### ΟΝΟΜΑΣΙΑ

Προγεννητικός έλεγχος χρωμοσωμάτων και μικροελλειπτικά σύνδρομα	15 ημέρες
Μοριακός έλεγχος οικογενούς μεσογειακού πυρετού (MEFV)	2-3 ημέρες
Μοριακός έλεγχος HLA B27	2-3 ημέρες
Έλεγχος Κυστικής Ίνωσης (Μεταλλαγή ΔF508)	2-3 ημέρες
Έλεγχος Κυστικής Ίνωσης (75% των μεταλλαγών-CF29)	2-3 ημέρες
Έλεγχος Κυστικής Ίνωσης (99% των μεταλλαγών-sequencing)	15 ημέρες
Έλεγχος β' μεσογειακής αναιμίας	2-3 ημέρες
Έλεγχος δρεπανοκυτταρικής αναιμίας	3-4 ημέρες
Μοριακός έλεγχος θρομβοφιλίας ανά μετάλλαξη-πολυμορφισμό με RealTime PCR	2-3 ημέρες
Μοριακός έλεγχος θρομβοφιλίας 4 μεταλλαγών-πολυμορφισμών	2-3 ημέρες
Μοριακός έλεγχος θρομβοφιλίας 12 μεταλλαγών-πολυμορφισμών	2-3 ημέρες
Μοριακός έλεγχος μικροελλείψεων χρωμοσώματος Y	4-5 ημέρες
Έλεγχος πατρότητας και/ή συγγενικών σχέσεων	15 ημέρες
Μοριακός έλεγχος κονεξίνης για βαρηκοΐα (35delG)	3-4 ημέρες
Υπερχοληστερολαιμία (LDLR sequencing)	15 ημέρες
Μοριακός έλεγχος υποχονδροπλασίας	15 ημέρες
Μοριακός προεμφυτευτικός έλεγχος (ανά περιστατικό)	1-2 ημέρες
Αθλητικό γονίδιο, μοριακός έλεγχος ACTN3	2-3 ημέρες

### ΜΟΡΙΑΚΗ ΜΙΚΡΟΒΙΟΛΟΓΙΑ

#### ΟΝΟΜΑΣΙΑ

Μοριακή ανίχνευση και ταυτοποίηση του ιού της γρίπης H1N1	Αυθημερόν
---	-----------

Ανίχνευση κυτταρομεγαλοϊού (CMV)	2-3 ημέρες
Ποσοτικοποίηση κυτταρομεγαλοϊού (CMV) (Real Time PCR)	2-3 ημέρες
Ανίχνευση Toxoplasma gondii	2-3 ημέρες
Ανίχνευση ιού της ερυθράς (Rubella)	2-3 ημέρες
Ανίχνευση Παρβοϊού 19	2-3 ημέρες
Ανίχνευση HHV6	2-3 ημέρες
Ανίχνευση HHV8	2-3 ημέρες
Ανίχνευση ερπητοϊών HSV1	2-3 ημέρες
Ανίχνευση ερπητοϊών HSV2	2-3 ημέρες
Ανίχνευση και τυποποίηση HPV	2-3 ημέρες
Ποιοτικός προσδιορισμός ιού ηπατίτιδας Β (HBV)	2-3 ημέρες
Ποσοτικός προσδιορισμός ιού ηπατίτιδας Β (HBV)	2-3 ημέρες
Ποιοτικός προσδιορισμός ιού ηπατίτιδας C (HCV)	2-3 ημέρες
Ποσοτικός προσδιορισμός ιού ηπατίτιδας C (HCV)	2-3 ημέρες
Ποιοτικός προσδιορισμός HIV-RNA	4-5 ημέρες
Ποσοτικός προσδιορισμός HIV-RNA	4-5 ημέρες
Ανίχνευση Mycoplasma pneumoniae	2-3 ημέρες
Ανίχνευση Mycoplasma hominis	2-3 ημέρες
Ανίχνευση Chlamydia pneumoniae	2-3 ημέρες
Ανίχνευση Chlamydia trachomatis	2-3 ημέρες
Ανίχνευση Ureaplasma urealyticum	2-3 ημέρες
Ανίχνευση EBV	2-3 ημέρες
Ανίχνευση M. tuberculosis	2-3 ημέρες
Ανίχνευση Listeria	2-3 ημέρες
Πακέτο για ταυτόχρονη ποιοτική ανίχνευση HPV υψηλού και χαμηλού κινδύνου HSV 1,2	2-3 ημέρες
Chlamydia trachomatis	2-3 ημέρες
Neisseria gonorrhoea	
Trepanoma pallidum	

 **ΜΟΡΙΑΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ**

 **Σποραδικός Καρκίνος**

**ΟΝΟΜΑΣΙΑ**

Μοριακός έλεγχος κωδικονίων 12, 13 γονιδίου K-ras	2-3 ημέρες
Μοριακός έλεγχος BRCA 1 πλήρης ανάλυση γονιδίου	30 ημέρες
Μοριακός έλεγχος BRCA 2 πλήρης ανάλυση γονιδίου	30 ημέρες
Μοριακός έλεγχος BRCA 1 - 2 πλήρης ανάλυση γονιδίου	35 ημέρες
Μοριακός έλεγχος έκφρασης HER2/neu με F.I.S.H.	5-6 ημέρες

 **ΜΟΡΙΑΚΗ ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΑ**

**ΟΝΟΜΑΣΙΑ**

Ανίχνευση μεταλλαγών του παράγοντα πήξης αίματος V (FV-Leiden)	2-3 ημέρες
Ανίχνευση μεταλλαγών του παράγοντα πήξης αίματος II (προθρομβίνη)	2-3 ημέρες
Ανίχνευση μεταλλαγών του παράγοντα πήξης αίματος XIII	2-3 ημέρες
Ανίχνευση μεταλλαγών του β-ινωδογόνου	2-3 ημέρες
Ανίχνευση μεταλλαγών του γονιδίου της ομοκυστεϊναιμίας (5,10-MTHFR)	2-3 ημέρες
Μοριακός έλεγχος PAI-1 (αναστολέας ενεργοποιητή πλασμινογόνου)	2-3 ημέρες
Μοριακός έλεγχος θρομβοφιλίας 4 μεταλλαγών-πολυμορφισμών	2-3 ημέρες
Μοριακός έλεγχος θρομβοφιλίας 12 μεταλλαγών-πολυμορφισμών	2-3 ημέρες

 **ΦΑΡΜΑΚΟΓΕΝΕΤΙΚΗ**

**ΟΝΟΜΑΣΙΑ**

Μεταλλαγές EGFR (εξώνια 18-24) και ανταπόκριση στο iressa	2-3 ημέρες
Μεταλλαγές KRAS για ανθεκτικότητα στους anti-EGFR παράγοντες	2-3 ημέρες
Έκφραση γονιδίου TS για ανταπόκριση στο 5-FU	2-3 ημέρες
Έκφραση γονιδίου ERCC1 για ανθεκτικότητα στις πλατίνες	2-3 ημέρες
Έκφραση γονιδίου RRM1 για ανθεκτικότητα στο gemcitabine	2-3 ημέρες
Γονιδιακή επέκταση EGFR για ανταπόκριση σε erlotibin και gefitinib	2-3 ημέρες
Γονιδιακή επέκταση HER2/neu με FISH για ανταπόκριση στο herceptin	5-6 ημέρες
BCR-ABL	2-3 ημέρες
Πακέτο A: ERCC1, TS, KRAS	2-3 ημέρες
Πακέτο B: EGFR, ERCC1, RRM1, KRAS	2-3 ημέρες

 **ΚΑΡΔΙΑΓΓΕΙΑΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ**

**ΟΝΟΜΑΣΙΑ**

ΑpoE	3-4 ημέρες
Αγγειοτασίνη	3-4 ημέρες
Αγγειοτασινογόνο AGT-M235T/T174M	3-4 ημέρες

 **ΜΟΡΙΑΚΗ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑ**

**ΟΝΟΜΑΣΙΑ**

SMA- Νωτιαία μυατροφία με PCR	4 εβδομάδες
Μυοπάθεια της ακτίνης (ACTA-1)	4 εβδομάδες
Νόσος Alzheimer πρώιμης έναρξης τύπου 1 (APP)	4 εβδομάδες
Νόσος Alzheimer πρώιμης έναρξης τύπου 3 (PSEN1)	4 εβδομάδες
Νόσος Alzheimer πρώιμης έναρξης τύπου 4 (PSEN2)	4 εβδομάδες
Πολυνευροπάθεια αμυλοειδούς (TTR, transthyretin)	4 εβδομάδες
Ήλγνια μυοτροφική σκλήρυνση (SOD1)	4 εβδομάδες



Οικογενής πλάγια μυστροφική σκλήρυνση (ANG, angiogenin)	4 εβδομάδες
Πλάγια μυστροφική σκλήρυνση τύπου 4 (SETX, senataxin)	4 εβδομάδες
Αταξία με απραξία οφθαλμοκίνησης (APTX, aprataxin)	4 εβδομάδες
Αυτισμός - φυλοσύνδετος [NLGN3, NLGN4, (neuroligin)]	4 εβδομάδες
Νόσος βασικών γαγγλίων ενήλικης έναρξης (FTL, ferritin light chain))	4 εβδομάδες
Μυϊκή δυστροφία Becker (DMD, dystrophine)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth (PMP22, peripheral myelin protein)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 1D (EGR2, early growth response)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 2A (MFN2, mitofusin 2)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 2B (RAB7, ras-associated protein)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 2B1 (LMNA, lamin A/C)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 2D (GARS, glycyl t-RNA synthetase)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 2E (NEFL, neurofilament protein)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 2I & 2J (MPZ, myelin protein zero)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 2K (CDAP1, ganglioside induced differentiation associated protein 1)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth (CJB1, Connexin 32)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 4D (NDRG, NMYC-downstream regulated genes)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 4F (EGR, PRX, MPZ, PMP22)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 4A	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 4A (GDAP1, ganglioside induced differentiation)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 1F (NEFL, neurofilament protein)	4 εβδομάδες
Νόσος Charcot Marie Tooth 1C (LITAF, liposaccharide induced TNFa)	4 εβδομάδες
Μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD, dystrophin)	4 εβδομάδες
Προοδευτική δυστονία με ημερήσια διακύμανση (GCH1, GTP-cyclohydrolase)	4 εβδομάδες
Μυϊκή δυστροφία Emery Dreyfuss - αυτοσωμική (LMNA, lamin A/C)	4 εβδομάδες
Μυϊκή δυστροφία Emery Dreyfuss - φυλοσύνδετη (EMD, emerin)	4 εβδομάδες
Καλοήθης νεογνική επιληψία τύπου 1 (KCNQ2)	4 εβδομάδες
Νυχτερινή επιληψία τύπου 1 (CHRNA4, cholinergic receptor)	4 εβδομάδες
Νυχτερινή επιληψία τύπου 3 (CHRN2)	4 εβδομάδες
Έπεισοδιακή αταξία τύπου 1 με μυοκυμίες (KCNA1, voltage gated potassium)	4 εβδομάδες
Έπεισοδιακή αταξία τύπου 2 με νυσταγμό (CACNA1A, voltage gated calcium channel)	4 εβδομάδες
Μυοκλωνική προοδευτική επιληψία – Unverricht Lundborg (CSTB, cystatin B)	4 εβδομάδες
Οικογενής παραπληγική ημικρανία τύπου 2 (ATP1A2)	4 εβδομάδες
Οικογενής σπαστική παραπληγία 1 - φυλοσύνδετη (L1CAM)	4 εβδομάδες
Οικογενής σπαστική παραπληγία 2 - φυλοσύνδετη (PLP1, proteolipid protein 1))	4 εβδομάδες
Οικογενής σπαστική παραπληγία 3 - αυτοσωμική επικρατής (SPG3A, atlastin)	4 εβδομάδες
Οικογενής σπαστική παραπληγία 4 - αυτοσωμική επικρατής (SPG4, spastin)	4 εβδομάδες
Οικογενής σπαστική παραπληγία 6 - αυτοσωμική επικρατής (NIPA)	4 εβδομάδες
Οικογενής σπαστική παραπληγία 7 - αυτοσωμική υπολειπόμενη (SPG7, paraplegin)	4 εβδομάδες



Οικογενής σπαστική παραπληγία 10 - αυτοσωμική επικρατής (KIF5A, kinesin)	4 εβδομάδες
Οικογενής σπαστική παραπληγία 17 (BSCL2, seipin)	4 εβδομάδες
Αταξία Freidreich (FRDA, frataxine)	4 εβδομάδες
Μετωποκροταφική άνοια με θετικότητα στη Ubiquitin (GRN, granulin)	4 εβδομάδες
Γιγαντοκυτταρική αξονική νευροπάθεια (GAN, gigaxonin)	4 εβδομάδες
Χορεία Huntington (HD, huntingtin)	4 εβδομάδες
Λευκοεγκεφαλοπάθεια με εξαφάνιση της λευκής ουσίας (EIF2B1, eukaryotic translation initiation factor)	4 εβδομάδες
Λευκοεγκεφαλοπάθεια με εξαφάνιση της λευκής ουσίας (EIF2B2)	4 εβδομάδες
Λευκοεγκεφαλοπάθεια με εξαφάνιση της λευκής ουσίας (EIF2B3)	4 εβδομάδες
Λευκοεγκεφαλοπάθεια με εξαφάνιση της λευκής ουσίας (EIF2B4)	4 εβδομάδες
Λευκοεγκεφαλοπάθεια με εξαφάνιση της λευκής ουσίας (EIF2B5)	4 εβδομάδες
Άνοια Lewy body (SNCA, a-synuclein)	4 εβδομάδες
Εκφυλισμός της ωχράς κηλίδας (PRPH2, peripherin 2)	4 εβδομάδες
Μη ειδική νοητική στέρηση - φυλοσύνδετη (ARX, PQBP1, JARID1C, TM4SF2, FACL4, DLG3, FTSJ1, ZNF41)	4 εβδομάδες
Φλοιονωτιαία αταξία με επιληψία (C10ORF2)	4 εβδομάδες
Σύνδρομο Dravet (SCN1A, sodium channel neuronal type 1)	4 εβδομάδες
Σπαστική παραπληγία - αυτοσωμικό επικρατές (HSPDI, heat shock 60)	4 εβδομάδες
Νωτιαία μυϊκή ατροφία (SMN1, survival motor neuron protein)	4 εβδομάδες
Φλοιονωτιαία αταξία τύπου 8 (ATXN8OS, ataxin 8 opposite strand)	4 εβδομάδες
Φλοιονωτιαία αταξία τύπου 10 (ATXN10)	4 εβδομάδες
Φλοιονωτιαία αταξία τύπου 12 (PPP2R2B)	4 εβδομάδες
Φλοιονωτιαία αταξία τύπου 14 (PRKCG, protein kinase C)	4 εβδομάδες
Φλοιονωτιαία αταξία τύπου 17 (TBP, tata box binding protein)	4 εβδομάδες
Φλοιονωτιαία αταξία - αυτοσωμικό υπολειπόμενο (SETX, senataxin)	4 εβδομάδες
Φλοιονωτιαία αταξία - αυτοσωμικό επικρατές (SCA 1,2,3,6 repeats in 4 genes)	4 εβδομάδες
Μυοπάθεια UDD (TTN, titin)	4 εβδομάδες
CADASIL (ATP7B)	4 εβδομάδες
Νόσος Wilson (NOTCH3)	4 εβδομάδες
Παρкинσονισμός τύπου 1 (SNCA, a-synuclein)	4 εβδομάδες
Παρкинσονισμός τύπου 2 - αυτοσωμικό υπολειπόμενο (PARK2, Parkin)	4 εβδομάδες
Παρкинσονισμός τύπου 4 - αυτοσωμικό επικρατές (SNCA)	4 εβδομάδες
Παρкинσονισμός τύπου 6 - αυτοσωμικό υπολειπόμενο (PINK1)	4 εβδομάδες
Παρкинσονισμός τύπου 7 - αυτοσωμικό υπολειπόμενο (DJ1)	4 εβδομάδες



**☉ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΑ – ΟΓΚΟΛΟΓΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ**

**FISH**

Καρυότυπος	7 ημέρες
Καρυότυπος και 4 ή περισσότερα FISH	10 ημέρες

**☉ ΛΕΥΧΑΙΜΙΕΣ - (Σε μυελό των οστών ή περιφερικό αίμα εφ' όσον υπάρχουν βλάστες)**

Ενδεικτικό Πακέτο:	1 inv(16) CBFβ 1 FIP1L1/PDGFRα	MLL q23 TEL/PDGFRβ	10 ημέρες
--------------------	-----------------------------------	-----------------------	-----------

**Παρεχόμενα Probes**

t(9;22) DF BCR/ABL	9p24.1 JAK2	5q22 APC	4q12 FIP1L1/PDGFRα
9p21.3 CDKN2A	4q32 TCL1	12q13 ATF1	t(8;21) AML/ETO
t(15;17) PML;RARα	RARα break apart	t(12;21) ES TEL/AML1	TEL/ETV6
11q23 MLL	inv(16) CBFβ	IGH/MYC t(8;14)	4q12 CHIC2
CEP 7	CEP 5	CEP 8	5q32 TEL/PDGFRβ

**☉ Μυελοδυσπλαστικά Σύνδρομα**

Πακέτο A:	5q31 EGR1 5q33-34 CSF1R Καρυότυπος	10 ημέρες
-----------	--	-----------

**Πακέτο B:**

1 FISH (πχ το EGR1) και Καρυότυπος	10 ημέρες
------------------------------------	-----------

**Παρεχόμενα Probes**

5q31 EGR1	4q12 CHIC2	CEP 7	4q12 FIP1L1/PDGFRα
5q33-34 CSF1R	5q32 TEL/PDGFRβ	CEP 5	12q13 ATF1
7q31/CEP 7	5q22 APC	CEP 8	



☺ **Λεμφώματα**

**Στα λεμφώματα με διήθηση: Σε δείγμα μυελού των οστών ή περιφερικού αίματος γίνεται καρυότυπος και FISH. Δεν χρειάζεται παθολογοανατομικό παρασκεύασμα**

IGH break apart 10 ημέρες

Ανάλογα με τον ιστολογικό τύπο του Λεμφώματος. 10 ημέρες

**Παρεχόμενα Probes**

t(14;18) IGH/BCL2 (MALT1)	IGH break apart	IGH/MALT1	AP12/MALT1 t(11;18)
3q27 BCL6	ALK 2p23	IGH/MYC t(8;14)	BCL1/IGH t(11;14)(q13;q32)
t(11;14) IGH/CCND1	18q21 MALT break apart		

☺ **Χρόνια Λεμφογενής Λευχαιμία**

PROBE SET

<b>Πακέτο:</b>	1. del13q14	
	2. CEP12	
	3. ATM (11q22)	10 ημέρες
	4. del P53 (17p13)	

☺ **Πολλαπλό Μυέλωμα**

p53 7 ημέρες

<b>Πακέτο με cig FISH:</b>	1. p53	
	2. 13q14	7 ημέρες
	3. IGH break apart	

**Παρεχόμενα Probes**

13q14&q34	t(14;16) IGH/MAF	19q13.32/p53 MM
p53	1p36&1q21	t(11;14)IGH/CCDN
IGH break apart	1q21&8p21	t(4;14) IGH/FGFR3



☺ **Στερεοί Όγκοι**

Her2-neu plus cent 17	7 ημέρες
7p12 EGFR/CEP 7	7 ημέρες

**Παρεχόμενα Probes**

22q12 EWS1	12q13-14 GLI	FKHR break apart	18q12 SYT
12q13 CHOP	12q13-15 MDM2	16p11 FUS	19q13.32 MM
1p36 microdeletion SRD + con1		Top2A/17q21.1780+Her-2 neu	

☺ **Εξετάσεις με Real Time PCR**

- PML-RAR (*translocation*)  $t(15;17)$  για Οξεία Προμυελοκυτταρική Λευχαιμία
- AML-ETO (*rearrangement*)  $t(8;21)$  για Οξεία Μυελογενή Λευχαιμία M2
- INV16 (*inversion*) 16 για Οξεία Μυελογενή Λευχαιμία  $M_4E_0$
- ABL1
- BCR-ABL και όλα τα break points  $t(9;22)$  για τη διάγνωση και μοριακή παρακολούθηση της Χρόνιας Μυελογενοϋς Λευχαιμίας 2-3 ημέρες
- JAK2 V617F προσδιορισμό της μετάλλαξης V617F του γονιδίου Janus kinase 2 (JAK 2) για τη διάγνωση Μυελοϋπερπλαστικών συνδρόμων