

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ

ΓΕΝΕΤΙΚΟΙ ΔΕΙΚΤΕΣ

HLA

Αντιγόνο Ιστοσυμβατότητας HLA-B27

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR-SSP (sequence specific primers)

HLA-B51/52 ΒΕΗÇΕΤ'S Disease

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA ή κίτρικά). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C. • Δείγμα με αντιπηκτικό ηπαρίνη είναι ακατάλληλο
Μέθοδος	Real Time PCR

HLA-DQ2 και HLA- DQ8

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA ή κίτρικά). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C. • Δείγμα με αντιπηκτικό ηπαρίνη είναι ακατάλληλο
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

HLA-A

Προσδιορισμός των απλοτύπων του Συστήματος Ιστοσυμβατότητας τύπου HLA-τάξης I

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

HLA-B

Προσδιορισμός των απλοτύπων του Συστήματος Ιστοσυμβατότητας τύπου HLA-τάξης I

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

HLA-Cw

Προσδιορισμός των απλοτύπων του Συστήματος Ιστοσυμβατότητας τύπου HLA-τάξης I

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

HLA-DQB1

Προσδιορισμός των απλοτύπων του Συστήματος Ιστοσυμβατότητας τύπου HLA-τάξης II

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

HLA-DQA1

Προσδιορισμός των απλοτύπων του Συστήματος Ιστοσυμβατότητας τύπου HLA-τάξης II

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

HLA-DPB

Προσδιορισμός των απλοτύπων του Συστήματος Ιστοσυμβατότητας τύπου HLA-τάξης II

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

HLA-DPB

Προσδιορισμός των απλοτύπων του Συστήματος Ιστοσυμβατότητας τύπου HLA-τάξης II

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

HLA-DRB1

Προσδιορισμός των απλοτύπων του Συστήματος Ιστοσυμβατότητας τύπου HLA-τάξης II

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR-SSP (sequence specific primers)

ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΣ

Καρυότυπος περιφερικού αίματος

Δείγμα	6.0 mL Περιφερικό αίμα σε φιαλίδιο που περιέχει Ξηρή ηπαρίνη* *Το σωληνάριο για τη συλλογή αποστέλλεται από την IN VITRO LABS, μαζί με το συνοδευτικό έντυπο προς συμπλήρωση.
Μέθοδος	Καλλιέργεια λεμφοκυττάρων με ταινίες G υψηλής ευκρίνειας (G-banding)

Μοριακός καρυότυπος υψηλής ευκρίνειας (Array CGH)

Δείγμα	6.0 mL Περιφερικό αίμα σε φιαλίδιο που περιέχει Ξηρή ηπαρίνη* *Το σωληνάριο για τη συλλογή αποστέλλεται από την IN VITRO LABS, μαζί με το συνοδευτικό έντυπο προς συμπλήρωση.
Μέθοδος	Συγκριτικός γενωμικός υβριδισμός σε μικροσυστοιχίες (aCGH)

ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ

Ανίχνευση μετάλλαξης ΔF508 του γονιδίου της κυστικής ίνωσης

(~53% του συνόλου των μεταλλάξεων της ινοκυστικής νόσου που έχουν ανιχνευθεί στον ελληνικό πληθυσμό)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	RealTime PCR

Ανίχνευση 18 μεταλλάξεων του γονιδίου της κυστικής ίνωσης

(~64% του συνόλου των μεταλλάξεων της ινοκυστικής νόσου που έχουν ανιχνευθεί στον ελληνικό πληθυσμό)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

Ανίχνευση 35 μεταλλάξεων του γονιδίου της κυστικής ίνωσης + 5T, 7T, 9T

(~75% του συνόλου των μεταλλάξεων της ινοκυστικής νόσου που έχουν ανιχνευθεί στον ελληνικό πληθυσμό)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

Ανίχνευση 51 μεταλλάξεων του γονιδίου της κυστικής Ινώσης

(~80% του συνόλου των μεταλλάξεων της ινοκυστικής νόσου που έχουν ανιχνευθεί στον ελληνικό πληθυσμό)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	Elucigene CF-EU2v1 / Allele Specific Multiplex PCR & MLPA

Ανίχνευση 59 μεταλλάξεων του γονιδίου της κυστικής ίνωσης

(~90% του συνόλου των μεταλλάξεων της ινοκυστικής νόσου που έχουν ανιχνευθεί στον ελληνικό πληθυσμό)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	Elucigene CF-EU2v1 (για 50 μεταλλάξεις) και "reverse SBE" για ελληνικές μεταλλάξεις

Πλήρης μοριακός έλεγχος της κυστικής ίνωσης

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	Next Generation Sequencing & MLPA

Μετάλλαξη JAK 2 (Janus Kinase 2), V617F

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	Real Time PCR

**Μοριακός έλεγχος μυϊκής δυστροφίας Duchenne-Becker
(έλεγχος ελλείψεων/διπλασιασμών DMD/BMD)**

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	MLPA

Μοριακός έλεγχος μη-συνδρομικής υπολειπόμενης βαρηκοΐας (35 delG connexin 26)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	ARMS-PCR

Μοριακός έλεγχος οικογενούς μεσογειακού πυρετού (συχνότερες μεταλλάξεις)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

Μοριακός έλεγχος αιμοχρωμάτωσης (19 μεταλλάξεις στα γονίδια HFE, TFR2, FPN, HJV)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C. Συμπληρωματικά στοιχεία: Να σημειώνεται η ηλικία του εξεταζόμενου, η τιμή της φερριτίνης και εάν έχει γίνει έλεγχος κορεσμού τρασφερίνης και τρανσαμινασών.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

Μοριακός έλεγχος νωτιαίας μυϊκής ατροφίας (Spinal Muscular Atrophy, SMA)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	MLPA

Μοριακός έλεγχος μικροελλείψεων του χρωμοσώματος Y (delY)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR υψηλής πολυπλεξίας

ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΑ

Ανίχνευση της κύριας μετάλλαξης του γονιδίου της Ομοκυστεϊναιμίας 677T (MTHFR, C677T)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	RealTime PCR

Ανίχνευση της μετάλλαξης του γονιδίου της Ομοκυστεϊναιμίας 1298C (MTHFR, A1298C)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	RealTime PCR

Ανίχνευση της μετάλλαξης της Προθρομβίνης (παράγοντας II, G20210A)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	RealTime PCR

Ανίχνευση της κύριας μετάλλαξης του παράγοντα V της πήξης του αίματος (V Leiden) (G1691A ή FV R506Q)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	RealTime PCR

Ανίχνευση της μετάλλαξης του παράγοντα V της πήξης του αίματος (R2 H1299R)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	RealTime PCR

Ανίχνευση πολυμορφισμού Γλυκοπρωτεΐνης των Αιμοπεταλίων (GPIa, C807T)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	RealTime PCR

Ανίχνευση μετάλλαξης Αναστολέα Πλασμινογόνου (PAI-1, -675, 4G/5G)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	RealTime PCR

Ανίχνευση μετάλλαξης του γονιδίου της Απολιποπρωτεΐνης E (ApoE), κωδικόνια 112/ 158 (E2/E3/E4)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	RealTime PCR

Ταυτόχρονος έλεγχος 4 μεταλλάξεων

- Παράγοντας II (μετάλλαξη Προθρομβίνης – G20210A)
- Παράγοντας V (μετάλλαξη Leiden G1691A ή FV R506Q)
- Μετάλλαξη του γονιδίου της Ομοκυστεϊναιμίας (MTHFR, C677T)
- Μετάλλαξη του γονιδίου της Ομοκυστεϊναιμίας (MTHFR, A1298C)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

Ταυτόχρονος έλεγχος 12 μεταλλάξεων

- Παράγοντας II (μετάλλαξη Προθρομβίνης – G20210A)
- Παράγοντας V (μετάλλαξη Leiden G1691A ή FV R506Q)
- Παράγοντας V (μετάλλαξη R2 FV H1299R)
- Παράγοντας XIII (μετάλλαξη V34L)
- Ινωδογόνο-β (μετάλλαξη –455G>A)
- Πολυμορφισμός γλυκοπρωτεϊνης των αιμοπεταλίων (GPIIIa L33P, HPA-1a/b)
- Μετάλλαξη αναστολέα Πλασμινογόνου (PAI-1, -675, 4G/5G)
- Μετάλλαξη του γονιδίου της Ομοκυστεϊναιμίας (MTHFR, C677T)
- Μετάλλαξη του γονιδίου της Ομοκυστεϊναιμίας (MTHFR, A1298C)
- Μετάλλαξη του μετατρεπτικού ενζύμου της αγγειοτενσίνης (ACE I/D)
- Μετάλλαξη Απολιποπρωτεΐνης B (APO B R3500Q)
- Μετάλλαξη Απολιποπρωτεΐνης E (E2/E3/E4, κωδικόνια 112/158)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)

Ταυτόχρονος έλεγχος 13 μεταλλάξεων

- Παράγοντας II (μετάλλαξη Προθρομβίνης – G20210A)
- Παράγοντας V (μετάλλαξη Leiden G1691A ή FV R506Q)
- Παράγοντας V (μετάλλαξη R2 FV H1299R)
- Παράγοντας XIII (μετάλλαξη V34L)
- Ινωδογόνο-β (μετάλλαξη –455G>A)
- Πολυμορφισμός γλυκοπρωτεϊνης των αιμοπεταλίων (GPIIIa L33P, HPA-1a/b)
- Μετάλλαξη αναστολέα Πλασμινογόνου (PAI-1, -675, 4G/5G)
- Μετάλλαξη του γονιδίου της Ομοκυστεϊναιμίας (MTHFR, C677T)
- Μετάλλαξη του γονιδίου της Ομοκυστεϊναιμίας (MTHFR, A1298C)
- Μετάλλαξη του μετατρεπτικού ενζύμου της αγγειοτενσίνης (ACE I/D)
- Μετάλλαξη Απολιποπρωτεΐνης B (APO B R3500Q)
- Μετάλλαξη Απολιποπρωτεΐνης E (E2/E3/E4, κωδικόνια 112/158)
- Πολυμορφισμός γλυκοπρωτεϊνης των αιμοπεταλίων (GPIa, C807T)

Δείγμα	2.0 mL Ολικό αίμα (EDTA). Συντηρείται για 24 ώρες στους 20-25 °C και για 7 ημέρες στους 2-8 °C.
Μέθοδος	PCR και υβριδισμός (StripAssay)