



Έλεγχος φορείας γενετικών νοσημάτων και χρωμοσωμικών διαταραχών

Ημ. παραλαβής*		Κωδικός εργαστηρίου*	
Δείγμα*		Χρέωση*	

* Συμπληρώνεται από το εργαστήριο

Επώνυμο		Όνομα	
ΑΜΚΑ Ημ. γέννησης		Καταγωγή γονέων	Πατέρας: Μητέρα:
Πατρώνυμο		Συγγένεια γονέων	
E-mail		Διεύθυνση	
Τηλέφωνο 1 Τηλέφωνο 2		Παραλαβή απάντησης	<input type="checkbox"/> Δια ζώσης (με ραντεβού) <input type="checkbox"/> E-mail <input type="checkbox"/> Ταχυδρομικώς <input type="checkbox"/> Εξουσιοδοτημένο άτομο

Νοσοκομείο/ Κλινική**		Παραπέμπων Ιατρός**	
Τηλέφωνο		E-mail	

**Συμπληρώνεται σε περιπτώσεις που υπάρχει στην οικογένεια γνωστό γενετικό νόσημα για το οποίο παρέχεται δυνατότητα ελέγχου φορείας.

Επιλέξτε εξέταση:

Κυστική Ίνωση (Cystic Fibrosis, CF)	
Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (Spinal Muscular Atrophy, SMA)	
Σύνδρομο Ευθραύστου Χ (Fragile X)	
Καρυότυπος περιφερικού αίματος	
Μεσογειακή αναιμία	
Άλλο (διευκρινίστε).....	

Αιτία ελέγχου (επιλέξτε)	Πρόληψη / Θετικό οικογενειακό ιστορικό
Άλλες πληροφορίες	
Περιγραφή θετικού ιστορικού (συγγενική σχέση με πιθανό ασθενή ή φορέα)	

ΕΝΤΥΠΟ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΓΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ

Ο/Η κάτωθι υπογεγραμμένος/η..... συγκατατίθεμαι στη διενέργεια της γενετικής εξέτασης..... σε εμένα ή τον/την/το(σχέση συγγενείας:.....) και δηλώνω ενυπόγραφα ότι:

1. Έχω ενημερωθεί επαρκώς για την εξέταση (π.χ. έντυπο ενημέρωσης), σε ό,τι αφορά τις δυνατότητες και περιορισμούς της, τον χρόνο διεκπεραίωσης, το κόστος και ότι περιορίζεται στην αιτία παραπομπής για την οποία γίνεται ο έλεγχος και δεν παρέχει άλλες πληροφορίες για την υγεία.
2. Έχω κατανοήσει ότι οι γενετικές εξετάσεις είναι αρκετά πολύπλοκες και ευαίσθητες και έχουν πιθανότητα σφάλματος ή μη διαγνωστικής απάντησης λόγω διάφορων αιτιών (π.χ. ποιότητα και ταυτότητα δείγματος, σπάνια γενετικά φαινόμενα κ.α.), όπως θα σημειώνεται στην έκθεση αποτελεσμάτων της εξέτασης.
3. Οι πληροφορίες περί των ευρημάτων/αποτελεσμάτων (παθολογικών ή μη παθολογικών) δεν παρέχονται τηλεφωνικώς.
4. Τα αποτελέσματα διατίθενται μόνο γραπτώς και για την αποφυγή παρερμηνειών η έκθεση γενετικού ελέγχου δίδεται στον παραπέμποντα ιατρό και κατόπιν συνεννόησης στον ενδιαφερόμενο σύμφωνα με την επιλογή στο έντυπο παραπομπής.
5. Σε περίπτωση που το δείγμα κριθεί ακατάλληλο για μια ή περισσότερες επιλεγμένες εξετάσεις, αυτό θα καταστραφεί και θα ζητηθεί καινούργιο χωρίς επιπλέον χρέωση.
6. Σε κάθε περίπτωση μετά την ολοκλήρωση του εργαστηριακού ελέγχου, παρέχεται η δυνατότητα γενετικής συμβουλευτικής στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής κατόπιν συνεννόησης.
7. Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής εφαρμόζει όλα τα απαραίτητα οργανωτικά και τεχνικά μέτρα για την ασφάλεια των προσωπικών δεδομένων και την άσκηση των δικαιωμάτων των εξεταζόμενων, σύμφωνα με το Ευρωπαϊκό Κανονισμό Προστασίας Προσωπικών Δεδομένων (GDPR). Όλα τα αποτελέσματα καλύπτονται από το ιατρικό απόρρητο και είναι εμπιστευτικά. Τα προσωπικά δεδομένα, τα αποτελέσματα/δεδομένα της γενετικής ανάλυσης και το βιολογικό δείγμα του/ης εξεταζόμενου/ης διατηρούνται σε ασφαλές αρχείο στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής και είναι προσβάσιμα μόνον από εξειδικευμένο προσωπικό του εργαστηρίου.
8. Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής δεν φέρει καμία ευθύνη για οποιοδήποτε λόγο, αιτία ή και άλλο μη ιατρικό ζήτημα προκύψει κατόπιν γνωστοποίησης των αποτελεσμάτων στην οικογένεια.

Ημερομηνία.....

Υπογραφή..... Ο ίδιος Ο έχων την επιμέλεια
 Ο γονέας Ο εξουσιοδοτημένος

Επιστημονική αξιολόγηση:

Επιθυμώ να συμμετάσχω εγώ ή το τέκνο μου στην ερευνητική μελέτη του Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής «Ανάπτυξη στρατηγικών πρόληψης και μελέτη των παθογενετικών μηχανισμών γνωστών και νέων γονιδίων υπευθύνων για γενετικά νοσήματα και διαταραχές της αναπαραγωγής». Τα αποτελέσματα έχουν σκοπό να συμβάλλουν στη βελτίωση της δημόσιας υγείας του πληθυσμού και ενδέχεται να δημοσιοποιηθούν σε επιστημονικά περιοδικά σε ανώνυμη ή κωδικοποιημένη μορφή. Έχω διαβάσει το αναλυτικό έντυπο ενημέρωσης της μελέτης, καταλαβαίνω τις πληροφορίες που περιέχει και μου απαντήθηκαν όλες οι ερωτήσεις που είχα.

Ναι Όχι

Επιτρέπω τη χρήση φωτογραφιών ή βίντεο: Ναι Όχι

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

Δόθηκε ενημέρωση για την εξέταση στον εξεταζόμενο ή στον κηδεμόνα.

Ονοματεπώνυμο παραπέμποντος:.....

Υπογραφή.....

**ΕΛΕΓΧΟΣ ΦΟΡΕΩΝ****ΓΙΑ ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΩΝ ΠΙΟ ΣΥΧΝΩΝ ΚΑΙ ΣΟΒΑΡΩΝ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ**

Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, προσφέρει έλεγχο φορέων για συχνά και σοβαρά κληρονομικά νοσήματα. **Οι φορείς, συνήθως, δεν εμφανίζουν συμπτώματα, ούτε έχουν στην οικογένειά τους άτομα που πάσχουν, κινδυνεύουν όμως να αποκτήσουν απογόνους που πάσχουν.**

Ποια είναι τα πιο συχνά κληρονομικά νοσήματα

Τα πιο συχνά κληρονομικά νοσήματα στη χώρα μας με βαρύτατη κλινική συμπτωματολογία είναι:

- **Αιμοσφαιρινοπάθειες*** (1 φορέας στα 10 άτομα)
- **Κυστική Ίνωση** (1 φορέας στα 20 άτομα)
- **Νωτιαία Μυϊκή ατροφία** (1 φορέας στα 45 άτομα)
- **Σύνδρομο Ευθραύστου Χ** (1 γυναίκα φορέας στις 70-250)

Επίσης στο 3,6% των ζευγαριών με καθ' έξιν αποβολές συναντώνται **χρωμοσωμικές ανωμαλίες και ισοζυγισμένες μεταθέσεις.**

Σε όλα τα ζευγάρια που επιθυμούν να τεκνοποιήσουν συνιστάται έλεγχος για να διαπιστωθεί εάν είναι φορείς για ένα ή περισσότερα από τα παραπάνω.

**Υπάρχει και Μονάδα Πληθυσμιακού Ελέγχου Αιμοσφαιρινοπαθειών που παρέχεται στο «Κέντρο Αιμοσφαιρινοπαθειών» του Γ.Ν.Α «Λαϊκό»*

Πότε και πώς γίνεται ο έλεγχος φορέων

Ιδανικά ο έλεγχος φορέων γίνεται πριν την έναρξη της κύησης (μπορεί να γίνει και κατά τη διάρκεια του πρώτου τριμήνου της κύησης, αλλά δεν είναι το προτιμότερο). Απαιτείται μια απλή αιμοληψία από τους υποψήφιους γονείς.

- Για την **Κυστική Ίνωση** και τη **Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία** ο έλεγχος είναι πιο πρακτικό να ξεκινήσει από την υποψήφια μητέρα. Ο υποψήφιος πατέρας ελέγχεται, στη συνέχεια, μόνο αν διαπιστωθεί ότι η υποψήφια μητέρα είναι φορέας.
- Ο έλεγχος του **συνδρόμου Εύθραυστου Χ** συστήνεται στην υποψήφια μητέρα.
- Ο έλεγχος για **χρωμοσωμικές ανωμαλίες και ισοζυγισμένες μεταθέσεις** συστήνεται να γίνει ταυτόχρονα και στους δύο υποψήφιους γονείς.

Ο έλεγχος φορείας για τα συγκεκριμένα νοσήματα γίνεται, συνήθως, μία φορά στη ζωή του ανθρώπου και μειώνει σημαντικά την πιθανότητα να είναι κάποιος φορέας.

Για πληροφορίες και ραντεβού καλέστε στο τηλ. 2107795553 ή στο 2132013468.

Τι γίνεται όταν διαπιστώνεται ότι ένα ζευγάρι κινδυνεύει να αποκτήσει απογόνους που πάσχουν

Μετά την ολοκλήρωση των εργαστηριακών εξετάσεων στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, δίνεται **δωρεάν γενετική συμβουλευτική** από έμπειρους γενετιστές του Εργαστηρίου για την ερμηνεία των ευρημάτων και την εκτίμηση του κινδύνου να αποκτήσουν απογόνους με το συγκεκριμένο νόσημα. Το ζευγάρι ενημερώνεται και για τις αναπαραγωγικές επιλογές που έχει, ώστε να γνωρίζει τους τρόπους με τους οποίους μπορεί να διαχειριστεί την πληροφορία.

Δύο επιλογές που έχουν τα ζευγάρια- φορείς οι οποίες παρέχονται από το **Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής** είναι οι εξής:

1. **Προγεννητικός έλεγχος** στο τέλος του πρώτου τριμήνου της κύησης (11-13 εβδομάδες κύησης) κατόπιν λήψης χοριακών λαχνών (τροφοβλάστη) ή την αρχή του δεύτερου τριμήνου (16-18 εβδομάδες κύησης) κατόπιν λήψης αμνιακού υγρού,
2. **Προεμφυτευτική Γενετική Ανάλυση (ΠΓΑ)**. Η ΠΓΑ προϋποθέτει εξωσωματική γονιμοποίηση, γενετικό έλεγχο των εμβρύων και επιλογή, για εμβρυομεταφορά, αυτών που δεν αναμένεται να πάσχουν από το συγκεκριμένο νόσημα.

Όταν ο έλεγχος φορείας γίνει μετά την έναρξη της κύησης τότε οι επιλογές περιορίζονται μόνο στον προγεννητικό έλεγχο.

ΛΙΓΑ ΛΟΓΙΑ ΓΙΑ ΤΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

Κυστική Ίνωση (Cystic Fibrosis-CF)

Η Κυστική Ίνωση χαρακτηρίζεται από δυσλειτουργία των εξωκρινών αδένων με κύριες εκδηλώσεις από το αναπνευστικό σύστημα, το πεπτικό και τους ιδρωτοποιούς αδένες. Οι ασθενείς έχουν μειωμένο προσδόκιμο ζωής και χρειάζονται ιατροφαρμακευτική περίθαλψη εφ' όρου ζωής.

Η νόσος οφείλεται σε παθογόνες παραλλαγές στο γονίδιο *CFTR* (χρωμοσωμική περιοχή 7q31.2). Όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς, έχουν **25% πιθανότητα** να αποκτήσουν παιδί **με τη νόσο**. Η **πιθανότητα ισχύει σε κάθε εγκυμοσύνη, ανεξάρτητα από το φύλο του παιδιού**.

Ο ολοκληρωμένος εργαστηριακός έλεγχος που περιλαμβάνει αλληλούχηση ολόκληρου του γονιδίου και έλεγχο για ελλείμματα/διπλασιασμούς, δίνει τη δυνατότητα ανίχνευσης ποσοστού 98% των παραλλαγών που σχετίζονται με τη νόσο. (Η μέθοδος που εφαρμόζεται στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής είναι πιστοποιημένη-IVD).

Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (Spinal Muscular Atrophy-SMA)

Η SMA θεωρείται μία από τις πιο συχνές αιτίες βρεφικής θνησιμότητας που οφείλεται σε γενετικούς παράγοντες. Χαρακτηρίζεται από συμμετρική **μυϊκή αδυναμία** και εκφύλιση των **κινητικών μυών που οδηγεί σε σοβαρή κινητική αναπηρία**.

Η νόσος οφείλεται, στην πλειονότητα των περιπτώσεων σε ελλείμματα του γονιδίου *SMN1* (χρωμοσωμική περιοχή 5q35).

Όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς, έχουν **25% πιθανότητα** να αποκτήσουν παιδί **με τη νόσο**. Η **πιθανότητα ισχύει σε κάθε εγκυμοσύνη, ανεξαρτήτως του φύλου του παιδιού**.

Ο εργαστηριακός έλεγχος περιλαμβάνει τη διερεύνηση των τυπικών ελλειμμάτων και παρέχει δυνατότητα ανίχνευσης φορέων σε ποσοστό ~92%.

Σύνδρομο Ευθραύστου X (Fragile X Syndrome-FXS)

Το FXS αποτελεί την πιο συχνή αιτία **κληρονομούμενης νοητικής υστέρησης (NY) σε αγόρια**. Χαρακτηρίζεται από ποικίλου βαθμού NY, υπερκινητικότητα και διαταραχές συμπεριφοράς στο φάσμα του αυτισμού. Δύο ακόμα νοσήματα που σχετίζονται με τη φορεία του συνδρόμου εκδηλώνονται σε ενήλικες: το σύνδρομο **FXTA (Fragile X Tremor Ataxia Syndrome)** που αφορά κυρίως άνδρες και γυναίκες μετά τα 50 έτη και η **Πρόωρη Ωθηλακική Ανεπάρκεια** που αφορά γυναίκες με εμμηνόπαυση πριν την ηλικία των 40 ετών.

Σε ποσοστό περίπου 99% των περιπτώσεων το σύνδρομο οφείλεται σε διαταραχή στο χρωμόσωμα X (χρωμοσωμική περιοχή Xq27.3) και συγκεκριμένα επέκταση μιας τρινουκλεοτιδικής αλληλουχίας CGG στο εξόνιο 1 του γονιδίου *FMR-1*.

Οι γιοί μιας γυναίκας που είναι φορέας έχουν **50% πιθανότητα να πάσχουν**, ενώ οι κόρες **50% πιθανότητα να είναι φορείς**. Τα κορίτσια φορείς κινδυνεύουν να εκδηλώσουν ποικίλης βαρύτητας συμπτώματα της νόσου.

Ο εργαστηριακός έλεγχος περιλαμβάνει εξειδικευμένα πρωτόκολλα για την ανίχνευση και τον χαρακτηρισμό της γενετικής διαταραχής ανάλογα με το μέγεθος της τρινουκλεοτιδικής αλληλουχίας.

Χρωμοσωμικές ανωμαλίες- Ισοζυγισμένες μεταθέσεις

Οι ισοζυγισμένες μεταθέσεις αφορούν την ανταλλαγή τμημάτων μεταξύ δύο διαφορετικών χρωμοσωμάτων (μη ομόλογων), χωρίς εμφανή απώλεια ή πλεόνασμα γενετικού υλικού.

Οι φορείς έχουν αυξημένο κίνδυνο να αποκτήσουν απογόνους με συγγενείς ανωμαλίες διότι έχουν μη φυσιολογικά ωάρια ή σπερματοζωάρια.

Στο πλαίσιο της πρόληψης ο έλεγχος φορέων για ισοζυγισμένες μεταθέσεις γίνεται με Καρυότυπο Περιφερικού Αίματος- ανάλυση δηλαδή όλων των χρωμοσωμάτων με διακριτική ικανότητα ~10 MB.

- Οι μεθοδολογίες που εφαρμόζονται στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής για τον εντοπισμό των ανωτέρω διαταραχών πληρούν τις διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες για τη διασφάλιση της ποιότητας των γενετικών διαγνωστικών ελέγχων σύμφωνα με τα ισχύοντα επιστημονικά και τεχνολογικά δεδομένα.
- Ο έλεγχος φορείας για τη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία, το σύνδρομο Ευθραύστου X και τις ισοζυγισμένες μεταθέσεις των χρωμοσωμάτων δεν μπορεί να πραγματοποιηθεί με τις νέες μεθοδολογίες, όπως ο μοριακός καρυότυπος και η αλληλούχηση γονιδιώματος επόμενης γενιάς (NGS)

**Έντυπο ενημέρωσης για τους συμμετέχοντες στην έρευνα:
«Ανάπτυξη στρατηγικών πρόληψης και μελέτη των παθογενετικών μηχανισμών γνωστών και νέων
γονιδίων υπευθύνων για γενετικά νοσήματα και διαταραχές της αναπαραγωγής»**

Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής (ΕΙΓ) του Εθνικού & Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών (ΕΚΠΑ), με σημαίνοντα ρόλο στη διαχείριση ασθενών με σπάνιες παθήσεις, καθώς και την εκπαίδευση και την κλινική έρευνα, αποτελεί ένα διεθνώς αναγνωρισμένο κέντρο με βασική αποστολή την υποστήριξη των ασθενών και των οικογενειών με σπάνιο γενετικό νόσημα. Ως αναγνωρισμένο Εξειδικευμένο Διαγνωστικό Εργαστήριο Σπάνιων Γενετικών Νοσημάτων (ΦΕΚ Τεύχος Β' 2655/21.4.2023/ υπ. Αριθμ. Γ.Π. Υ.Π.Σχ./οικ. 22469), διατηρεί ηγετικό ρόλο στην ανάπτυξη της εφαρμοσμένης έρευνας και στη συμμετοχή στην ανακάλυψη και κατανόηση νέων γενετικών μηχανισμών. Συνιστούμε τη συμμετοχή στη συγκεκριμένη μελέτη για την οποία τηρούνται όλα τα πλαίσια και οι κανονισμοί περί προσωπικών δεδομένων (GDPR) και ο κώδικας ηθικής και δεοντολογίας. Η συμμετοχή είναι εθελοντική και υπάρχει δυνατότητα απόσυρσης ανά πάσα στιγμή. Δεν υπάρχει καμία οικονομική απαίτηση για τη συμμετοχή στη μελέτη.

Σκοπός της μελέτης είναι:

- Η κατανόηση παθογενετικών μηχανισμών των γενετικών νοσημάτων του ανθρώπου, καθώς και
- Η ανάπτυξη μεθόδων πρόληψης, όπως έλεγχος φορέας, προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος και προγεννητική διάγνωση.

Οι συμμετέχοντες στη μελέτη μπορεί να είναι ασθενείς και εξεταζόμενοι που παραπέμπονται στο ΕΙΓ για διερεύνηση γενετικών νοσημάτων, προγεννητικό ή προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο.

Τα δεδομένα τα οποία θα καταγραφούν αφορούν ενδεικτικά:

- Το ατομικό και οικογενειακό ιατρικό ιστορικό
- Πληροφορίες της κλινικής εικόνας και των εργαστηριακών εξετάσεων
- Στοιχεία βιοπληροφοριακής ανάλυσης
- Φωτογραφίες ή/και video για τα οποία θα ζητηθεί ειδική άδεια

Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής θα κάνει χρήση των δεδομένων αφού από αυτά εξαιρεθεί κάθε στοιχείο ταυτοποίησης του ατόμου όπως ορίζεται από τις νομοθετικές διατάξεις περί ανωνυμίας και προστασίας των προσωπικών δεδομένων.

Η μελέτη μπορεί να περιλαμβάνει (χωρίς αποκλειστικά να περιορίζεται):

- Ανάλυση του γονιδιώματος για ταυτοποίηση αιτιοπαθολογικών παραλλαγών με χρήση μοριακών μεθοδολογιών
- Λειτουργικές δοκιμασίες (π.χ. μελέτη του RNA ή/και των πρωτεϊνών)
- Σχεδιασμό νέων προσεγγίσεων για προγεννητικό και προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο
- Δημιουργία μοντέλων νόσου είτε σε κυτταρικό επίπεδο ή σε ζωικό επίπεδο
- Δοκιμή χημικών ουσιών / φαρμακευτικών σκευασμάτων
- Γενετικές παρεμβάσεις σε κυτταρικό επίπεδο ή ζωικά μοντέλα
- Καταχώρηση τμήματος ή όλων των δεδομένων σε παγκόσμιες βάσεις δεδομένων ή συνδυασμό τους με δεδομένα άλλων εθνικών ή/και διεθνών ερευνητικών ομάδων

Τα αποτελέσματα της παρούσας μελέτης έχουν σκοπό να συμβάλλουν στη βελτίωση της δημόσιας υγείας του πληθυσμού και ενδέχεται να παρουσιαστούν σε επιστημονικά περιοδικά, βιβλία, καθώς και σε επιστημονικά συνέδρια ή εκπαιδευτικές φοιτητών με ανωνυμοποιημένα ή κωδικοποιημένα στοιχεία των συμμετεχόντων.

Τα οφέλη του συμμετέχοντα και της οικογένειάς του μπορεί να είναι:

- Η ταυτοποίηση της γενετικής βάσης του νοσήματος
- Δυνατότητα πρόληψης και έγκαιρης αντιμετώπισης των πιθανών νοσογόνων καταστάσεων
- Ανεύρεση φορέων ή ατόμων σε αυξημένο κίνδυνο στην οικογένεια
- Δυνατότητα προγεννητικού ελέγχου ή προεμφυτευτικού γενετικού ελέγχου και γενετικής συμβουλευτικής
- Καλύτερη κατανόηση της πορείας της νόσου με πιθανή πρόγνωση και πρόβλεψη μελλοντικών συμπτωμάτων.

Η έρευνα αυτή δεν ενδέχεται να οδηγήσει άμεσα στην ανακάλυψη θεραπείας.