



## Στοχευμένος έλεγχος παραλλαγής γονιδίου

Ημ. παραλαβής*		Κωδικός εργαστηρίου*	
Δείγμα*		Χρέωση*	

\* Συμπληρώνεται από το εργαστήριο

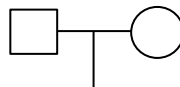
Επώνυμο		Όνομα	
ΑΜΚΑ Ημ. γέννησης		Καταγωγή γονέων	Πατέρας: Μητέρα:
Πατρώνυμο		Συγγένεια γονέων	
E-mail		Διεύθυνση	
Τηλέφωνο 1 Τηλέφωνο 2		Παραλαβή απάντησης	<input type="checkbox"/> Δια ζώσης (με ραντεβού) <input type="checkbox"/> E-mail <input type="checkbox"/> Ταχυδρομικώς <input type="checkbox"/>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

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

\*\*Συμπληρώνεται σε περιπτώσεις που υπάρχει στην οικογένεια γνωστό γενετικό νόσημα.

### Εξέταση:

Γονίδιο/Παραλλαγή	
Κλινική εικόνα	
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 αξιοποίηση:**

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.....

### **Τυχαία ευρήματα:**

Επιθυμώ να ενημερωθώ για πιθανά γενετικά ευρήματα, τα οποία δύναται να μη σχετίζονται με τις κλινικές εκδηλώσεις της αιτίας παραπομπής, αλλά είναι κλινικά σημαντικά για την υγεία του εξεταζόμενου ατόμου ή/και των εξ αίματος συγγενών του ή/και είναι χρήσιμα για τον οικογενειακό προγραμματισμό. Η μη αναφορά τέτοιων ευρημάτων δεν αποκλείει την ύπαρξή τους και δεν εξασφαλίζει τον ενδελεχή, πλήρη και συστηματικό έλεγχο για αυτά.

Ναι  Όχι

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

### **Δευτερεύοντα ευρήματα (Αφορά μόνο την εξέταση αλληλούχησης επόμενης γενιάς και αποκλειστικά ενήλικες):**

Επιθυμώ να ενημερωθώ για πιθανά γενετικά ευρήματα στα γονίδια που προτείνονται από το Αμερικάνικο Κολλέγιο Ιατρικής Γενετικής (American College of Medical Genetics – ACMG) και αφορούν τη λίστα δευτερευόντων ευρημάτων ACMG-SF-v3.2 (PMID: 37347242) και σχετίζονται κυρίως με καρκίνο, καρδιαγγειακά νοσήματα, μεταβολικά νοσήματα κ.α.. Η αναφορά τέτοιων ευρημάτων βασίζεται στη σαφή κατηγοριοποίησή τους ως παθογόνα ή πιθανώς παθογόνα σύμφωνα με τα σημερινά βιβλιογραφικά δεδομένα και τις καταχωρίσεις σε έγκριτες βάσεις δεδομένων (π.χ. ClinVar).

Ναι  Όχι

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

**Δόθηκε ενημέρωση για την εξέταση στον εξεταζόμενο ή στον κηδεμόνα.**

Ονοματεπώνυμο παραπέμποντος:.....

Υπογραφή.....



## ΕΝΤΥΠΟ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗΣ ΠΡΟΣ ΤΟΝ ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ / ΚΗΔΕΜΟΝΑ ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

### **Τι είναι ο γενετικός έλεγχος;**

Ο γενετικός έλεγχος αναζητά αλλαγές του γενετικού υλικού (γενετικές παραλλαγές) που μπορεί να περιλαμβάνουν από χρωμοσωμικές διαταραχές μεγάλου μεγέθους έως αλλαγές στο επίπεδο τους ενός νουκλεοτιδίου (γράμματα του DNA). Ο εκάστοτε έλεγχος κατευθύνεται από την αιτία παραπομπής, εφαρμόζεται σε δείγμα περιφερικού αίματος, επιχρίσματος παρειών ή άλλου ιστού, και ολοκληρώνεται με την έκθεση αποτελεσμάτων.

### **Πότε εφαρμόζεται γενετικός έλεγχος;**

- Για τη διάγνωση γενετικού νοσήματος.
- Για την διαμόρφωση σχεδίου θεραπείας/διαχείρισης γενετικού νοσήματος
- Για την ανίχνευση προ-συμπτωματικών ατόμων όταν υπάρχει οικογενειακό νόσημα.
- Για την εφαρμογή προγεννητικού/προεμφυτευτικού ελέγχου
- Για την πρόληψη γενετικού νοσήματος μέσω ανίχνευσης φορείας και υπολογισμού κινδύνου μεταβίβασης στις επόμενες γενιές.

### **Τι μπορεί να περιλαμβάνει ο γενετικός έλεγχος;**

- Κυτταρογενετική διερεύνηση χρωμοσωμικών διαταραχών (κλασικός καρυότυπος). Το ανθρώπινο DNA οργανώνεται σε 46 χρωμοσώματα. Ο καρυότυπος δύναται να αποκαλύπτει αριθμητικές χρωμοσωμικές διαταραχές (μονοσωμίες, τρισωμίες/ π.χ. τρισωμία 21,σ. Down) και δομικές χρωμοσωμικές διαταραχές.
- Μοριακό Καρυότυπο, (Chromosomal Microarray Analysis, CMA) που αποκαλύπτει απώλεια ή επιπλέον γενετικό υλικό (αλλαγές αριθμού αντιγράφων χρωμοσωμικών περιοχών, Copy Number Variants, CNVs π.χ. σ. Williams) με μεγαλύτερη διακριτική ικανότητα από τον κλασικό καρυότυπο.
- Μοριακή διερεύνηση γενετικών αλλαγών που περιλαμβάνουν σημειακές παραλλαγές στο επίπεδο του ενός ή περισσότερων νουκλεοτιδίων (γραμμάτων του DNA) (Single Nucleotide Variant, SNV) και ελλείμματα /διπλασιασμούς/επεκτάσεις τμημάτων ή ολόκληρων γονιδίων ( π.χ. Μεσογειακή Αναιμία, Ινοκυστική Νόσος).
- Μοριακή διερεύνηση επιγενετικών αλλοιώσεων που επηρεάζουν τη λειτουργία των γονιδίων χωρίς απαραίτητα να προκαλούν αλλαγές στο DNA ( π.χ. σ. Prader Willi και Angelman).

### **Τι μπορεί να αποκαλύψει ο γενετικός έλεγχος**

- Παθογόνες ή πιθανώς παθογόνες παραλλαγές υπεύθυνες για την εμφάνιση του υπό εξέταση νοσήματος.
- Παραλλαγές Αβέβαιης Κλινικής Σημασίας (Variant of Uncertain Significance - VUS) που αφορούν ευρήματα για τα οποία η διαθέσιμη γνώση δεν επιτρέπει τον χαρακτηρισμό τους ως παθογόνες ή πιθανώς παθογόνες παραλλαγές και μπορεί να απαιτηθεί επιπρόσθετος γενετικός έλεγχος άλλων μελών της οικογένειας.

- Ο γενετικός έλεγχος δεν αποκαλύπτει πάντα παθογόνες/πιθανώς παθογόνες ή παραλλαγές αβέβαιης κλινικής σημασίας. Σε αυτή τη περίπτωση δεν σημαίνει ότι δεν υπάρχει γενετικό νόσημα, και ο θεράπων ιατρός μπορεί να συστήσει επέκταση του γενετικού ελέγχου στον ασθενή ή σε άλλα μέλη της οικογένειας με άλλες μεθοδολογίες. Ακόμα και εκτελώντας το σύνολο των διαθέσιμων γενετικών μεθόδων, το 50% των ασθενών δε θα λάβει μοριακή γενετική διάγνωση.

**Σημειώνεται ότι τα αποτελέσματα του γενετικού ελέγχου, εκτός από τον εξεταζόμενο, μπορεί να έχουν σημασία και για άλλα μέλη της οικογένειας του ή τους απογόνους του.**

#### **Τι είναι τα τυχαία ευρήματα που μπορεί να αποκαλύψει ο γενετικός έλεγχος;**

Σε ένα γενετικό έλεγχο μπορεί να αποκαλυφθούν ευρήματα που δεν αναμένονται σύμφωνα με την αιτία παραπομπής και μπορεί να αφορούν την εμφάνιση άλλων νοσημάτων.

Η πιθανή αναφορά τυχαίων ευρημάτων βασίζεται στη δυνατότητα περαιτέρω μελέτης και κλινικής αξιοποίησής τους, ενώ η μη αναφορά δεν αποκλείει την ύπαρξή τους και δεν εξασφαλίζει τον ενδελεχή, πλήρη και συστηματικό έλεγχο για αυτά.

#### **Ποιοι είναι οι περιορισμοί του γενετικού ελέγχου;**

- Ο γενετικός έλεγχος ανάλογα και με την ακολουθούμενη μεθοδολογία αναζητά συγκεκριμένους τύπους γενετικών αλλαγών σε συγκεκριμένες γονιδιακές περιοχές. Ως εκ τούτου δεν μπορεί να αποκαλύψει αλλαγές σε γενετικές περιοχές που δεν καλύπτει ή τύπους παραλλαγών που δεν είναι σχεδιασμένος να ανιχνεύει. Ακόμα και στις περιοχές στόχους δεν είναι δυνατόν να αποκαλυφθεί το 100% των παραλλαγών λόγω τεχνικών περιορισμών ή σπάνιων γενετικών φαινομένων όπως μωσαϊκισμός, ή/και γονιδιακή μετατροπή.
- Ο γενετικός έλεγχος δύναται να αποδίδει ψευδή (θετικά ή αρνητικά) αποτελέσματα λόγω εργαστηριακών δυσκολιών και εμφανίζει ασφάλεια αποτελέσματος από 85-99 % ανάλογα με την ακολουθούμενη μεθοδολογία.
- Τα αποτελέσματα δεν είναι βέβαιο ότι θα επιτρέψουν την ακριβή πρόγνωση/ εξέλιξη της νόσου ή την χορήγηση θεραπείας.

***Συστήνεται οι ασθενείς, ή οι γονείς/κηδεμόνες τους σε περίπτωση ανηλίκων ή ατόμων με αναπηρία, να δέχονται γενετική συμβουλευτική τόσο πριν τη διενέργεια της εξέτασης, ώστε να ενημερώνονται για τα πιθανά αποτελέσματα και τους περιορισμούς, όσο και μετά για την επεξήγηση των πιθανών αποτελεσμάτων ή/και των επόμενων βημάτων***

**Για οποιαδήποτε πληροφορία και την παραπομπή περιστατικού απευθυνθείτε στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής τηλεφωνικά (210-7795553/213-2013468) ή ηλεκτρονικά ([iatriki-genetiki@med.uoa.gr](mailto:iatriki-genetiki@med.uoa.gr)).**

**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.**