

Εθνικό Σύστημα Διαπίστευσης



Παράρτημα G1/1 του Πιστοποιητικού Αρ. 1337

ΕΠΙΣΗΜΟ ΠΕΛΙΟ ΕΦΑΡΜΟΓΗΣ της ΔΙΑΠΙΣΤΕΥΣΗΣ

του

Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών

Υλικά/Προϊόντα υποβαλλόμενα σε δοκιμή	Τύποι δοκιμών/ Μετρούμενες ιδιότητες	Εφαρμοζόμενες μέθοδοι/ Χρησιμοποιούμενες τεχνικές
Μοριακή Γενετική		
Βιοψίες τροφοεκτοδέρματος από έμβρυα στο στάδιο της βλαστοκύστης Λεμφοκύτταρα Περιφερικό αίμα DNA από περιφερικό αίμα ή εμβρυϊκό υλικό από κνήσεις	Προεμφυτευτική Γενετική Ανάλυση μονογονιδιακών νοσημάτων με ανάλυση γενετικής σύνδεσης μέσω πληροφοριακών πολυμορφικών μικροδορυφορικών αλληλουχιών (short tandem repeats – STRs).	ΔιαΠδικασία Δ.520, έκδοση 2/11-5-2022: 1. Ολικός Γενομικός πολλαπλασιασμός 2. Στοχευμένος πολλαπλασιασμός με πολλαπλό/ά φθορίζον/τα PCR πληροφοριακών πολυμορφικών μικροδορυφορικών αλληλουχιών στη γενομική περιοχή που εδράζει το, υπεύθυνο για το νόσημα, γονίδιο και της παθογόνου παραλλαγής, εάν πρόκειται για ένθεση ή έλλειμμα λίγων ζευγών βάσεων. 3. Ηλεκτροφορητικός διαχωρισμός των φθορίζοντων προϊόντων PCR με τριχοειδή ηλεκτροφόρηση στο αυτοματοποιημένο σύστημα ABI3500. 4. Ανάλυση των προϊόντων με το λογισμικό GeneMarker v1.9. 5. Ανάλυση Γενετικής Σύνδεσης για το χαρακτηρισμό απλοτύπων.

Τόπος αξιολόγησης : **Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής του ΕΚΠΑ, Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο, 2^{ος} όροφος, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Θηβών και Λεβαδείας, 11527, Αθήνα**

Εξουσιοδοτημένοι υπεύθυνοι υπογραφής : **Ιωάννα-Ραχήλ Συνοδινού-Traeger, Χριστίνα Βρεττού, Γεωργία Κάκουρου, Θάλεια Μαμά**

Το Πιστοποιητικό Διαπίστευσης με Αρ. 1337, κατά ΕΛΟΤ EN ISO 15189:2012, ισχύει μέχρι τις **09.03.2028**.

Αθήνα, 09.03.2023

