



ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ GENOMEDICA

1. ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Κωδ.εξ.	Τύπος εξέτασης	Ιστός	Χρόνος απάντησης
PN Πακέτο 1.	Superscreen extra™ – “120 σύνδρομα”. QF-PCR + καρυότυπος + CGH microarrays	Αμνιακό υγρό, χοριακή λάχνη ή εμβρυικό αίμα	14-18 ημέρες
PN Πακέτο 2.	Superscreen™ – “21 σύνδρομα”. QF-PCR + καρυότυπος + MLPA	Αμνιακό υγρό, χοριακή λάχνη ή εμβρυικό αίμα	14-18 ημέρες
PN Πακέτο 3.	Κλασσικός έλεγχος QF-PCR + καρυότυπος	Αμνιακό υγρό, χοριακή λάχνη ή εμβρυικό αίμα	14-18 ημέρες
PN1.	QF-PCR για τα χρωμοσώματα 13, 18, 21, X, Y και την μετάλλαξη ΔF508 της κυστικής ίνωσης	Αμνιακό υγρό, χοριακή λάχνη ή εμβρυικό αίμα	24 ώρες
PN 2.	Καρυότυπος με τύπο χρώσης G-banding	Αμνιακό υγρό, χοριακή λάχνη ή εμβρυικό αίμα	14-18 ημέρες
PN 3.	Ανάλυση προϊόντων αποβολής με QF-PCR + καρυότυπο	Προϊόντα αποβολής	20 – 25 ημέρες
PN 4.	MLPA για μικροελλειπτικά σύνδρομα ή υποτελομεριδικές περιοχές	Αμνιακό υγρό, χοριακή λάχνη, εμβρυικό αίμα ή DNA από το έμβρυο	7-14 ημέρες
PN 5.	CGH microarrays – FOCUS 121 σύνδρομα	Αμνιακό υγρό, χοριακή λάχνη, εμβρυικό αίμα ή DNA από το έμβρυο	7-14 ημέρες
PN 6.	Γενετική ανάλυση εμβρύου για συχή, γνωστή κληρονομούμενη νόσο	Αμνιακό υγρό, χοριακή λάχνη, εμβρυικό αίμα ή DNA από το έμβρυο	Δείτε παρ. 6 (κληρονομούμενες νόσοι)
PN 7.	Σπάνιες μεταλλάξεις	Αμνιακό υγρό, χοριακή λάχνη, εμβρυικό αίμα ή DNA από το έμβρυο + περιφερικό αίμα γονέων	Εξαρτάται από την μετάλλαξη
PN 8.	Τεστ πατρότητας	Αμνιακό υγρό, χοριακή λάχνη, εμβρυικό αίμα ή DNA από το έμβρυο + περιφερικό αίμα γονέων	7-14 ημέρες

2. ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Κωδ.αρ.	Τύπος εξέτασης	Ιστός	Χρόνος απάντησης
PGD1.	CGH microarrays 24sure Ανάλυση 24 χρωμοσωμάτων	Ένα κύτταρο από το βλαστομερίδιο	12 ώρες

3. ΥΠΟΓΟΝΙΜΟΤΗΤΑ/ΕΞΩΣΩΜΑΤΙΚΗ/ΔΟΤΡΙΕΣ ΩΑΡΙΩΝ

Κωδ.αρ.	Τύπος εξέτασης	Ιστός	Χρόνος απάντησης
IN 1.	Καρυότυπος με χρώση G-banding	Περιφερικό αίμα	10 ημέρες
IN 2.	Καρυότυπος ζεύγους με χρώση G-banding	Περιφερικό αίμα	10 ημέρες
IN 3.	Έλεγχος μικροελλείψεων στο χρωμόσωμα Y	Περιφερικό αίμα	10 ημέρες
IN 4.	Μοριακός έλεγχος θρομβοφιλίας (13 γονίδια)	Περιφερικό αίμα	5 ημέρες
Πακέτο υπογονιμότητας ανδρών	Καρυότυπος με χρώση G-banding + μικροελλείψεις στο χρωμόσωμα Y + κυστική ίνωση (75%) + απόπτωση σπέρματος, FISH σπέρματος + ανίχνευση ερπητοϊών HSV 1.2.6.7, CMV, EBV	Περιφερικό αίμα	10-14 ημέρες
Πακέτο υπογονιμότητας γυναικών	Καρυότυπος με χρώση G-banding, Θρομβοφιλία (13 γονίδια), ανίχνευση Chlamydia, Mycoplasma και Ureaplasma	Περιφερικό αίμα και επίχρισμα τράχηλου	7 ημέρες
Πακέτο εξωσωματικής ζεύγους	Καρυότυπος ζεύγους με χρώση G-banding + έλεγχος κυστικής ίνωσης ζεύγους (75% των μεταλλάγων CF29), προσδιορισμός HLA αντιγόνου	Περιφερικό αίμα	7 ημέρες

4. ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ/ΜΙΚΡΟΕΛΛΕΙΨΕΙΣ

Κωδ.αρ.	Τύπος εξέτασης	Ιστός	Χρόνος απάντησης
MR1.	Πακέτο νοητικής καθυστέρησης 1: καρυότυπος και CGH microarrays	Περιφερικό αίμα	18 ημέρες
MR2.	Πακέτο νοητικής καθυστέρησης 2: καρυότυπος και MLPA για υποτελομεριδιακές περιοχές	Περιφερικό αίμα	18 ημέρες
MR3.	Πακέτο νοητικής καθυστέρησης 3: καρυότυπος και 1 τεστ FISH	Περιφερικό αίμα	10 ημέρες
PED 1.	Καρυότυπος υψηλής ανάλυσης	Περιφερικό αίμα (ή δέρμα σε συγκεκριμένες περιπτώσεις)	10 ημέρες
PED 2.	Εξέταση μικροελλειπτικών συνδρόμων με τη μέθοδο FISH: a. Di George/VCSF b. Prader-Willi/Angelman's c. Cri-du-chat d. Wolf-Hirschhorn e. Williams f. Langer-Giedion g. Miller-Dieker lissencephaly h. Smith Magenis i. Cat-eye j. Sotos syndrome k. Kallmann syndrome	Περιφερικό αίμα	10 ημέρες
PED 3.	MLPA για 21 σύνδρομα	Περιφερικό αίμα	
PED 4.	CGH για 120 σύνδρομα	Περιφερικό αίμα	
PED 5.	Εύθραστο X (Fragile X)	Περιφερικό αίμα	7-14 ημέρες

5α. ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ

Κωδ.αρ.	Τύπος εξέτασης	Ιστός	Χρόνος απάντησης
H1.	Καρυότυπος με τύπο χρώσης G-banding	Μυελός οστού, περιφερικό αίμα	3 ημέρες για επείγοντα περιστατικά, 7-12 ημέρες για τα υπόλοιπα
H2.	FISH για διαγνωστικούς ή προγνωστικούς σκοπούς με τους ανιχνευτές: BCR/ABL PML/RARA CBFb/inv(16) del(5q)/monosomy 5 del(7q)/monosomy 7 ETO/AML1 IGH rearrangements IGH/CCND1 IGH/BCL2 IGH/MYC ALK	Μυελός οστού, περιφερικό αίμα, λεμφαδένας, τομή παραφίνης, επίχρισμα μυελού ή αίματος, ή άλλος κατάλληλος ιστός με διήθηση	3 ημέρες για επείγοντα περιστατικά, 7-12 ημέρες για τα υπόλοιπα
H3	Real-time PCR για τις αναδιατάξεις: BCR/ABL PML RARa AML1/ETO IGH/BCL2 IGH/CCND1 Επίσης μελέτη υπολειπόμενης νόσου στις παραπάνω αναδιατάξεις.	Μυελός οστού, περιφερικό αίμα, τομή παραφίνης, επίχρισμα μυελού ή αίματος, ή άλλος κατάλληλος ιστός με διήθηση	7 ημέρες
H4	Μεταλλαγή των γονιδίων FLT3 και NPM1	Μυελός οστού ή περιφερικό αίμα	7 ημέρες
H5	JAK2 μετάλλαξη V617F	Μυελός οστού ή περιφερικό αίμα	7 ημέρες
KF1	Καρυότυπος και 1 τεστ FISH	Μυελός οστού, περιφερικό αίμα	3 ημέρες για επείγοντα περιστατικά, 7-12 ημέρες για τα υπόλοιπα
KF2	Καρυότυπος και 2 τεστ FISH	Μυελός οστού, περιφερικό	3 ημέρες για επείγοντα

		αίμα	περιστατικά, 7-12 ημέρες για τα υπόλοιπα
KF3	Καρυότυπος και 3 τεστ FISH	Μυελός οστού, περιφερικό αίμα	3 ημέρες για επείγοντα περιστατικά, 7-12 ημέρες για τα υπόλοιπα
H3.	FISH σε τομές παραφίνης	Τομή 3μm	3 ημέρες για επείγοντα περιστατικά, 7-12 ημέρες για τα υπόλοιπα
H4.	Έλεγχος μεταμόσχευσης μυελού οστών α. με FISH β. με PCR	Μυελός οστού, περιφερικό αίμα	7 ημέρες
H5.	Έλλειψη γονιδίου p53	Μυελός οστού, περιφερικό αίμα	7-10 ημέρες
H6.	ΧΛΛ (p53, ATM, del13q, CEP12)	Μυελός οστού, περιφερικό αίμα	7-10 ημέρες
H7.	Burkitt panel για λέμφωμα τύπου Burkitt ή B-cell λέμφωμα – CMYC, IGH/MYC, IGH/BCL2, BCL6	4 x 3μm τομές παραφίνης ή μυελός	7 ημέρες

5b. ΟΓΚΟΛΟΓΙΑ

Κωδ.αρ.	Τύπος εξέτασης	Ιστός	Χρόνος απάντησης
ONC 1.	Ενίσχυση του γονιδίου HER2 με FISH	2 x 3μm τομές παραφίνης	7 -10 ημέρες
ONC 2.	Έλλειψη των περιοχών 1p/19q στα ολιγοδενδρογλιώματα με FISH	4 x 3μm τομές παραφίνης	7-10 ημέρες
ONC 3.	Αναδιάταξη SYT στα σαρκώματα με FISH	2 x 3μm τομές παραφίνης	7 -10 ημέρες
ONC 4.	Αναδιάταξη EWSR1 στα σαρκώματα με FISH	2 x 3μm τομές παραφίνης	7- 10 ημέρες
ONC 5.	Ενίσχυση του γονιδίου MDM2 στα λιπώματα και λιποσαρκώματα με FISH	2 x 3μm τομές παραφίνης	7- 10 ημέρες
ONC 6.	Ενίσχυση του γονιδίου EGFR με FISH	2 x 3μm τομές παραφίνης	7-10 ημέρες

ONC 7.	Εξέταση για μελάνωμα με FISH	2 x 3μ τομές παραφίνης	7-10 ημέρες
ONC8.	Μεταλλάξεις K-ras	Τομή ή κύβος παραφίνης	7-10 ημέρες
ONC9.	C-KIT με PCR-sequencing Α. Εξώνια 9,11 Β. Εξώνια 9,11, 13, 17	Τομή ή κύβος παραφίνης	7-10 ημέρες
ONC10.	PCA3 για τον καρκίνο του προστάτη	Τομή ή κύβος παραφίνης	7-10 ημέρες

6. ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΜΕΝΟΙ ΝΟΣΟΙ

Κωδ.αρ.	Τύπος εξέτασης	Ιστός	Χρόνος απάντησης
GA 1.	Έλεγχος κυστικής ίνωσης ΔF508	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	5 ημέρες
GA 2.	Έλεγχος κυστικής ίνωσης (75% των μεταλλαγών CF29)	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	5 ημέρες
GA 3.	Έλεγχος κυστικής ίνωσης (99% των μεταλλαγών με sequencing)	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	30 ημέρες
GA 4.	Έλεγχος μεσογειακής και δρεπανοκυτταρικής αναιμίας	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	5 ημέρες
GA 3.	DMD, BMD - μυϊκή ατροφία τύπου Duchenne ή Becker	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	10-14 ημέρες
GA 4.	SMA – νωτιαία μυϊκή ατροφία	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	7-14 ημέρες
GA 5.	Έυθραστο Χ	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	14 ημέρες
GA 6.	Μοριακός έλεγχος κονεξίνης για βαρηκοΐα (35delG)	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	5 ημέρες
GA 7.	Μοριακός έλεγχος κονεξίνης για βαρηκοΐα με sequencing	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	30 ημέρες
GA 7.	Έλεγχος βαρηκοΐας με microarrays (6 γονίδια)	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	30 ημέρες
GA 8.	Υπερχοληστερολαιμία (LDLR sequencing)	Περιφερικό αίμα	30 ημέρες
GA 9.	Υπερχοληστερολαιμία με τη μέθοδο microarrays (LDLR και APOB)	Περιφερικό αίμα	30 ημέρες
GA 10.	Μοριακός έλεγχος αχονδροπλασίας	Περιφερικό αίμα	5 ημέρες

GA 11.	Μοριακός έλεγχος υποχονδροπλασίας	Περιφερικό αίμα	5 ημέρες
GA 12.	Έλεγχος γονιδίων ιστοσυμβατότητας χαμηλής ανάλυσης/περιοχή	Περιφερικό αίμα	30 ημέρες
GA 13.	Έλεγχος γονιδίων ιστοσυμβατότητας υψηλής ανάλυσης/περιοχή	Περιφερικό αίμα	30 ημέρες
GA 14.	Γονιδιακός έλεγχος BRCA1	Περιφερικό αίμα	30-60 ημέρες
GA 15.	Γονιδιακός έλεγχος BRCA2	Περιφερικό αίμα	30-60 ημέρες

7. ΤΕΣΤ ΠΑΤΡΟΤΗΤΑΣ/ΜΗΤΡΟΤΗΤΑΣ

Κωδ.αρ.	Τύπος εξέτασης	Ιστός	Χρόνος απάντησης
PAT 1.	Τεστ πατρότητας	Περιφερικό αίμα ή στοματικό επίχρισμα από το παιδί, την μητέρα και τον πιθανό πατέρα	7-14 ημέρες
MAT 1.	Τεστ μητρότητας	Περιφερικό αίμα ή στοματικό επίχρισμα από το παιδί, τον πατέρα και την πιθανή μητέρα	7-14 ημέρες

8. ΜΟΡΙΑΚΗ ΜΙΚΡΟΒΙΟΛΟΓΙΑ

Κωδ.αρ.	Τύπος εξέτασης	Ιστός	Χρόνος απάντησης
MV 1.	Ανίχνευση κυτταρομεγαλοϊού (CMV)	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	5-7 ημέρες
MV 2.	Ανίχνευση του Human Papilloma Virus (HPV)	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	5-7 ημέρες
MV 3.	Ανίχνευση Toxoplasma gondii	Περιφερικό αίμα ή ιστός από προγεννητικό έλεγχο	5-7 ημέρες
MV 4.	Ανίχνευση του ιού της ερυθράς (Rubella virus)	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 5.	Ανίχνευση του Παρβοϊού Parvovirus B19	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 6.	Ανίχνευση του ιού Epstein Barr EBV	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες

MV 7.	Ανίχνευση του έρπητα Herpes HSV1-2	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 8.	Ανίχνευση HHV6	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 9.	Ανίχνευση HHV8	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 10.	Ποιοτικός προσδιορισμός του ιού ηπατίτιδας Hepatitis B HBV	Περιφερικό αίμα ή άλλος παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 11.	Ποσοτικός προσδιορισμός του ιού ηπατίτιδας Hepatitis B HBV	Περιφερικό αίμα ή άλλος παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 12.	Ποιοτικός προσδιορισμός του ιού ηπατίτιδας Hepatitis C HCV	Περιφερικό αίμα ή άλλος παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 13.	Ποσοτικός προσδιορισμός του ιού ηπατίτιδας Hepatitis C qHCV με real-time PCR	Περιφερικό αίμα ή άλλος παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 14.	Γονοτύπωση του ιού Hepatitis C	Περιφερικό αίμα ή άλλος παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 15.	Ποιοτικός προσδιορισμός HIV-RNA	Περιφερικό αίμα ή άλλος παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 16.	Ποσοτικός προσδιορισμός HIV-RNA	Περιφερικό αίμα ή άλλος παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 17.	Ποιοτικός προσδιορισμός HTLV I και II	Περιφερικό αίμα ή άλλος παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 18.	Ποσοτικός προσδιορισμός HTLV I και II	Περιφερικό αίμα ή άλλος παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 19.	Ανίχνευση M.tuberculosis TB	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 20.	Ανίχνευση Mycoplasma M.hominis	Παθολογικός ιστός	5 ημέρες
MV 21.	Ανίχνευση Ureaplasma U.urealyticum	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 22.	Ανίχνευση Chlamydia C.trachomatis τραχήλου	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 23.	Ανίχνευση Mycoplasma πνευμονίας M.pneumonia	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV 24.	Ανίχνευση Chlamydia πνευμονίας C.pneumonia	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες

MV 25.	Ανίχνευση Legionella L.pneumophila	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV πακέτο 1	Ανίχνευση Chlamydia, M. Hominis και Ureoplasma	Παθολογικός ιστός	5 ημέρες
MV πακέτο 2	PNEUMOVIR: screen for 17 viruses of the respiratory system	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες
MV πακέτο 3	CLART ENTHERPEX: screen for 8 herpes viruses and basic enteroviruses	Παθολογικός ιστός	5-7 ημέρες