Εθνικό Σύστημα Διαπίστευσης

Παράρτημα **G1/A13** του Πιστοποιητικού **Αρ.1085**-4

ΕΠΙΣΗΜΟ ΠΕΔΙΟ ΕΦΑΡΜΟΓΗΣ της ΔΙΑΠΙΣΤΕΥΣΗΣ

του

Κλινικού Εργαστηρίου

της

ACCESS TO GENOME

Υλικά / Προϊόντα υποβαλλόμενα σε δοκιμή	Τύποι δοκιμών / Μετρούμενες ιδιότητες	Εφαρμοζόμενες μέθοδοι / Χρησιμοποιούμενες τεχνικές
Μοριακή Γενετική / Μοριακή Κυτταρογενετική		
1. Περιφερικό Αίμα, Αμνιακό υγρό, Χοριακές λάχνες (Τροφοβλάστη), Προϊόντα αποβολής	1.Μοριακός καρυότυπος υψηλής ευκρίνειας (στοχευμένη ανάλυση μεγέθους ~500 kb σε ολόκληρο το γονιδίωμα και ~50 kb σε 240 γενετικές περιοχές)	Μέθοδος συγκριτικού γενωμικού υβριδισμού με μικροσυστοιχία (array CGH) με KIT κατασκευαστή SurePrint 8x60K G3 ISCA v.3 array* στο SureScan σαρωτή μετά από fluorescent labeling του απομονωμένου DNA και επακόλουθο υβριδισμό σε ειδικό SurHyb chamber (Agilent Technologies). Ακολουθεί ανάλυση των δεδομένων με τη χρήση του Agilent Cytogenomics 3.0.4.1 Software. (Κωδικός εγγράφου ΔΠ-18-1/ Έκδοση 2)
2. Αμνιακό υγρό, Χοριακές λάχνες (Τροφοβλάστη), Προϊόντα αποβολής	1.Ταχεία μοριακή ανίχνευση ανευπλοειδιών για τα χρωμοσώματα 13, 18, 21, X, Y και ανίχνευση μετάλλαξης ΔF508del του *CFTR* γονιδίου	*Εσωτερική Μέθοδος* Ποσοτική φθορίζουσα PCR (QF-PCR) σε STR περιοχές των χρωμοσωμάτων που αναλύονται και τμήματος του εξωνίου 10 του γονιδίου CFTR μετά από PCR. Fragment analysis στον γενετικό αναλυτή ABI 3130xl και ποσοτική εκτίμηση των προϊόντων PCR με την χρησιμοποίηση του προγράμματος ανάλυσης GeneMapper v4.0. (Κωδικός εγγράφου ΔΠ-18-2/ Έκδοση 2)
3. Περιφερικό αίμα, Αμνιακό υγρό, Χοριακές λάχνες (Τροφοβλάστη)	1.Μοριακός έλεγχος γονιδίου ρύθμισης διαμεμβρανικής αγωγιμότητας κυστικής ίνωσης (CFTR):	Εσωτερική Μέθοδος Σάρωση εξωνίων με Denaturating Gradient Gel Electrophoresis (DGGE),

Υλικά / Προϊόντα υποβαλλόμενα σε δοκιμή	Τύποι δοκιμών / Μετρούμενες ιδιότητες	Εφαρμοζόμενες μέθοδοι / Χρησιμοποιούμενες τεχνικές
	-Ανίχνευση και ταυτοποίηση μεταλλάξεων με σάρωση των εξωνίων 11, 13 και 21 -Ανίχνευση μετάλλαξης 621+1G→T στο εσώνιο 4 - Ανίχνευση της μετάλλαξης ΔF508 στο εξώνιο 10 - Ανίχνευση μεγάλων γενωμικών αναδιατάξεων σε 27 εξώνια	Restriction Fragment Length Polymorphism (RFLP), QF-PCR Fragment analysis. Ανίχνευση γενωμικών αναδιατάξεων με μέθοδο Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) με KIT κατασκευαστή MRC Holland (SALSA MLPA P091 CFTR probemix, P091-100R (CE-IVD)*). Σε περιπτώσεις άγνωστου προτύπου DGGE, πραγματοποιείται DNA sequencing σε γενετικό αναλυτή ABI 3130xl Genetic Analyzer (Applied Biosystems). (Κωδικός εγγράφου ΔΠ-18-3/ Έκδοση 2)
4. Περιφερικό Αίμα	1. Μοριακός έλεγχος του γονιδίου της αναγωγάσης του Μεθυλενοτετραϋδροφυλλικού οξέος/ Methylene-tetrahydrofolate reductase) (ομοκυστείνης-*MTHFR*): -Ανίχνευση των μεταλλάξεων A1298C στο εξώνιο 7 και C677T στο εξώνιο 4	Εσωτερική Μέθοδος Ενίσχυση των υπό εξέταση περιοχών με PCR και ακόλουθη επεξεργασία των προϊόντων με Restriction Fragment Length Polymorphism (RFLPs). Ακολουθεί ηλεκτροφόρηση σε πήκτωμα αγαρόζης και αξιολόγηση των προϊόντων πέψης. (Κωδικός εγγράφου ΔΠ-18-4/ Έκδοση 1)
5. Κολποτραχηλικό επίχρισμα, σπέρμα, ουρηθρικό επίχρισμα, φαρυγγικό επίχρισμα, πρωκτικό έκκριμα, ιστός κονδυλώματος, δείγματα από ιστό παραφίνης.	1. Μοριακή ανίχνευση & τυποποίηση του ιού των ανθρώπινων θηλωμάτων (HPV). Ταυτοποίηση 36 τύπων υψηλού και χαμηλού κίνδυνου του ιού ανθρωπίνων θηλωμάτων. (Υψηλού κινδύνου- HPV 16 18 26 31 33 35 39 45 51 52 53 56 58 59 66 68 73, 82- και χαμηλού κίνδυνου - HPV 6 11 40 42 44 54 55 61 62 67 69 70 71 72 81 84, 89).	Πραγματοποιείται ταυτοποίηση 36 τύπων υψηλού και χαμηλού κίνδυνου του ιού ανθρωπίνων θηλωμάτων (Υψηλού κινδύνου- HPV 16 18 26 31 33 35 39 45 51 52 53 56 58 59 66 68 73, 82- και χαμηλού κίνδυνου - HPV 6 11 40 42 44 54 55 61 62 67 69 70 71 72 81 84, 89) με τη χρήση του CE-IVD kit HPV direct flow CHIP της εταιρείας Masterdiagnostica. Το συγκεκριμένο CE-IVD kit βασίζεται στην ενίσχυση με Direct PCR της αλληλουχίας του L1 τμήματος του HPV και επακόλουθο υβριδισμό αντίστροφου τυπώματος κηλίδας (reverse dot blot hybridization). Ακολουθεί ανάλυση των δεδομένων με τη χρήση του ημιαυτόνομου αναλυτή hybriSoft 12. (Κωδικός εγγράφου ΔΠ-18-5/ Έκδοση 1)
7. Κολποτραχηλικό επίχρισμα	Μοριακή τυποποίηση ιών HPV 16 και 18 και ανίχνευση άλλων ιών HPV υψηλού κινδύνου: 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66 και 68	Μέθοδος CE-IVD *Cobas 4800 HPV test*. Εκτέλεση σύμφωνα με τις οδηγίες του Κατασκευαστή του kit (Roche Diagnostics) με αυτοματοποιημένη εκχύλιση νουκλεϊκών οξέων του κλινικού δείγματος στη συσκευή COBAS x 4800 και αντίδραση PCR στη συσκευή COBAS Z.

Υλικά / Προϊόντα υποβαλλόμενα σε δοκιμή	Τύποι δοκιμών / Μετρούμενες ιδιότητες	Εφαρμοζόμενες μέθοδοι / Χρησιμοποιούμενες τεχνικές
		(Κωδικός εγγράφου ΔΠ-18-5/ Έκδοση 1)
8. Περιφερικό αίμα, Σίελος	Ανίχνευση μεταλλάξεων των γονιδίων BRCA1 και BRCA2 (Breast Cancer susceptibility gene 1 and 2) (ολόκληρης της κωδικοποιούσας περιοχής και όλων των περιοχών ματίσματος εξωνίων-εσωνίων (± 8bp) των γονιδίων *BRCA1* και *BRCA2*) με αλληλούχιση νέας γενιάς (Next Generation Sequencing)	Νουκλεοτιδική αλληλούχιση με Next Generation Sequencing χρησιμοποιώντας το Ion Chef Instrument σε συνδυασμό με το Ion GeneStudio™ S5 System (ThermoFisher), ολόκληρης της κωδικοποιούσας περιοχής και όλων των περιοχών ματίσματος εξωνίων-εσωνίων (± 8bp) των γονιδίων *BRCA1* και *BRCA2*. Η ανάλυση των αποτελεσμάτων πραγματοποιείται με Variant caller plugin με τη χρήση του Ion Reporter 5.18, καθώς και με τη χρήση του προγράμματος βιοπληροφορικής ανάλυσης Alamut®Visual. (Κωδικός εγγράφου ΔΠ-18-5/ Έκδοση 1)
9. Περιφερικό αίμα, Σίελος	Ανίχνευση μεγάλων γενωμικών αναδιατάξεων (ελλειμμάτων/διπλασιασμών) στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 (Breast Cancer susceptibility gene 1 and 2) με τη μέθοδο Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA)	Με τη μέθοδο Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA) CE-IVD SALSA MLPA *BRCA1* probemix και CE-IVD SALSA MLPA *BRCA2* probemix (MRC-Holland) Η ανάλυση των γενετικών δεδομένων πραγματοποιείται στον γενετικό αναλυτή ABI 3130xl με την χρησιμοποίηση του προγράμματος ανάλυσης GeneMapper v4.0. (Κωδικός εγγράφου ΔΠ-18-5/ Έκδοση 1)
10. Περιφερικό αίμα, Σίελος	Έλεγχος και επιβεβαίωση οικογενούς μετάλλαξης στα γονίδια *BRCA1* και *BRCA2* (Breast Cancer susceptibility gene 1 and 2) με Sanger Sequencing	Σχεδιασμός ειδικών εκκινητών ανά θέση και ανάγνωση αλληλουχίας DNA με τη μεθοδολογία Sanger sequencing Η ανάλυση των γενετικών δεδομένων πραγματοποιείται στον γενετικό αναλυτή ABI 3130xl και με την χρηση του προγράμματος ανάλυσης UGENE v1.31.1 (Κωδικός εγγράφου ΔΠ-18-5/ Έκδοση 1)
11. Κολποτραχηλικό επίχρισμα	Μοριακός ποιοτικός προσδιορισμός για την ανίχνευση DNA από 14 γονότυπους του ιού	Μέθοδος CE-IVD *Alinity m High Risk (HR) HPV*.

Υλικά / Προϊόντα υποβαλλόμενα σε δοκιμή	Τύποι δοκιμών / Μετρούμενες ιδιότητες	Εφαρμοζόμενες μέθοδοι / Χρησιμοποιούμενες τεχνικές
	ανθρώπινων θηλωμάτων (HPV) 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66 και 68 σε κλινικά δείγματα. Η εξέταση αναγνωρίζει συγκεκριμένα τους γονότυπους 16, 18 και 45 του HPV ενώ αναφέρει την ταυτόχρονη ανίχνευση των άλλων γονοτύπων υψηλού κινδύνου (31/ 33/ 52/ 58) και (35/ 39/ 51/ 56/ 59/ 66/ 68) σε επίπεδα κλινικής μόλυνσης.	Εκτέλεση σύμφωνα με τις οδηγίες του κατασκευαστή του kit (Abbott Diagnostics) με αυτοματοποιημένη εκχύλιση νουκλεϊκών οξέων του κλινικού δείγματος και αντίδραση RT-PCR στη συσκευή Alinity m System. (Κωδικός εγγράφου ΔΠ-18-5/ Έκδοση 1)

**Η αναφορά της εμπορικής ονομασίας του kit παραπέμπει σε συγκεκριμένη αναλυτική μέθοδο και ανάλογο πρωτόκολλο εργασίας*

Τόπος αξιολόγησης : **Μόνιμες Εγκαταστάσεις εργαστηρίου: Εθνικής Αντιστάσεως 33Α, 55134, Καλαμαριά, Θεσσαλονίκη.**
Εξουσιοδοτημένοι υπεύθυνοι υπογραφής: **Ιωάννης Παπουλίδης.**

Το παρόν Πεδίο Διαπίστευσης αντικαθιστά το αντίστοιχο προηγούμενο με ημερομηνία 02.06.2025.
Το Πιστοποιητικό Διαπίστευσης με Αρ. **1085-**4, κατά ΕΛΟΤ ΕΝ ISO 15189:2022, ισχύει μέχρι την 12.03.2030.

Αθήνα, 3η Σεπτεμβρίου 2025

Κωνσταντίνου Ευάγγελος Απόστολος
Διευθύνων Σύμβουλος του Ε.ΣΥ.Δ.