

# Γενικές οδηγίες αποστολής δειγμάτων

## 1. Παραπεμπτικά εξετάσεων

Κατά την αποστολή δειγμάτων στα εργαστήρια της Ευρωγενετικής, το κάθε δείγμα θα πρέπει να συνοδεύεται με κάποιο από τα παρακάτω παραπεμπτικά ανάλογα με το υλικό και τη φύση της εξέτασης (στο πίσω μέρος κάθε παραπεμπτικού αναγράφονται αναλυτικά όλες οι σχετικές εξετάσεις):

1. **Μοριακού ελέγχου** – Για τις αναλύσεις που αφορούν Μικροοργανισμούς, Ιούς, Γενετικούς δείκτες και Γενετικά Νοσήματα
2. **Προγεννητικού ελέγχου** – Για τις αναλύσεις που αφορούν τον έλεγχο εμβρύου (π.χ. αμνιακό υγρό, χοριακές λάχνες).
3. **Χρωμοσωματικού ελέγχου** – Για την ανάλυση καρυοτύπου σε δείγματα εκτός προγεννητικού ελέγχου (π.χ. περ. αίμα, μυελός οστών).
4. Στις περιπτώσεις του **προληπτικού ελέγχου νεογνών για μεταβολικά νοσήματα**, τα στοιχεία συμπληρώνονται στην ειδική **κάρτα Guthrie**.

Προκειμένου να διεκπεραιωθούν οι ζητούμενες αναλύσεις θα πρέπει απαραίτητως τα παραπεμπτικά να έχουν συμπληρωμένα τα ακόλουθα στοιχεία του/ης εξεταζόμενου/ης:

- Ονοματεπώνυμο
- Ημερομηνία γέννησης
- Στοιχεία διεύθυνσης

- Παραπέμπων Ιατρός
- Είδος Δείγματος
- Αιτία Παραπομπής
- Οικογενειακό ιστορικό
- Αιτούμενη Εξέταση

## **2. Δειγματοληψία:**

- Για τις αναλύσεις **μοριακού ελέγχου** το δείγμα **αίματος/πλάσματος** πρέπει να συλλέγεται σε φιαλίδιο με **EDTA** ενώ τα βιολογικά υγρά σε **στείρο φιαλίδιο** (ουροσυλλέκτης, Universal, Falcon).
- Για τον προγεννητικό έλεγχο **το αμνιακό υγρό** θα πρέπει να συλλέγεται σε φιαλίδιο τύπου **UNIVERSAL** το οποίο τοποθετείται σε ειδική προστατευτική θήκη.
- Οι **χοριακές λάχνες** και τα **προϊόντα αποβολής** σε φιαλίδιο **UNIVERSAL** που περιέχει **ειδικό θρεπτικό υλικό** για την σωστή συντήρηση (ΠΡΟΣΟΧΗ: Να ελέγχεται πάντα η ημερομηνία λήξης του και να διατηρείται πάντοτε στο ψυγείο). Το φιαλίδιο θα πρέπει να τοποθετείται στην αντίστοιχη θήκη για την ασφαλή μεταφορά του. **Τα δείγματα αυτά θα πρέπει να συνοδεύονται από αίμα της μητέρας σε φιαλίδιο με EDTA για τον έλεγχο μητρικής πρόσμιξης.**
- Για **χρωμοσωματικό έλεγχο (έλεγχο καρυοτύπου)** το δείγμα **αίματος/μυελού** θα πρέπει να συλλέγεται σε φιαλίδιο με **ηπαρίνη**.
- Για τις αναλύσεις **προληπτικού ελέγχου νεογνών** για μεταβολικά νοσήματα θα πρέπει να ακολουθούνται αναλυτικά οι επισυναπτόμενες οδηγίες δειγματοληψίας.

**Όλα τα φιαλίδια** μετά τη δειγματοληψία πρέπει να παραμείνουν στο **ψυγείο (+4°C)** μέχρι τη μεταφορά τους στο εργαστήριο. Οι **κάρτες Guthrie** πρέπει να παραμείνουν σε **θερμοκρασία δωματίου**.

### **3. Επιπρόσθετα στοιχεία**

Προκειμένου να διεκπεραιωθεί ο **προγεννητικός έλεγχος μεταλλάξεων μεσογειακής και δρεπανοκυτταρικής αναιμίας**, θα πρέπει απαραίτητως να προσκομίζονται τα ακόλουθα:

- ✓ Δείγμα αμνιακού υγρού ή χοριακών λαχνών.
- ✓ Δείγματα περιφερικού αίματος των βιολογικών γονέων.
- ✓ Αποτελέσματα εξετάσεων γενικής αίματος των βιολογικών γονέων.
- ✓ Αποτελέσματα εξετάσεων ηλεκτροφόρησης αιμοσφαιρίνης των βιολογικών γονέων.
- ✓ Αποτελέσματα εξετάσεων σιδήρου/φεριτίνης της εγκύου.
- ✓ Αποτελέσματα προηγούμενου μοριακού ελέγχου εφόσον υπάρχουν.

Προκειμένου να διεκπεραιωθεί ο **προγεννητικός έλεγχος κυστικής ίνωσης**:

- ✓ Δείγμα αμνιακού υγρού ή χοριακών λαχνών
- ✓ Δείγματα περιφερικού αίματος των βιολογικών γονέων
- ✓ Αποτελέσματα προηγούμενου μοριακού ελέγχου εφόσον υπάρχουν.

Σε περιπτώσεις ελέγχου των παραπάνω ή άλλων γενετικών νοσημάτων (όπως π.χ. έλεγχος μυϊκής δυστροφίας) και κληρονομικού καρκίνου (όπως π.χ. έλεγχος BRCA1/2) μπορεί να ζητηθούν επιπλέον στοιχεία του ιστορικού, ανάλογα με τη φύση του περιστατικού, ενώ είναι πιθανό να ζητηθεί δειγματοληψία από συγγενικά πρόσωπα του εξεταζόμενου εφόσον αυτό είναι δυνατό.

