



# ΜΟΡΙΑΚΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Φροντιστήριο 5<sup>ο</sup>



Επιχιασμός

M-FISH

Χρώση χρωμοσωμάτων &

Φασματικός καρυότυπος



Κυτταρογενετική

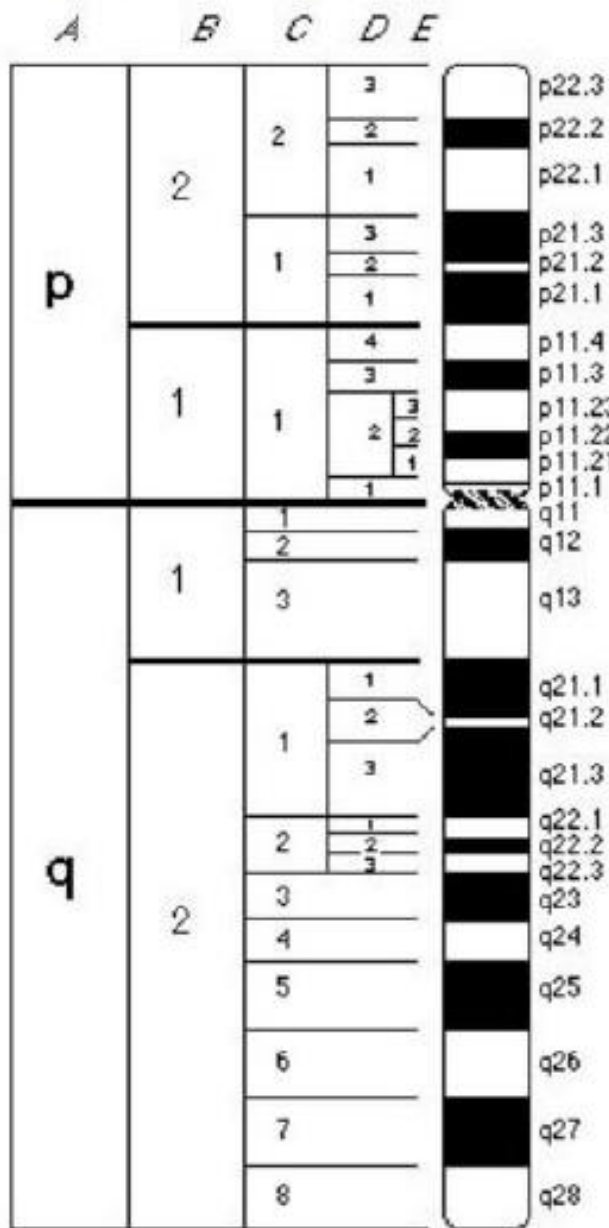
Διεθνές πρότυπο λειτουργίας ιατρικών  
εργαστηρίων

Κατευθυντήριες οδηγίες

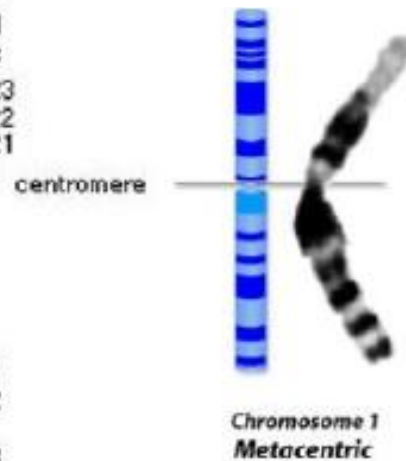
IVD & LDTs

Διακριτικό όριο ανάλυσης των συνηθών  
κυτταρογενετικών αναλύσεων

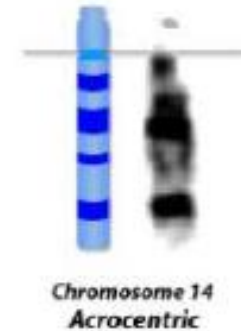
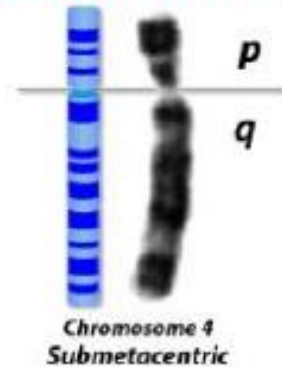
# Ιδεόγραμμα-Ονοματολογία



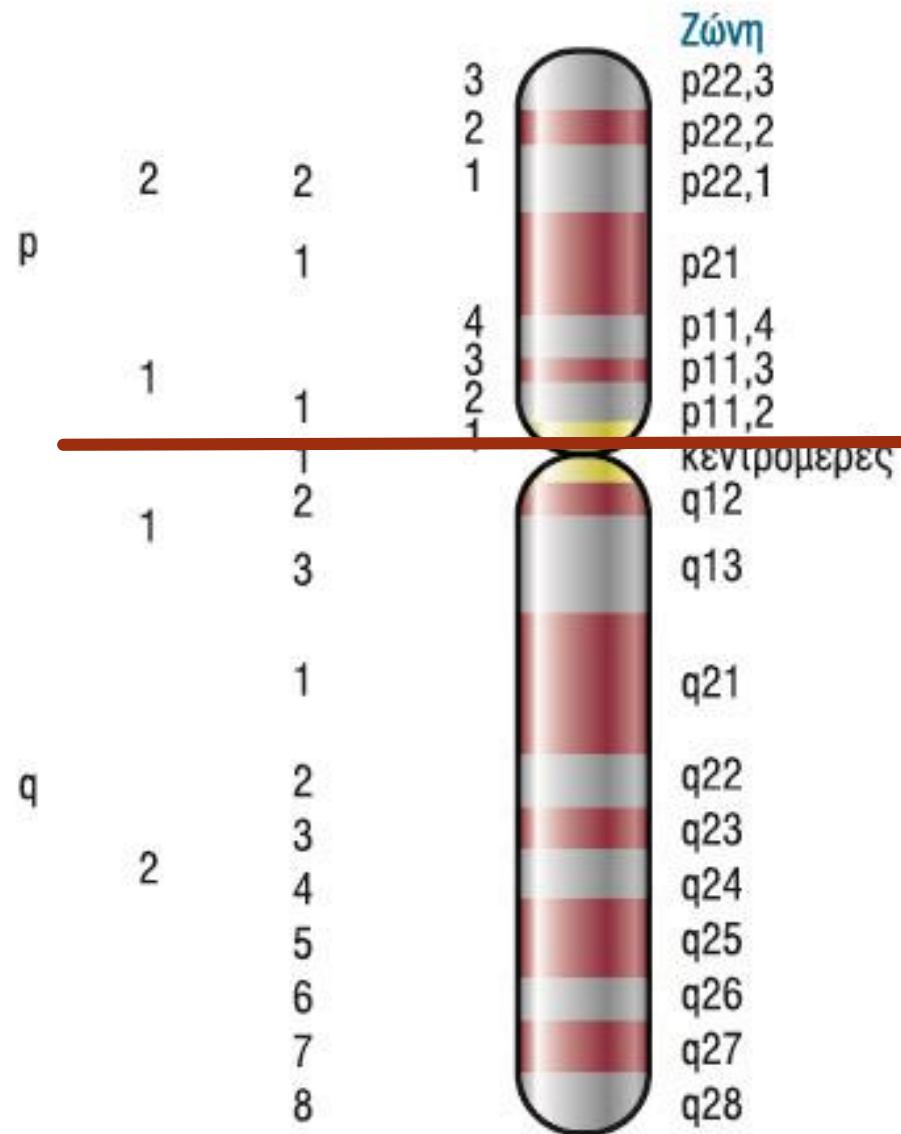
Μετακεντρικά



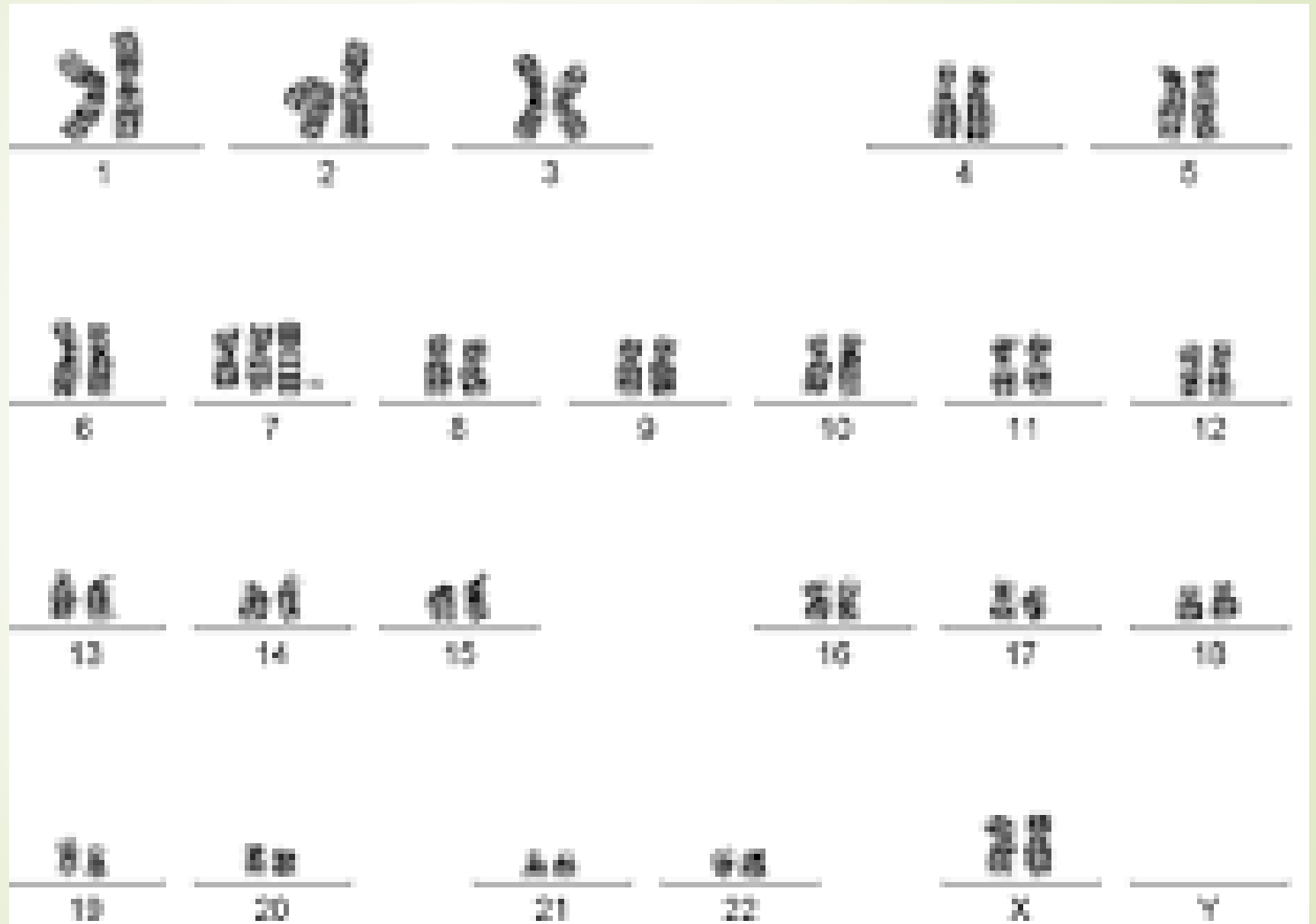
Υπο-μετακεντρικά Ακροκεντρικά



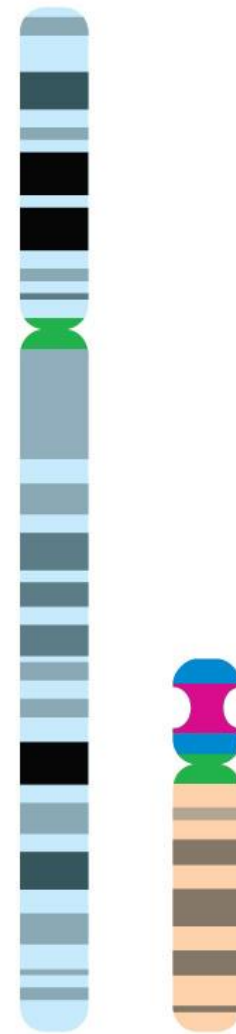
# Το ανθρώπινο χρωμόσωμα X



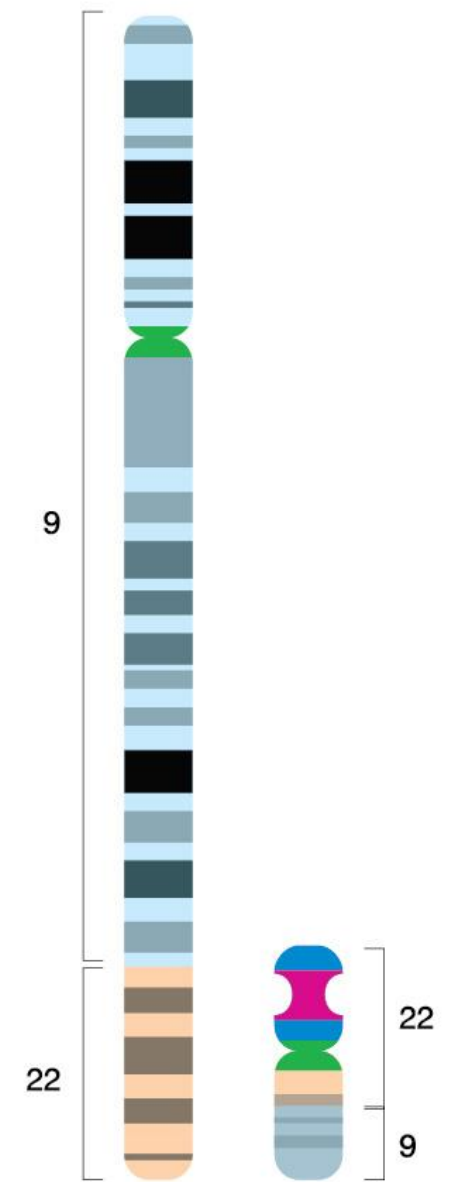
# Καρυότυπος



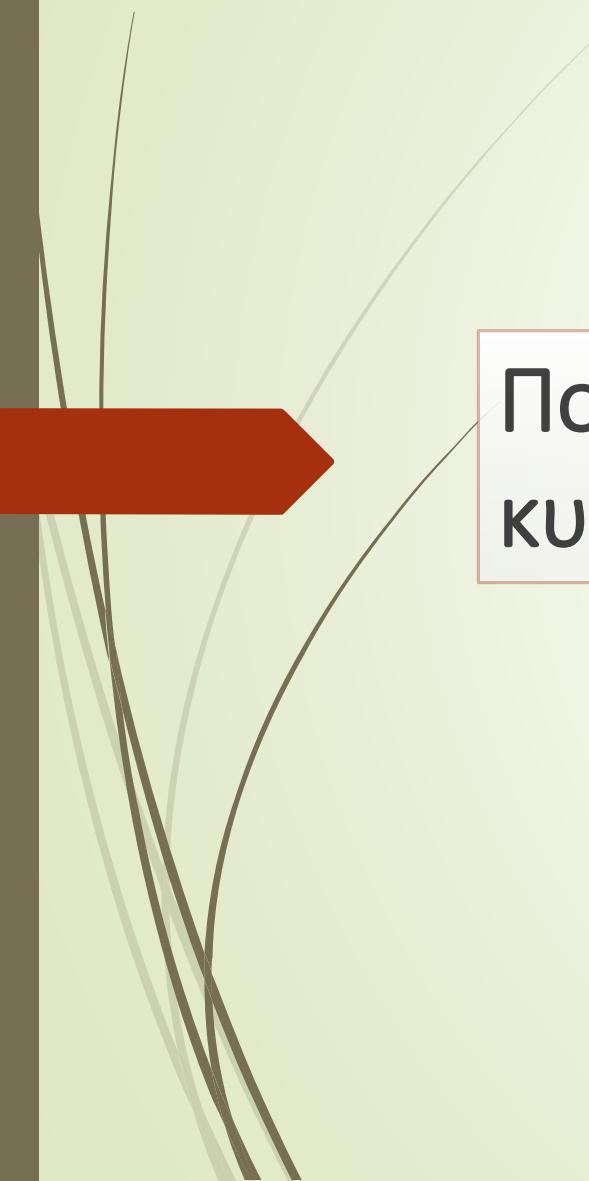
Χρωμόσωμα  
Φιλαδέλφεια:  
μετατόπιση 9;22



9 22  
Φυσιολογικά  
χρωμοσώματα



9 22 22 9  
Προϊόντα  
μετατόπισης



Ποιος και πότε μπορεί να ζητήσει  
κυτταρογενετική ή γενετική εξέταση;

## Πότε μπορεί κάποιος να ζητήσει κυτταρογενετική-γενετική εξέταση;

Ο **θεράπων** ιατρός είναι αυτός που μπορεί να εκδώσει το παραπεμπτικό.

- ✓ Στο σύστημα ηλεκτρονικής συνταγογράφησης ο ιατρός: δηλώνει τη διάγνωση (ICD-10), την ιατρική ένδειξη, και μπορεί να επιλέξει μόνο εξετάσεις που επιτρέπονται για την ειδικότητά του σύμφωνα με την κείμενη νομοθεσία.
- ✓ Οι κυτταρογενετικές / μοριακές κυτταρογενετικές εξετάσεις (π.χ. FISH, καρυότυπος) είναι καταχωρημένες **ως ιατρικές πράξεις** του ΕΟΠΥΥ, άρα όταν καλύπτονται ασφαλιστικά απαιτούν ηλεκτρονικό παραπεμπτικό από ιατρό.




ΕΘΝΙΚΗ ΑΡΧΗ  
ΙΑΤΡΙΚΩΣ  
ΥΠΟΒΟΗΘΟΥΜΕΝΗΣ  
ΑΝΑΠΑΡΑΓΩΓΗΣ



## Νομοθεσία

### Νόμοι

[1458 Α.Κ.  
Αστικός κώδικας](#) 

Ρυθμίσεις για την Υποβοηθούμενη Αναπαραγωγή


[Νόμος 5102| 4/2024](#) 

Ρυθμίσεις για την Υποβοηθούμενη Αναπαραγωγή

### Αποφάσεις της Ε.Α.Ι.Υ.Α.

[ΦΕΚ 5447 /Τεύχος Β /13.10.2025](#) 

Προεμφυτευτικός Γενετικός Έλεγχος

[ΦΕΚ 4406/Τεύχος Β/14.08.2025](#) 

Ρυθμίσεις της Εθνικής Αρχής Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής για τις δότριες γεννητικού υλικού.



## ΦΕΚ 5447/Τεύχος Β/13.10.2025 Προεμφυτευτικός Γενετικός Έλεγχος

Στον Προεμφυτευτικό Γενετικό Έλεγχο περιλαμβάνονται έλεγχος για:

1. Μονογονιδιακά νοσήματα (Preimplantation Genetic Testing for Monogenic disorders - PGT-M ή ΠΓΕ-M),
2. Δομικές χρωσωματικές αναδιατάξεις (Preimplantation Genetic Testing for Structural Rearrangements - PGT-SR ή ΠΓΕ-Δ)
3. Ανευπλοειδίες (Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies - PGT-A ή ΠΓΕ-A).
4. Μια επιπλέον εφαρμογή της ΠΓΕ αποτελεί ο έλεγχος ιστοσυμβατότητας εμβρύων (ΠΓΕ-HLA) με ή χωρίς παράλληλη διάγνωση μονογονιδιακού νοσήματος.

1. Προεμφυτευτικός Γενετικός Έλεγχος για έλεγχο **Μονογονιδιακών Νοσημάτων** (PGT-M ή ΠΓΕ-M) και **δομικών χρωμοσωματικών αναδιατάξεων** (PGT-SR ή ΠΓΕ-Δ) δύναται να εφαρμοστεί σε ζευγάρια που είναι φορείς γενετικών διαταραχών και σύμφωνα με την τρέχουσα επιστημονική γνώση, **κινδυνεύουν να αποκτήσουν τέκνο που μπορεί να πάσχει από νόσημα που επιβαρύνει την ποιότητα της ζωής, προκαλεί γνωσιακή ή σωματική δυσλειτουργία ή απαιτεί χειρουργικές ή ιατρικές παρεμβάσεις.**

Στις διαταραχές περιλαμβάνονται αυτές που προκαλούν:

α) **Φυλοσύνδετο μονογονιδιακό νόσημα** π.χ. αιμορροφιλία, σύνδρομο εύθραυστου Χ, μυϊκές δυστροφίες κ.ά.(PGT-M ή ΠΓΕ-M).

β) **Αυτοσωματικό υπολειπόμενο ή επικρατές μονογονιδιακό νόσημα**, π.χ. κυστική ίνωση, β- μεσογειακή αναιμία, δρεπανοκυτταρική αναιμία, νόσος Tay-Sachs, νωτιαία μυϊκή ατροφία, πολυκυστική νόσος των νεφρών, νευροϊνωμάτωση κ.ά. (PGT-M ή ΠΓΕ-M).

γ) **Νοσήματα όψιμης εμφάνισης**, όπως κληρονομικός καρκίνος, νόσος Huntington κ.ά. (PGT-M ή ΠΓΕ- M).

δ) **Συγγενείς ανωμαλίες ή ενδομήτριο θάνατο**, που μπορούν να προκληθούν από:

i) μικροδιπλασιασμούς ή μικροελλείματα χρωμοσωμάτων

ii) δομικές χρωμοσωματικές ανωμαλίες κ.ά.».

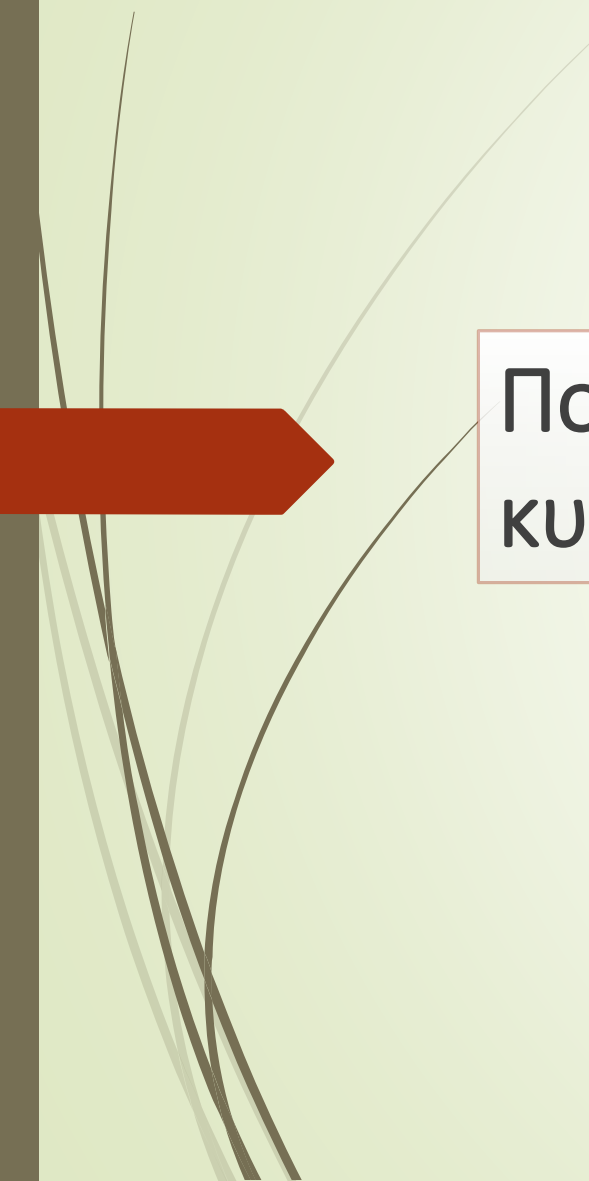
3. Προεμφυτευτικός Γενετικός Έλεγχος για τον έλεγχο **ανευπλοειδιών** (PGT-A ή ΠΓΕ-A) δύναται να εφαρμοστεί σε ζευγάρια που πληρούν τουλάχιστον μια από τις ακόλουθες προϋποθέσεις:

α) δύο ή περισσότερες απώλειες κύησης πρώτου τριμήνου, αγνώστου αιτιολογίας


β) ηλικία της υποψήφιας μητέρας 38 ετών και άνω και μόνο στην περίπτωση που θα χρησιμοποιηθούν δικά της ωάρια

γ) τρεις ή περισσότερους αποτυχημένους κύκλους εξωσωματικής γονιμοποίησης

δ) δομικές (PGT-SR ή ΠΓΕ-Δ) ή αριθμητικές (PGT-A ή ΠΓΕ-A) χρωμοσωμικές ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων του φύλου στον καρυότυπο περιφερικού αίματος (π.χ σύνδρομο Klinefelter, Turner κ.α) σε ένα από τα μέλη του ζεύγους.».



Ποιος μπορεί να διεκπεραιώσει / υπογράψει  
κυτταρογενετική ή γενετική εξέταση;



Ποιο είναι το κλινικό πρότυπο διαπίστευσης για εργαστήριο  
κυτταρογενετικής στην Ελλάδα

## ISO 15189

«Ιατρικά Εργαστήρια – Απαιτήσεις για την ποιότητα και την επάρκεια»

- ✓ Προαναλυτική φάση (λήψη δείγματος, ταυτοποίηση, μεταφορά)
- ✓ Αναλυτική φάση (τεχνικές όπως καρυότυπος, FISH, array-CGH κ.λπ.)
- ✓ Μετα-αναλυτική φάση (ερμηνεία, αναφορά αποτελεσμάτων)
- ✓ Ιχνηλασιμότητα και τεκμηρίωση
- ✓ Διασφάλιση ποιότητας και έλεγχος σφαλμάτων
- ✓ Κλινική εγκυρότητα και χρησιμότητα των αποτελεσμάτων



## Φορέας Διαπίστευσης

Η διαπίστευση γίνεται από το ΕΣΥΔ

Το ΕΣΥΔ αξιολογεί:

- ✓ το προσωπικό (π.χ. εμπειρία σε κυτταρογενετική),
- ✓ τις μεθόδους,
- ✓ τον εξοπλισμό,
- ✓ τη συμμόρφωση με ISO 15189.



## Κατευθυντήριες οδηγίες

Για την κυτταρογενετική εφαρμόζονται και κατευθυντήριες οδηγίες διεθνών οργανισμών, όπως:

- ✓ European Society of Human Genetics
- ✓ European Cytogenomics Association

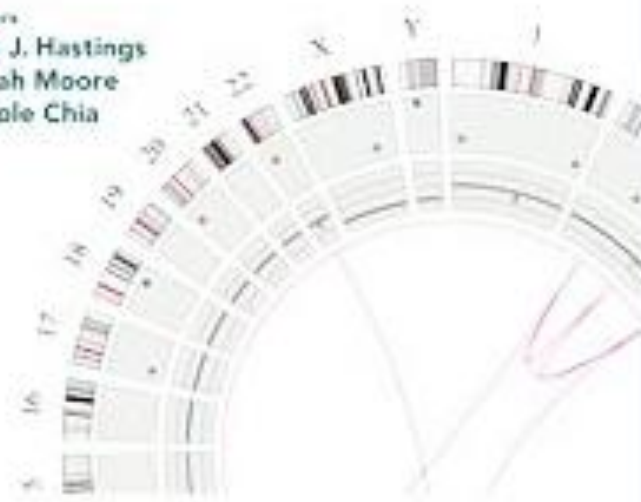
Καθορίζουν τις τεχνικές απαιτήσεις (π.χ. επίπεδα ανάλυσης καρυότυπου) οδηγίες για reporting και ερμηνεία

# Κατευθυντήριες οδηγίες

## ISCN 2024

An International System for  
Human Cytogenomic Nomenclature (2024)

Editors  
Ros J. Hastings  
Sarah Moore  
Nicole Chia



Karger

## ISCN 2024 Abbreviations: Αριθμητικές ανωμαλίες

Συντόμευση	Περιγραφή	Παράδειγμα
+	Περίσσεια χρωμοσώματος	47,XX,+21
-	Απώλεια χρωμοσώματος	45,X
mos	Μωσαϊκισμός	mos 45,X/46,XX
chi	Χιμαιρισμός	46,XX/46,XY

## ISCN 2024 Abbreviations: Δομικές ανωμαλίες

Συντόμευση	Περιγραφή	Παράδειγμα
del	Έλλειψη	del(5)(q13q33)
dup	Διπλασιασμός	dup(1)(q21q32)
inv	Αναστροφή	inv(9)(p11q13)
t	Μετατόπιση	t(9;22)(q34;q11.2)
ins	Ένθεση	ins(3;7)(p21;q11q22)
add	Πρόσθετο υλικό	add(8)(p23)

## Κατευθυντήριες οδηγίες

Για τη μοριακή γενετική εφαρμόζονται και κατευθυντήριες οδηγίες διεθνών οργανισμών, όπως:

- ✓ ESHG / EuroGentest για συνολικό πλαίσιο λειτουργίας
- ✓ ACMG / AMP για ερμηνεία variants
- ✓ EMQN για external quality assurance

Συμμορφώνεται με:

- ✓ IVDR (ιδιαίτερα για LDTs)
- ✓ GDPR-General Data Protection Regulation για την προστασία των προσωπικών δεδομένων

## IVD -In Vitro Diagnostic

Ως IVD ορίζεται κάθε: αντιδραστήριο, κιτ, όργανο ή σύστημα που χρησιμοποιείται *in vitro* σε ανθρώπινα δείγματα με σκοπό :

- ✓ Τη διάγνωση νόσου
- ✓ Την Πρόγνωση
- ✓ Την παρακολούθηση θεραπείας
- ✓ Τον προσδιορισμό γενετικών χαρακτηριστικών

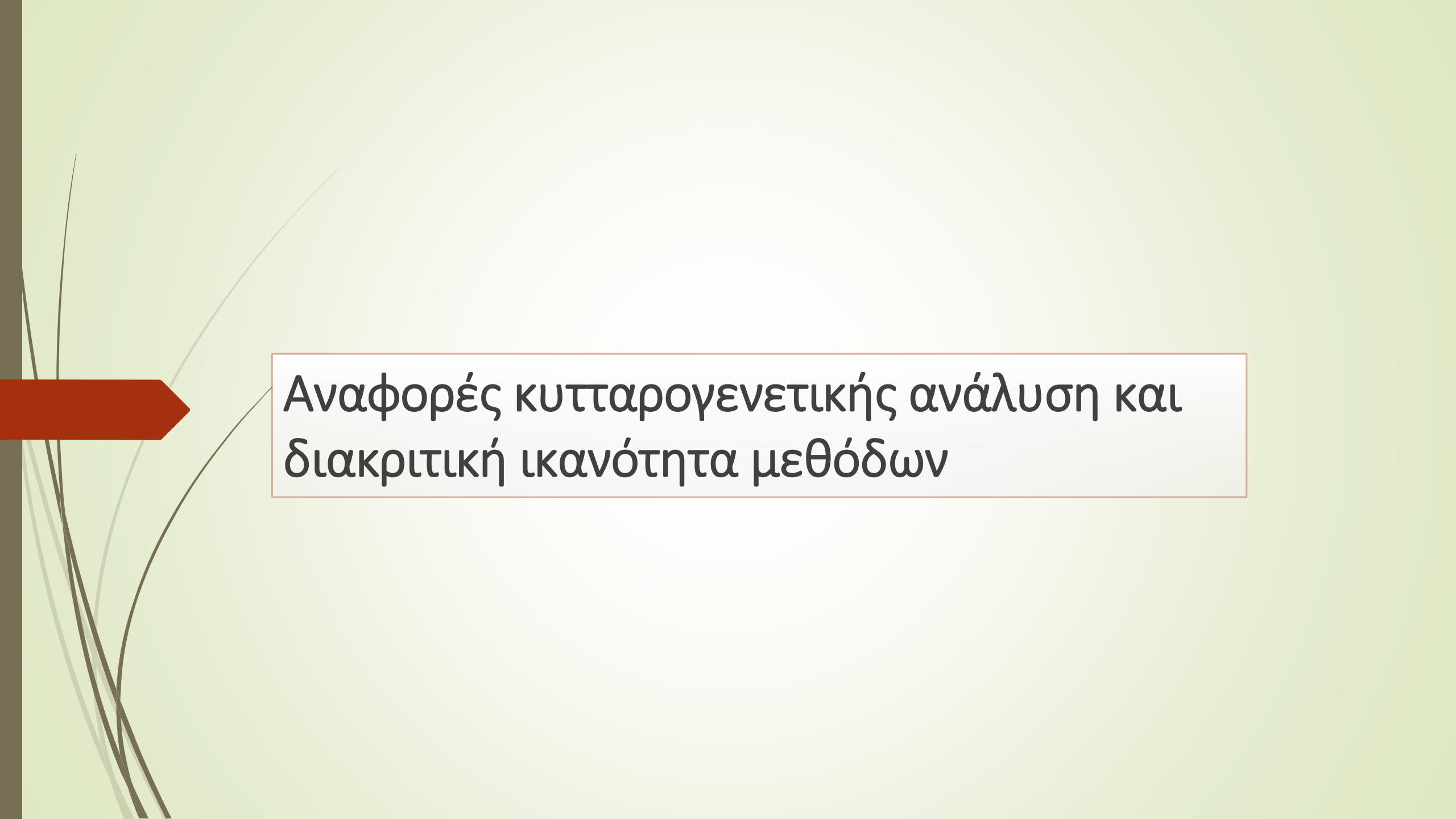
Πρέπει να φέρει **CE marking** και να έχει αξιολογηθεί για: **ασφάλεια, απόδοση** (performance evaluation) & την **κλινική εγκυρότητα**.

## LDT (Laboratory Developed Test)

Τα LDTs είναι in-house αναπτυγμένες μέθοδοι/τεστ, που κατασκευάζονται και χρησιμοποιούνται εντός του ίδιου εργαστηρίου χωρίς CE-IVD σήμανση.

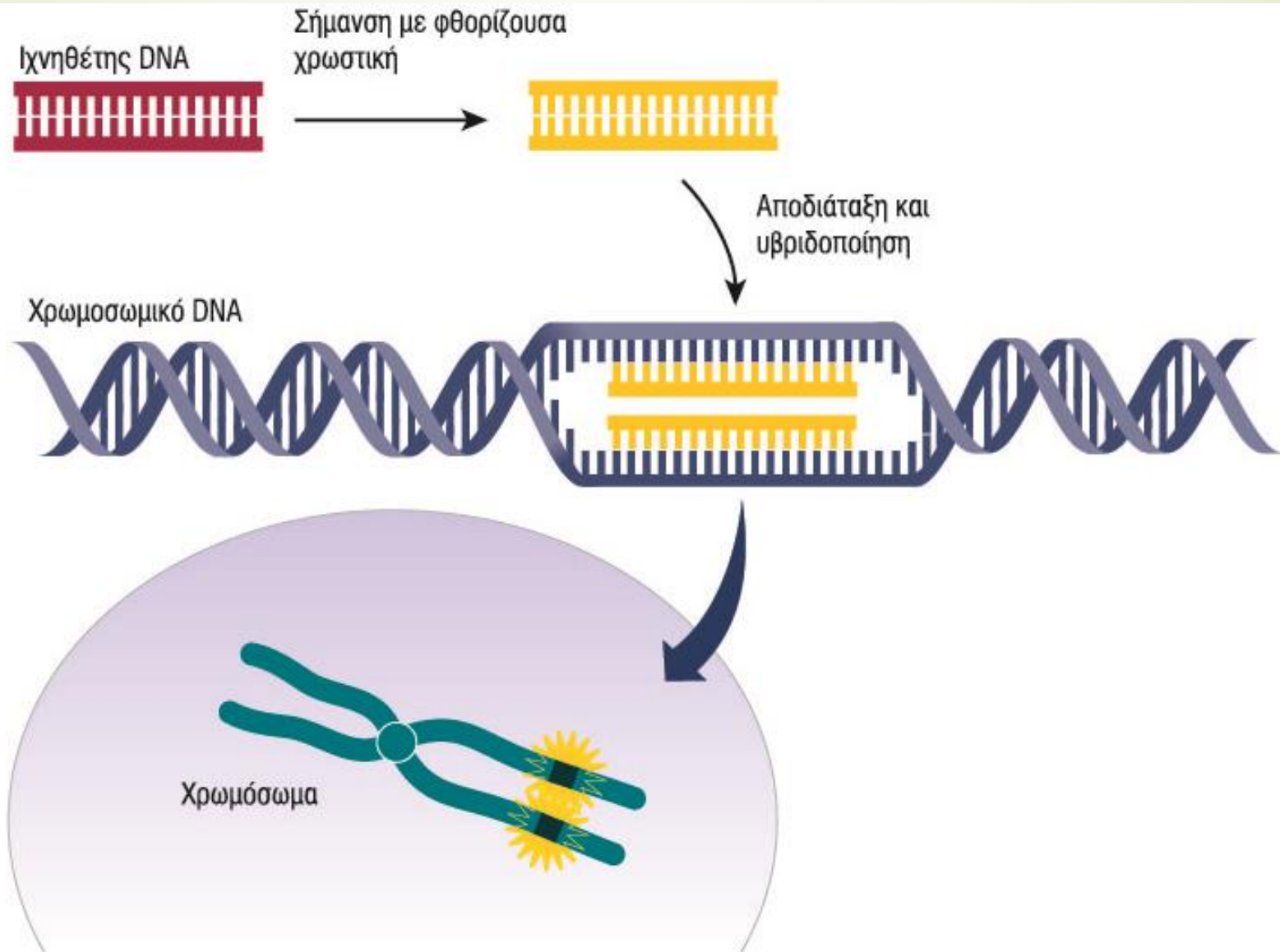
Παραδείγματα:

- ✓ custom NGS panels in-house
- ✓ PCR assays
- ✓ ειδικές κυτταρογενετικές εφαρμογές



Αναφορές κυτταρογενετικής ανάλυση και  
διακριτική ικανότητα μεθόδων

# Φθορίζων in situ Υβριδισμός - FISH

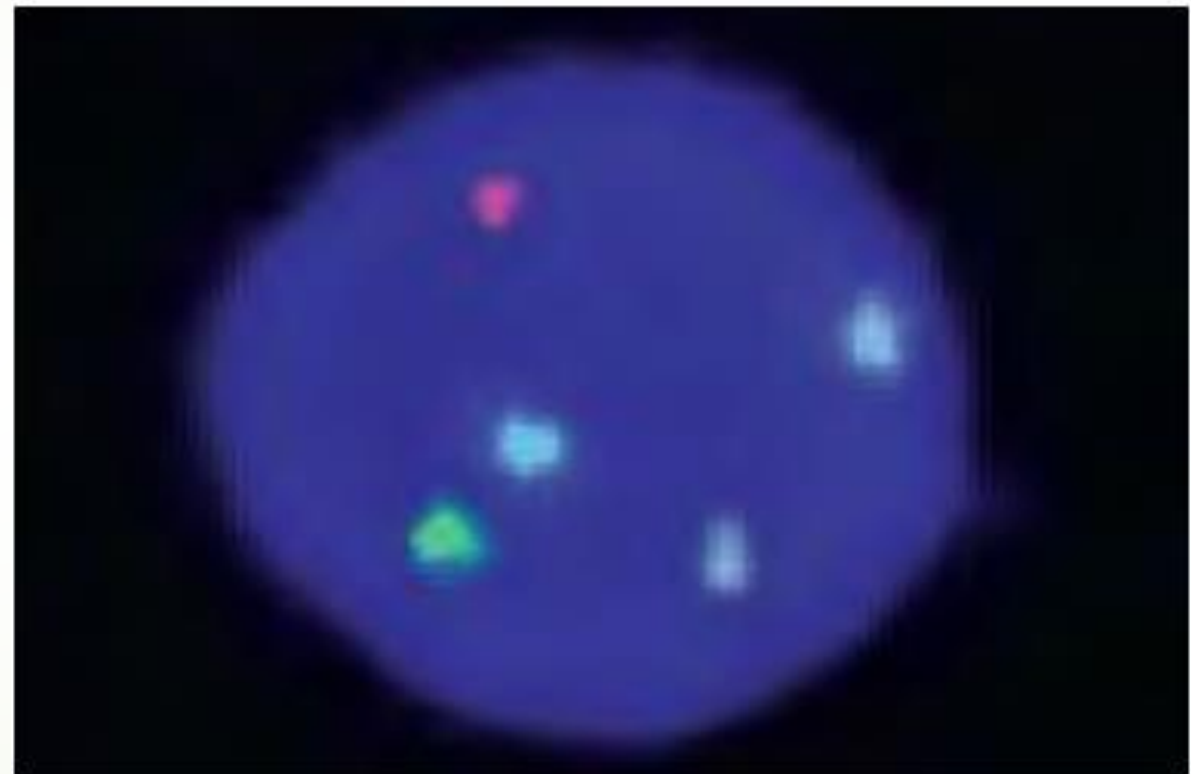


## FISH: παράδειγμα ιχνηθετών 18/X/Y

Ανάλυση αμνιοκυττάρου που υβριδοποιήθηκε με σετ ιχνηθετών 18/X/Y.

### Απεικόνιση:

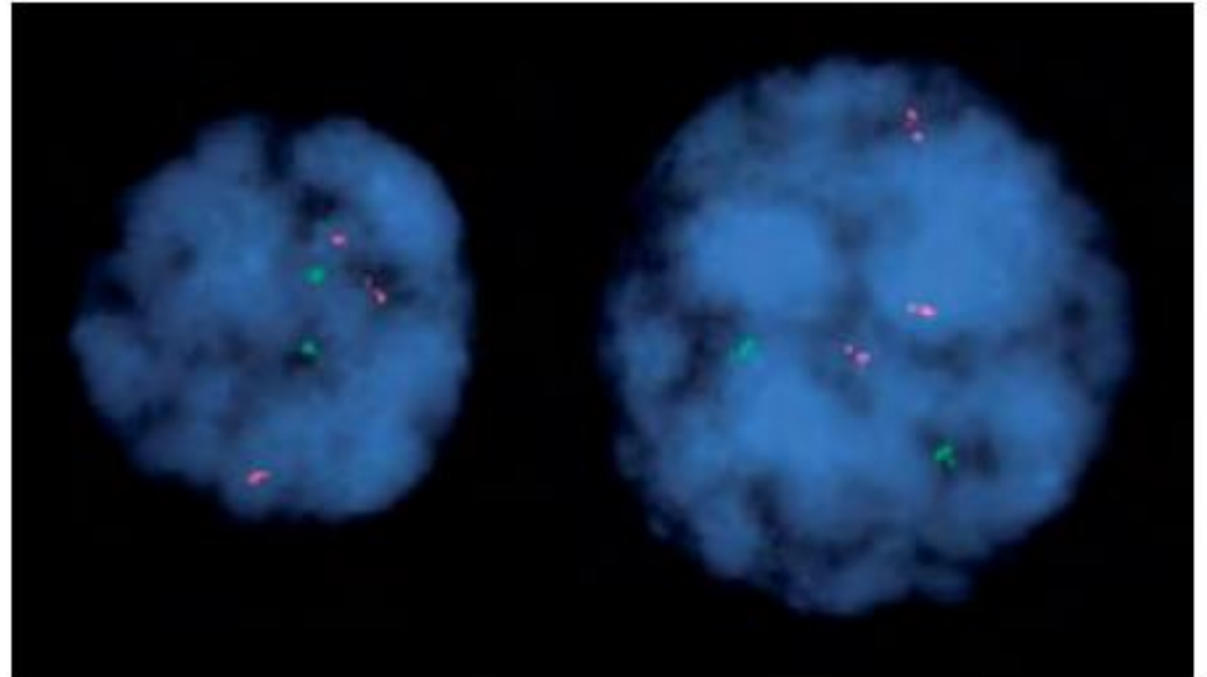
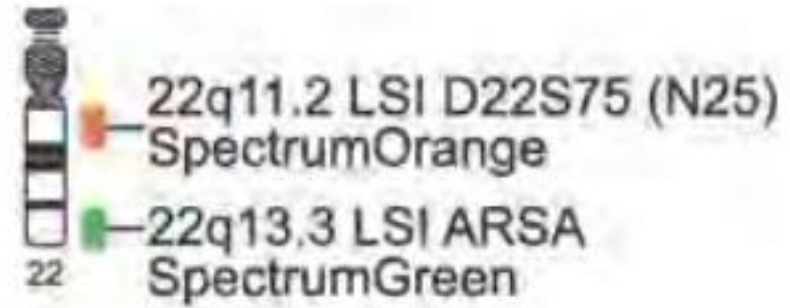
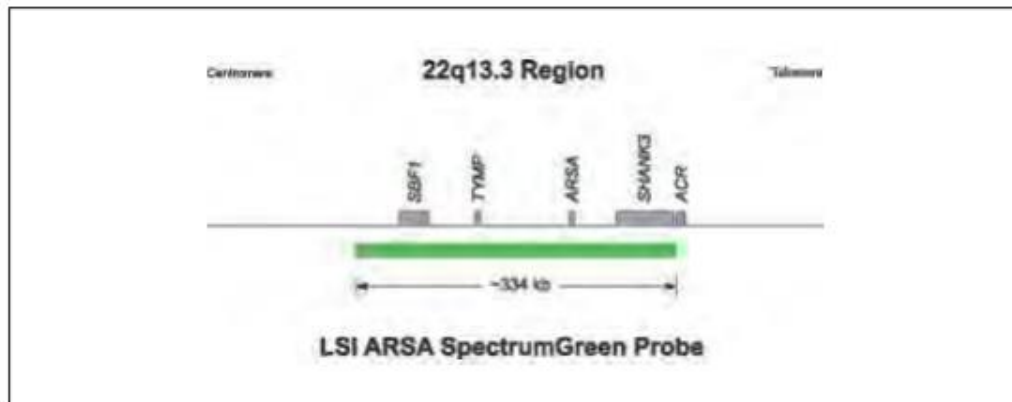
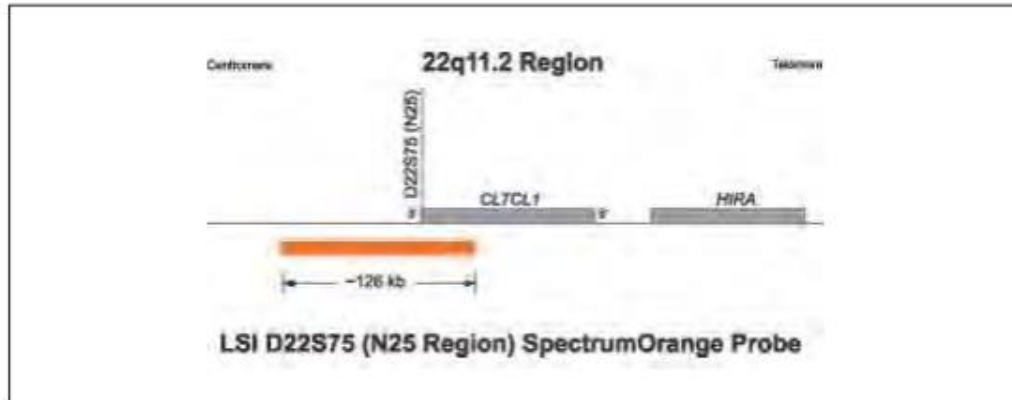
- ✓ τρία σήματα σε χρώμα **γαλάζιο** υποδηλώνουν τρία αντίγραφα του χρωμοσώματος **18**,
- ✓ ένα **πράσινο** σήμα υποδηλώνει ένα αντίγραφο του χρωμοσώματος **X** και
- ✓ ένα **πορτοκαλί** σήμα υποδηλώνει ένα αντίγραφο του χρωμοσώματος **Y**.



FISH: Τύπος ιχνηθέτη	Στόχος	Κύρια Εφαρμογή	Ενδεικτικό Παράδειγμα
Κεντρομερικός	Κεντρομέρες	Αριθμητικές ανωμαλίες	Τρισωμία 21 (Down), Φύλο X/Y
Locus-Specific	Συγκεκριμένο γονίδιο	Διαγραφές / Ενισχύσεις/ Μικροελλείψεις / μικροδιπλασιασμοί	Διαγνώσεις νόσων - 22q11.2 deletion- DiGeorge, HER2
Painting (WCP)	Ολόκληρο χρωμόσωμα	Δομικές ανακατατάξεις	Πολύπλοκοι καρκινικοί καρυότυποι
Break-Apart	Κόκκινο + Πράσινο στο ίδιο γονίδιο	Έλεγχος για «σπάσιμο» γονιδίου	ALK (Πνεύμονας)
Fusion	Κόκκινο σε Γονίδιο A + Πράσινο σε Γονίδιο B	Έλεγχος για συγκεκριμένη μετάθεση	BCR-ABL

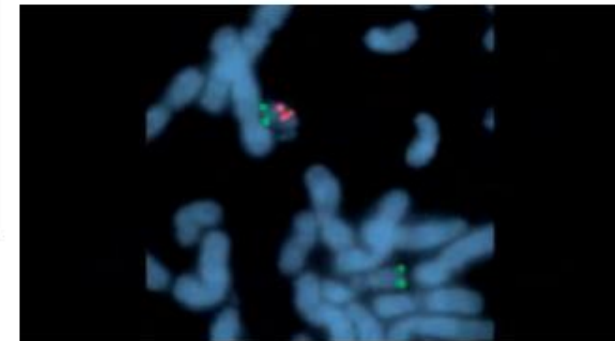
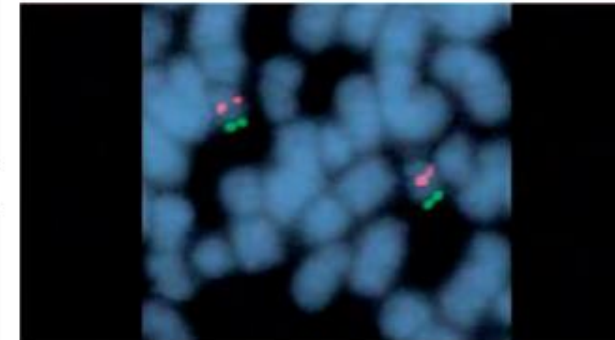
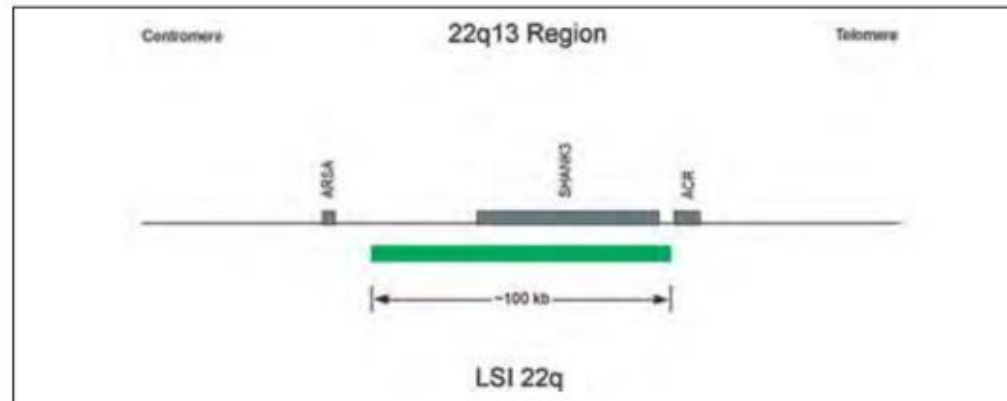
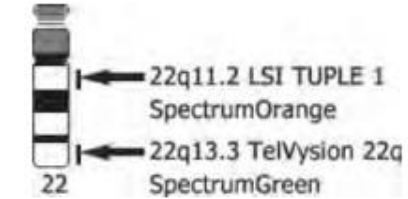
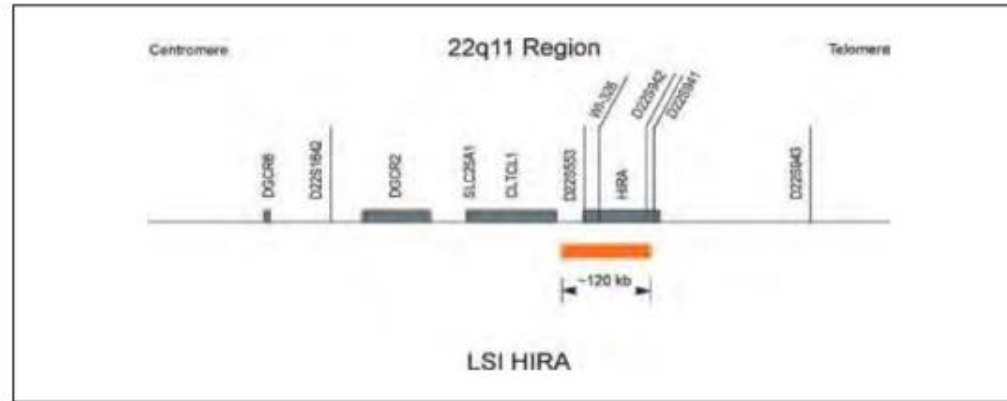
# DiGeorge FISH

## Vysis LSI D22S75 (N25 region) SpectrumOrange/ LSI ARSA SpectrumGreen Probe



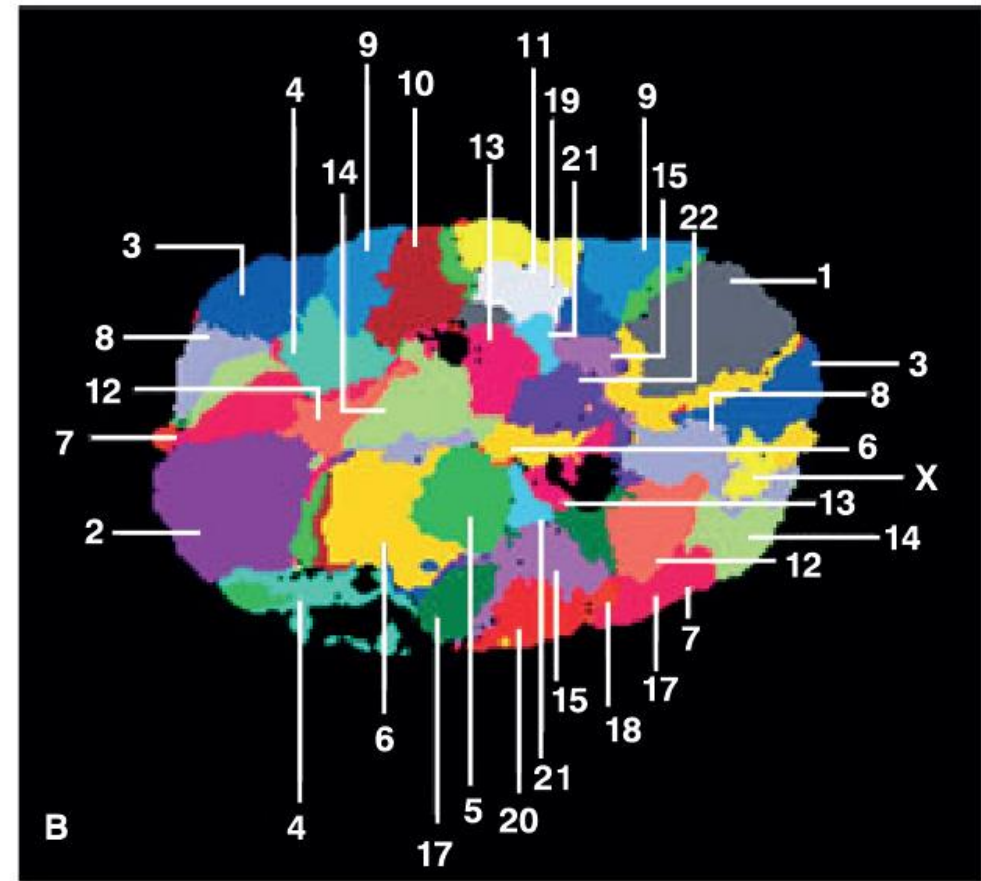
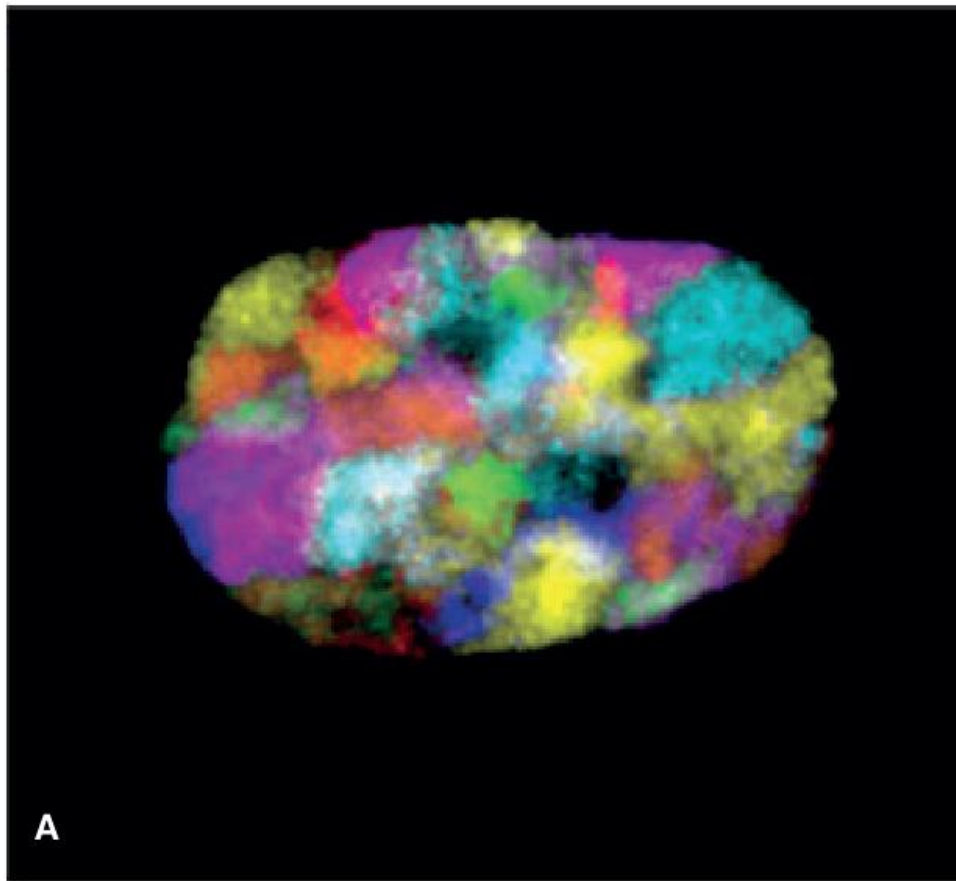
# DiGeorge FISH

## LSI TUPLE1 (HIRA) SpectrumOrange/TelVysion 22q SpectrumGreen

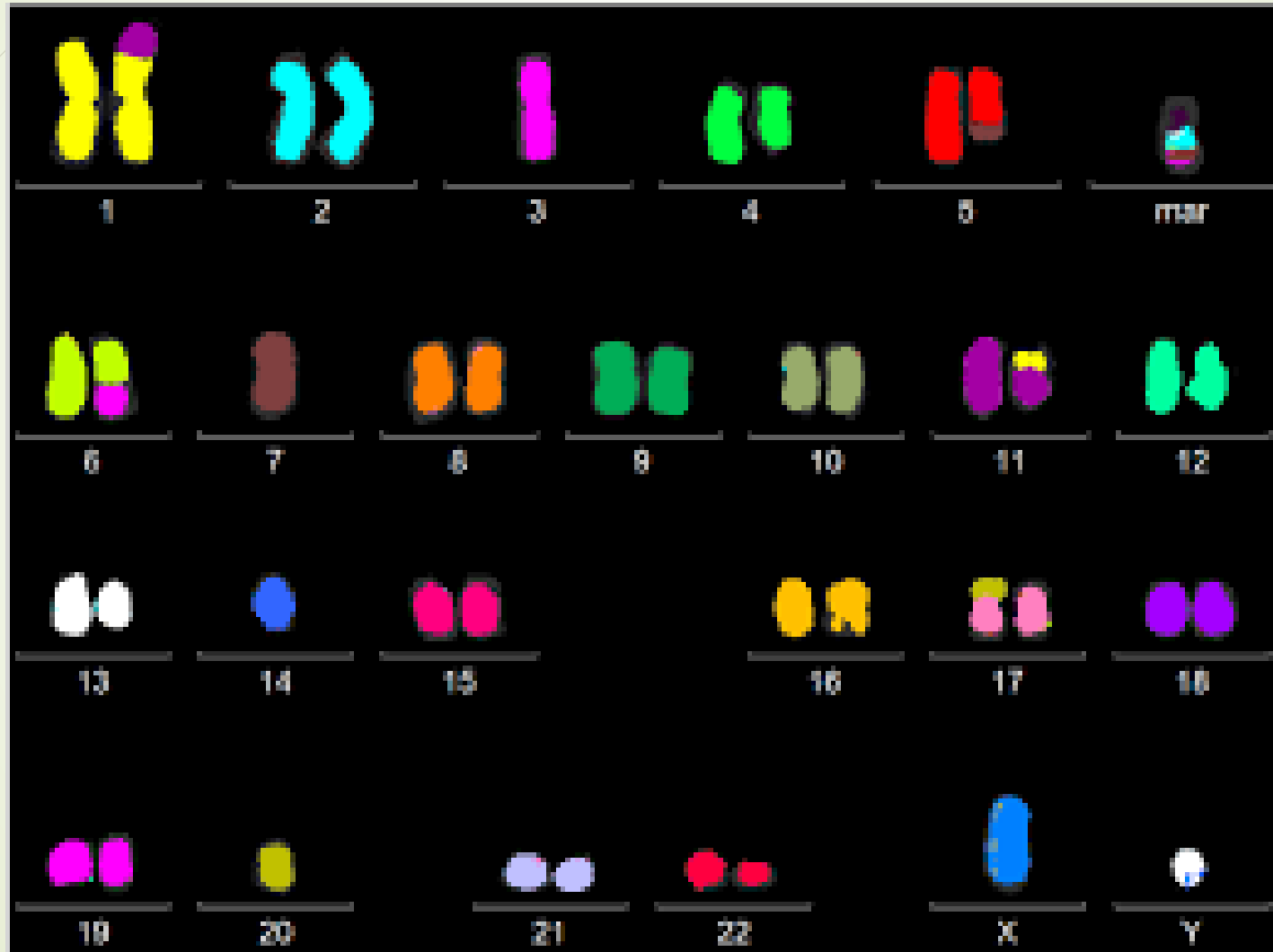


TUPLE1 (HIRA) is a 117 kb SpectrumOrange probe that hybridizes to the 22q11 region of chromosome 22. The hybridization target spans from **87 kb** centromeric to the HIRA gene to a point within the gene, 13 kb from from its telomeric end. Probe 22q is **96 kb in size**, labeled in SpectrumGreen and hybridizes to the 22q13 subtelomeric region of chromosome 22

# mFISH (multicolor Fluorescence In Situ Hybridization)



# mFISH (multicolor Fluorescence In Situ Hybridization)



# *In situ* αλληλούχιση χρωμοσωμάτων

