




# ΜΟΡΙΑΚΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Φροντιστήριο 6<sup>ο</sup>

- 
- ✓ Κυτταρογενετική
  - ✓ Διεθνές πρότυπο λειτουργίας ιατρικών εργαστηρίων
  - ✓ Κατευθυντήριες οδηγίες
  - ✓ IVD & LDTs
  - ✓ Διακριτικό όριο ανάλυσης των συνηθών κυτταρογενετικών αναλύσεων



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»

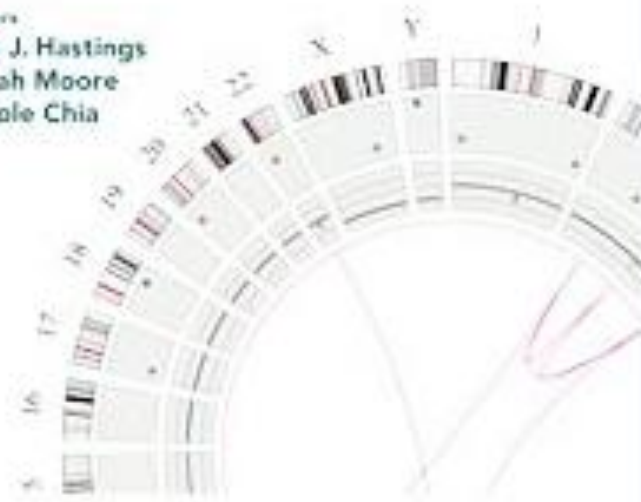
- ✓ Προαναλυτική φάση (λήψη δείγματος, ταυτοποίηση, μεταφορά)
- ✓ Αναλυτική φάση (τεχνικές όπως καρυότυπος, FISH, array-CGH κ.λπ.)
- ✓ Μετα-αναλυτική φάση (ερμηνεία, αναφορά αποτελεσμάτων)
- ✓ Ιχνηλασιμότητα και τεκμηρίωση
- ✓ Διασφάλιση ποιότητας και έλεγχος σφαλμάτων
- ✓ Κλινική εγκυρότητα και χρησιμότητα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

# Κατευθυντήριες οδηγίες

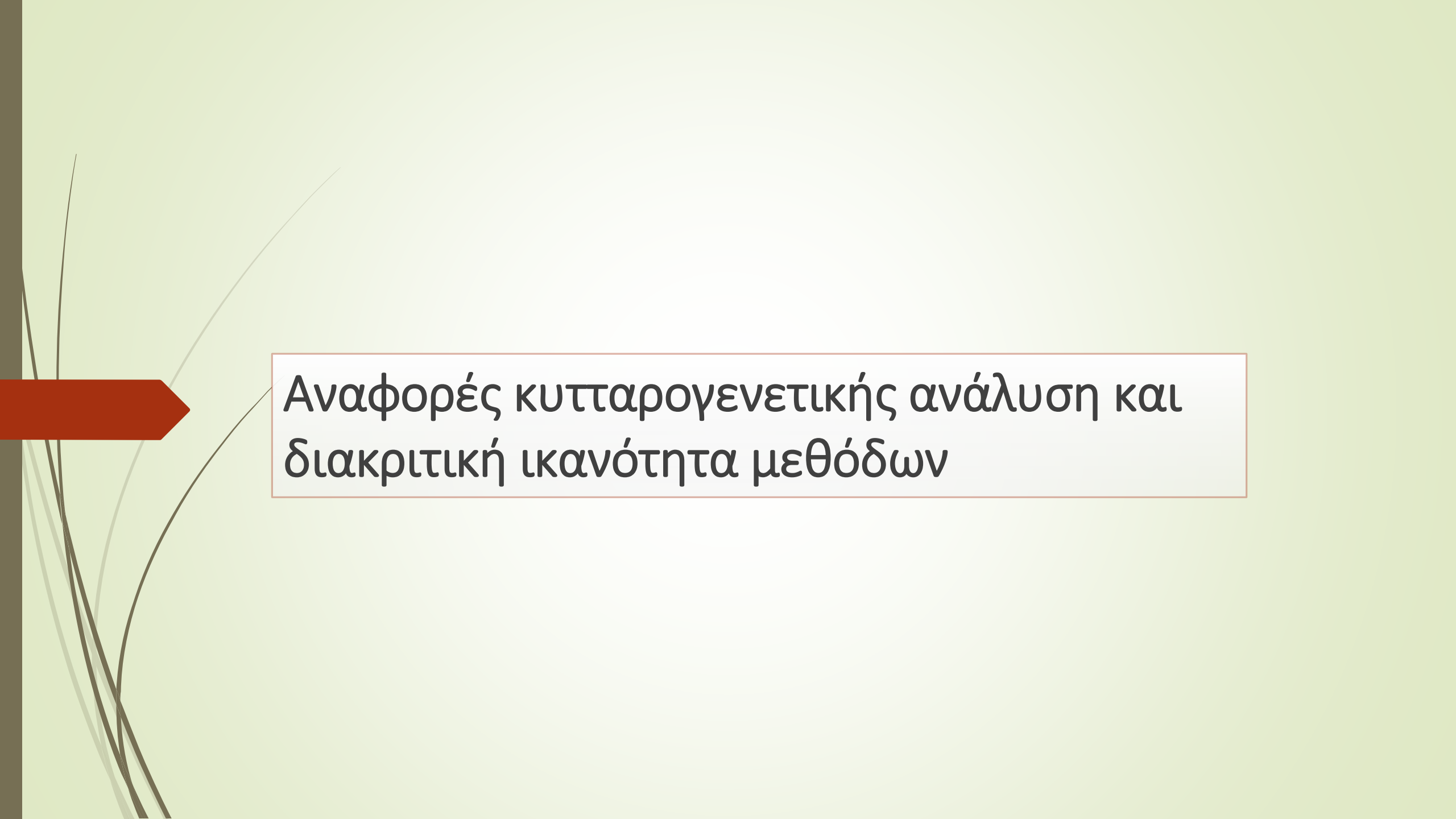
## ISCN 2024

An International System for  
Human Cytogenomic Nomenclature (2024)

Editors  
Ros J. Hastings  
Sarah Moore  
Nicole Chia

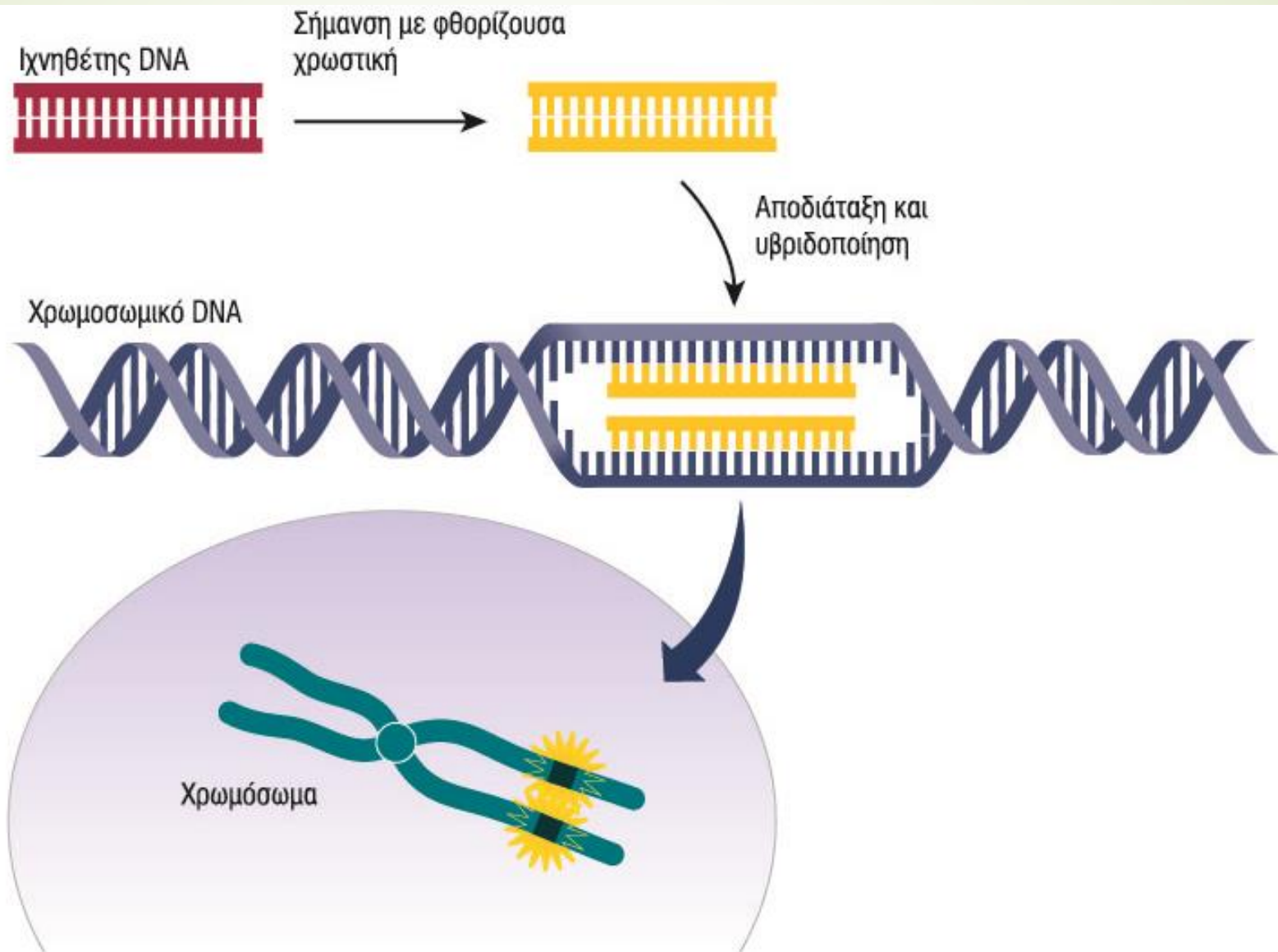


Karger



Αναφορές κυτταρογενετικής ανάλυση και  
διακριτική ικανότητα μεθόδων

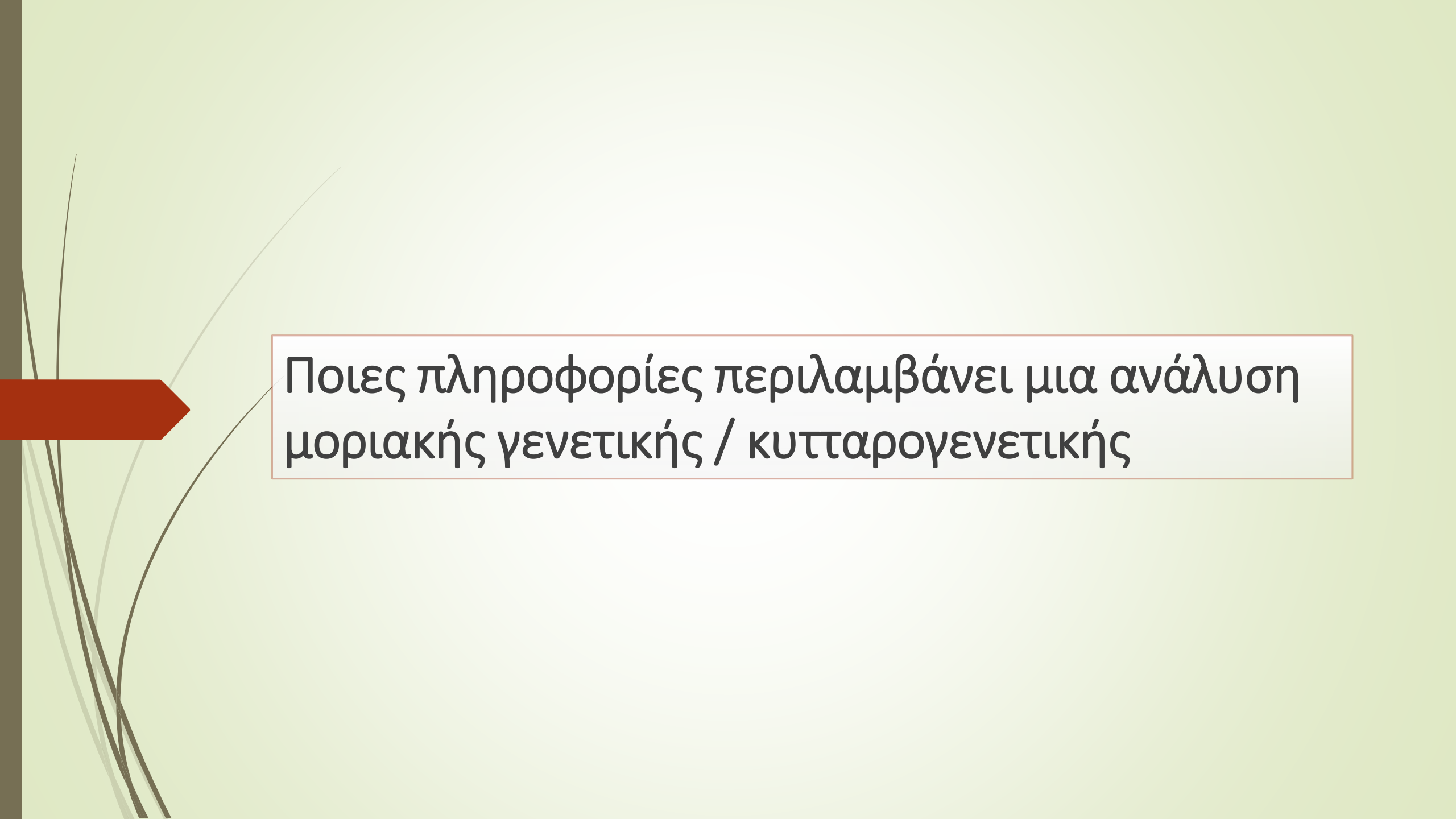
# Φθορίζων in situ Υβριδισμός - FISH





Pubmed & Βιβλιογραφική αναζήτηση

Online Mendelian Inheritance in Man: OMIM



Ποιες πληροφορίες περιλαμβάνει μια ανάλυση μοριακής γενετικής / κυτταρογενετικής

# Αναφορά FISH

## Ασθενής:

ΑΤΟΜΟ: **A.A.** (ΑΝΗΛΙΚΟΣ/ΕΝΗΛΙΚΟΣ)

ΑΝΔΡΑΣ/ΘΗΛΥΚΟ: ....

ΗΛΙΚΙΑ: ....Ετών

ΑΣΘΕΝΕΙΑ (κλινική διάγνωση): Οξεία Μυελογενής Λευχαιμία (AML) NOS.

**ΔΕΙΓΜΑ:** ΜΥΕΛΟΣ ΟΣΤΩΝ / ΑΙΜΑ ΠΕΡΙΦΕΡΙΚΟ

ΤΥΠΟΣ ΑΝΤΙΠΗΚΤΙΚΟΥ: Ηπαρίνη ή EDTA

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΛΗΨΗΣ: ...../...../.....

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΕΚΔΟΣΗΣ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ: ...../...../.....

## ΜΕΘΟΔΟΣ:

FISH (Fluorescence *in situ* Hybridization) σε μεσοφασικούς πυρήνες μυελού οστών, με χρήση probes CE IVD της εταιρείας..... για:

5q31/RPS14, 7q22/ETV6, 17p13 (TP53) και 8q24 (MYC), σύμφωνα με ISCN 2024 για κυτταρογονετική ανάλυση .

## ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΠΟΙΟΤΗΤΑΣ (EQA):

Το εργαστήριο συμμετέχει σε ευρωπαϊκά προγράμματα εξωτερικού ποιοτικού ελέγχου (Cytogenetics European Quality Assessment, CEQA) και σε εθνικά EQA σχήματα που εφαρμόζονται σε αναλύσεις FISH σε αιματολογικές νεοπλασίες.

## ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ (FISH):

Ενίσχυση 8q24 (MYC) σε 35% των αναλυθέντων πυρήνων (φυσιολογικό αναμενόμενο < 5%).

Έλλειψη στην περιοχή 5q31 σε 28% των πυρήνων del(5)(q31).

Έλλειψη στην περιοχή 7q22 σε 22% των πυρήνων del(7)(q22).

## ΣΥΜΦΩΝΑ ΜΕ ISCN 2024:

FISH (5q31, 7q22, TP53, MYC):

3 Αντίγραφα της περιοχής 8q24 (MYC) σε 35% των πυρήνων → ενδεικτικό ενίσχυσης της περιοχής 8q24.

1 Αντίγραφο της περιοχής 5q31 σε 28% των πυρήνων → del(5)(q31).

1 Αντίγραφο της περιοχής 7q22 σε 22% των πυρήνων → del(7)(q22).

## Αναφορά FISH

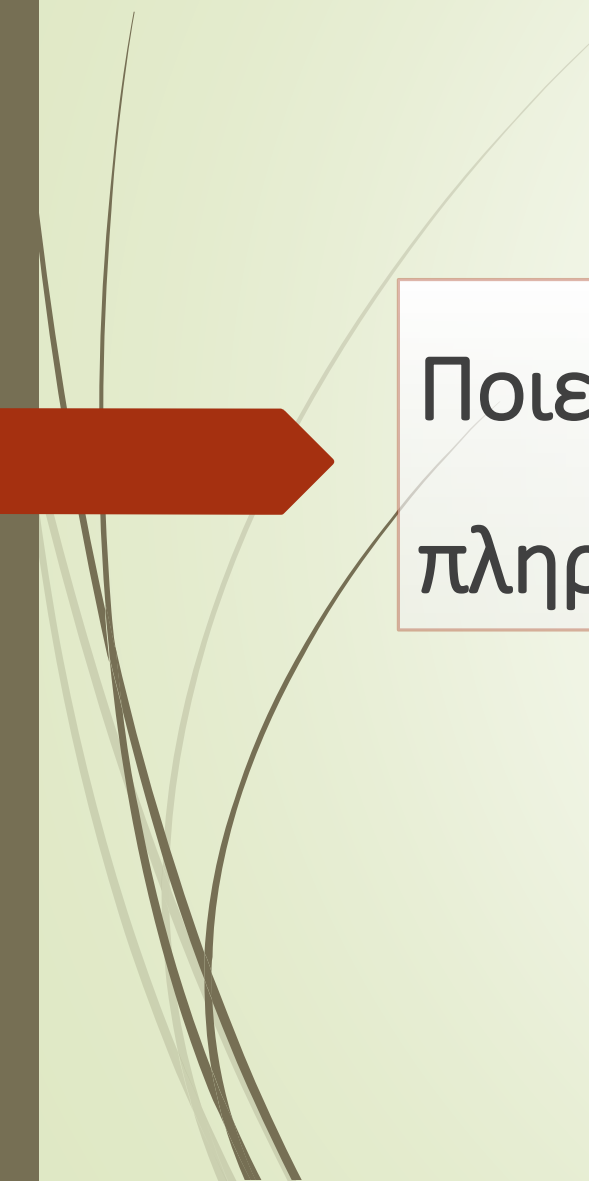
### **ΕΡΜΗΝΕΙΑ:**

Τα παραπάνω ευρήματα είναι συμβατά με κυτταρογενετικό προφίλ υψηλού κινδύνου σε AML, με παθολογικές αλλοιώσεις στα χρωμοσώματα 5, 7 και 8, όπως αναφέρεται στις ευρωπαϊκές οδηγίες ποιότητας για κυτταρογενετική ανάλυση .

### **ΕΥΡΩΠΑΪΚΑ ΔΙΚΤΥΑ EQA (σχετικά με FISH):**

Cytogenetics European Quality Assessment (CEQA) – πολυεθνικό σχήμα EQA για κυτταρογενετική και FISH.

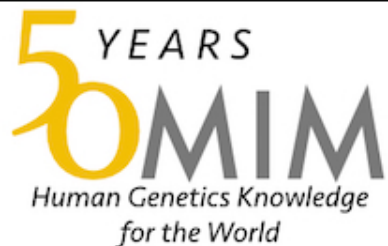
Εθνικά σχήματα EQA (π.χ. από UK NEQAS-type systems, γερμανικά, ισπανικά, ιταλικά προγράμματα) για καρκινικά και αιματολογικές νεοπλασίες.



Ποιες βάσεις δεδομένων μπορούν να δώσουν πληροφορίες για ένα νόσημα / παθολογικό εύρημα



## Online Mendelian Inheritance in MAN: OMIM




# OMIM<sup>®</sup>

## An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders

Updated April 27th, 2026



**Advanced Search** : [OMIM](#), [Clinical Synopses](#), [Gene Map](#)

**Need help?** : [Example Searches](#), [OMIM Search Help](#),  [OMIM Video Tutorials](#)

**Mirror site** : <https://mirror.omim.org>

OMIM is supported by a grant from NHGRI, licensing fees, and [generous contributions from people like you](#).

## Αριθμός καταχώρησης ΟΜΙΜ

- ✓ **100000- 299999:** Αυτοσωμικοί τόποι ή φαινότυποι (Εγγραφές πριν από 15/5/1994)
- ✓ **300000-399999:** Γενετικοί τόποι ή φαινότυποι που συνδέονται με το χρωμόσωμα Χ
- ✓ **400000-499999:** Γενετικοί τόποι ή φαινότυποι συνδεδεμένοι με το χρωμόσωμα Υ
- ✓ **500000-599999:** Μιτοχονδριακοί τόποι ή φαινότυποι
- ✓ **> 600000:** Αυτοσωμικοί τόποι η φαινότυποι (Εγγραφές μετά τις 15/5/1994)



Obesity



Options ▾

View Results as: [Gene Map Table](#) [Clinical Synopsis](#) ?

Display:  Highlights

- [obesity](#)
- [obesity ameliorated](#)
- [obesity ameliorated glucose](#)
- [obesity apparent](#)
- [obesity appeared](#)
- [obesity assessed](#)
- [obesity began](#)
- [obesity candidate](#)
- [obesity candidate gene](#)
- [obesity cases](#)

[▶ Gene-Phenotype Relationships](#) [▶ ICD+](#) [▶ Links](#)

< Previous | [Next](#) > | Last »

2: # 610156. IMPAIRED INTELLECTUAL DEVELOPMENT, TRUNCAL **OBESITY**, RETINAL DYSTROPHY, AND MICROPENIS SYNDROME; MORMS

Cytogenetic location: 9q34.3

Matching terms: obesity

[▶ Phenotype-Gene Relationships](#) [▶ ICD+](#) [▶ Links](#)

3: # 615812. ABDOMINAL **OBESITY**-METABOLIC SYNDROME 3; AOMS3

Cytogenetic location: 19q13.2

Matching terms: obesity

[▶ Phenotype-Gene Relationships](#) [▶ Phenotypic Series](#) [▶ ICD+](#) [▶ Links](#)

4: # 618406. BODY MASS INDEX QUANTITATIVE TRAIT LOCUS 20; BMIQ20

# Σύμβολα καταχώρησης OMIM

- \* Γονίδιο γνωστής αλληλουχίας
- + γονίδιο γνωστής αλληλουχίας και φαινοτύπου
- # περιγραφική καταχώρηση, συνήθως φαινότυπος, γνωστή η μοριακή βάση, συνήθως δεν αντιπροσωπεύει μοναδικό γενετικό τόπο
- % περιγραφή γνωστού, μεντελικής κληρονομησης φαινοτύπου, για τον οποίον η μοριακή βάση είναι άγνωστη.