

ΣΥΓΧΡΟΝΕΣ ΕΙΔΙΚΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΑ

Η θρομβοφιλία είναι μια διαταραχή της πήξης του αίματος που προδιαθέτει σε θρόμβωση και αποτελεί τη συνισταμένη πολλών παραγόντων, κληρονομικών και επίκτητων. Ένας στους έξι Έλληνες έχει κληρονομική προδιάθεση η οποία διαγιγνώσκεται από μεταλλάξεις ή πολυμορφισμούς γονιδίων που κωδικοποιούν ορισμένους παράγοντες πήξης του αίματος. Η πλειοψηφία των θρομβοεμβολικών επεισοδίων σε ανθρώπους με κληρονομική προδιάθεση μπορεί να αποτραπεί αν η θρομβοφιλία έχει εντοπισθεί έγκαιρα.

Το αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο που αποτελεί τη συχνότερη αιτία επίκτητης θρομβοφιλίας έχει ενοχοποιηθεί για το 14% όλων των εγκεφαλικών επεισοδίων, το 11% των εμφραγμάτων του μυοκαρδίου, το 10% των εν τω βάθει φλεβικών θρομβώσεων και το 9% των αυτόματων καθ' ἑξίν αποβολών και ανεξήγητων εμβρυικών απωλειών.

ΒΑΣΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΑΣ

- Γενική αίματος (CBC)
- Αιμοπετάλια (PLTs)
- Χρόνος προθρομβίνης (PT)
- Χρόνος ενεργοποιημένης μερικής θρομβοπλαστίνης (APTT)
- Ινωδογόνο
- Αντίσταση στην ενεργοποιημένη πρωτεΐνη C (APC-R)
- Αντιπηκτικό λύκου (LA)
- Αντικαρδιολιπινικά αντισώματα IgG
- Αντικαρδιολιπινικά αντισώματα IgM
- Αντισώματα έναντι της β2-γλυκοπρωτεΐνης I IgG
- Αντισώματα έναντι της β2-γλυκοπρωτεΐνης I IgM

ΜΟΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΑΣ - ΚΙΝΔΥΝΟΥ ΘΡΟΜΒΩΣΕΩΝ - 8 ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ

- Παράγοντας V (Leiden G1691A)
- Παράγοντας II (Προθρομβίνης G20210A)
- Μετάλλαξη C677T του γονιδίου MTHFR
- Μετάλλαξη A1298C του γονιδίου MTHFR
- Παράγοντας V (R2 - H1299A)
- Παράγοντας XIII (V34L)
- PAI-1
- EPCR (A1, A3)

ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΑ

- Δραστικότητα πρωτεΐνης C
- Δραστικότητα αντιθρομβίνης (AT)
- Ελεύθερης Πρωτεΐνης S Αντιγόνο
- Μετάλλαξη R506Q (G1691A) του FV Leiden
- Μετάλλαξη G20210A Προθρομβίνης

ΜΟΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΑΣ - ΚΙΝΔΥΝΟΥ ΚΑΡΔΙΑΓΓΕΙΑΚΗΣ ΝΟΣΟΥ (CVD) - 13 ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ

- Παράγοντας V (Leiden G1691A)
- Παράγοντας II (Προθρομβίνης G20210A)
- Μετάλλαξη C677T του γονιδίου MTHFR
- Μετάλλαξη A1298C του γονιδίου MTHFR
- Παράγοντας V (R2 - H1299A)
- Παράγοντας XIII (V34L)
- PAI-1
- Apo-B
- Apo-E
- ACE
- GPIIb/IIIa
- GPIa
- Ινωδογόνο - β

ΣΥΓΧΡΟΝΕΣ ΕΙΔΙΚΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΟΙΚΟΓΕΝΟΥΣ ΥΠΕΡΧΟΛΗΣΤΕΡΟΛΑΙΜΙΑΣ

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία (FH) ή δυσλιπιδαιμία τύπου IIa κατά Friedrickson είναι η πιο συχνή γενετική διαταραχή του μεταβολισμού. Πρόκειται για κληρονομική νόσο με αυτοσωμικό επικρατούντα χαρακτήρα κατά την οποία λόγω μεταλλάξεων του γονιδίου του υποδοχέα της LDL ο οργανισμός αδυνατεί να απομακρύνει την περίσσεια της LDL-χοληστερόλης που κυκλοφορεί στο αίμα του, με αποτέλεσμα τα πολύ αυξημένα επίπεδά της. Μέχρι σήμερα έχουν περιγραφεί περισσότερες από 800 μεταλλάξεις που αφορούν τη σύνθεση ή τη λειτουργικότητα του υποδοχέα. Παγκοσμίως η συχνότητα των ετεροζυγωτών ανέρχεται σε 1/200 - 1/500 άτομα και των ομοζυγωτών σε 1/160.000 - 1/1.000.000 άτομα.

- Ολική Χοληστερόλη (TC)
- LDL-C
- Apo-A
- Apo-B
- Apo-E
- Lp(a)

ΣΥΓΧΡΟΝΕΣ ΕΙΔΙΚΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ



☎ 210 3413 400 🌐 www.iাত্রica.gr 📍 iাত্রica



Επιστημονικά | Ανθρώπινα | Πρωτοποριακά



ΣΥΓΧΡΟΝΕΣ ΕΙΔΙΚΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΚΙΝΔΥΝΟΥ ΓΙΑ ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ

Η κυστική ίνωση είναι η πιο συχνή κληρονομική ασθένεια της λευκής φυλής που επιφέρει το θάνατο των νοσούντων σε νεαρή ηλικία. Για να νοσήσει κάποιος πρέπει να έχει δύο γονίδια CFTR παθολογικά, τα οποία κληρονομεί και από τους δύο γονείς του που είναι φορείς της νόσου χωρίς να το ξέρουν. Στην Ελλάδα περίπου 4% του πληθυσμού μας είναι φορείς, οι οποίοι σχεδόν πάντα είναι ασυμπτωματικοί, ενώ η κυστική ίνωση απαντά σε ποσοστό 1/2500 γεννήσεις. Είναι, λοιπόν, πολύ εύκολο να αποφευχθεί μία τέτοια κατάσταση εφόσον υπάρξει προγεννητικός έλεγχος φορέας του παθολογικού γονιδίου CFTR. Το δίκτυο Iatrica, σε συνεργασία με τα εργαστήρια αναφοράς Pasteur – Cerba Γαλλίας, έχει τη δυνατότητα ελέγχου όχι μόνο των συχνότερων μεταλλάξεων αυτού του γονιδίου αλλά και μιας πλήρους ανάλυσης της αλληλουχίας του, με την τεχνική Next Generation Sequencing (NGS), εξασφαλίζοντας κατ' αυτόν τον τρόπο ανίχνευση σε ποσοστό ~100% πιθανών μεταλλάξεων.

- **ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΙΝΩΣΗΣ**
95% - 100%

ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΚΙΝΔΥΝΟΥ ΓΙΑ ΚΑΡΚΙΝΟ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ ΚΑΙ ΤΩΝ ΩΟΘΗΚΩΝ

Ο καρκίνος του μαστού αποτελεί τη συχνότερη μορφή καρκίνου στο γυναικείο πληθυσμό του Δυτικού κόσμου. Περίπου 10% όλων των μορφών καρκίνου είναι κληρονομικής αιτιολογίας, δηλαδή οφείλονται σε παθολόγο μεταλλαγή ενός γονιδίου που έχει κληρονομηθεί είτε από τον πατέρα είτε από τη μητέρα. Ο κληρονομικός καρκίνος του μαστού αλλά και των ωοθηκών οφείλεται κατά κύριο λόγο σε μεταλλάξεις των γονιδίων BRCA1 και BRCA2 που εδράζονται στα χρωμοσώματα 17 και 13 αντίστοιχα. Αν μία γυναίκα είναι φορέας αυτών των μεταλλάξεων έχει 60 – 70% πιθανότητα να εκδηλώσει καρκίνο του μαστού και 40 – 50% καρκίνο των ωοθηκών. Επιπλέον, δε, έχει 50% πιθανότητα να μεταφέρει τη βλάβη στην επόμενη γενιά. Το να γνωρίζει, λοιπόν, ένα άτομο εάν είναι φορέας μίας τέτοιας μετάλλαξης στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 είναι εξαιρετικά σημαντικό, ειδικά εάν υπάρχει αναφορά στο οικογενειακό ιστορικό τέτοιων μορφών καρκίνου ή εάν πρόκειται για πάσχοντα καθώς η πληροφορία αυτή θα οδηγήσει είτε σε έγκαιρη διάγνωση της νόσου είτε αντίστοιχα σε επιλογή καταλληλότερης θεραπείας.

- **ΜΟΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΓΟΝΙΔΙΩΝ BRCA1 & BRCA2**

ΣΥΓΧΡΟΝΕΣ ΕΙΔΙΚΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

ΜΟΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΣΕΞΟΥΑΛΙΚΩΣ ΜΕΤΑΔΙΔΟΜΕΝΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ (ΣΜΝ) ΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ

Κάθε χρόνο, σε όλο τον κόσμο, παρουσιάζονται περίπου 19 εκατομμύρια νέες λοιμώξεις από ΣΜΝ, με το 50% των ασθενών να ανήκει στην ηλικιακή ομάδα 15-24 χρονών. Πρόκειται για λοιμώξεις που μεταδίδονται κύρια ή αποκλειστικά μέσω της ανθρώπινης σεξουαλικής συμπεριφοράς από κάποιο ήδη πάσχον άτομο. Ωστόσο, πέρα από την ιδιαίτερα δυσάρεστη κλινική εικόνα που μπορεί ένα άτομο να παρουσιάζει στη μολυσμένη ουρογεννητική περιοχή του, αρκετές από αυτές τις λοιμώξεις (Chlamydia, Mycoplasma, Ureaplasma, Treponema pallidum) έχουν ενοχοποιηθεί για ανδρική και γυναικεία υπογονιμότητα, αυξημένη επίπτωση εξωμήτριας κύησης, αυξημένο ποσοστό αυτόματων αποβολών. Η συστηματική χρήση προφυλακτικού και ο περιορισμός επικίνδυνων σεξουαλικών συμπεριφορών αποτελεί τον ασφαλέστερο δρόμο πρόληψης των ΣΜΝ.

- **Chlamydia trachomatis**
- **Mycoplasma hominis**
- **Ureaplasma urealyticum**
- **Neisseria gonorrhoeae**
- **Trichomonas vaginalis**
- **Treponema pallidum**
- **Haemophilus ducreyi**
- **HSV I & II**
- **Candida sp.**

HPV: ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΚΑΙ ΤΥΠΟΠΟΙΗΣΗ

Ο HPV ή Ιός των Ανθρώπινων Κονδυλωμάτων είναι ένας DNA-ίος που προσβάλλει τα επιθηλιακά κύτταρα του δέρματος και των βλεννογόνων. Μέχρι σήμερα οι επιστήμονες έχουν τυποποιήσει περισσότερους από 180 υποτύπους, εκ των οποίων οι 120 προσβάλλουν τον άνθρωπο και οι 40 είναι σεξουαλικώς μεταδιδόμενοι και προσβάλλουν την περιοχή των γεννητικών οργάνων και του πρωκτού. Οι τελευταίοι διακρίνονται σε χαμηλού και υψηλού κινδύνου. Στην πρώτη κατηγορία ανήκουν οι υποτύποι 6 και 11 (αλλά και άλλοι) που είναι υπεύθυνοι για τα κονδυλώματα σε ποσοστό > 90% και δεν είναι καρκινογόνοι. Στους υποτύπους υψηλού κινδύνου ανήκουν οι 16, 18, 31, 33, κ.α. που ευθύνονται για την ανάπτυξη προκαρκινικών αλλοιώσεων οι οποίες, αν δε διαγνωστούν εγκαίρως και αντιμετωπισθούν κατάλληλα, ενδέχεται να εξελιχθούν σε καρκίνο. Ο καρκίνος του τραχήλου της μήτρας είναι η δεύτερη συχνότερη μορφή καρκίνου στο γυναικείο πληθυσμό παγκοσμίως. Οι δε υποτύποι 16 και 18 φαίνεται ότι είναι υπεύθυνοι για > 70 % των καρκίνων του τραχήλου της μήτρας. Η ανίχνευση και τυποποίηση του HPV αποτελούν σημαντικά όπλα της ιατρικής κοινότητας για την έγκαιρη αντιμετώπιση των συνεπειών από τη μόλυνση αυτού του ιού.

- **HPV ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ & ΤΥΠΟΠΟΙΗΣΗ**

ΣΥΓΧΡΟΝΕΣ ΕΙΔΙΚΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΜΕΓΑΛΟΒΛΑΣΤΙΚΗΣ ΚΑΚΟΗΘΟΥΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Η μεγαλοβλαστική αναιμία αναφέρεται σε μία ομάδα διαταραχών που χαρακτηρίζεται από ιδιαίτερες μορφολογικές αλλοιώσεις των κυττάρων του περιφερικού αίματος και του μυελού των οστών λόγω διαταραχής σύνθεσης και ωρίμανσης του DNA και διαταραχής της κυτταρικής διαίρεσης. Οφείλεται σε έλλειψη βιταμίνης B12 ή φυλλικού οξέος ή και των δύο. Στον οργανισμό μας τα αποθέματα φυλλικού οξέος σε αντίθεση με τη B12 είναι πολύ μικρά. Έτσι όταν παρατηρηθούν διαταραχές πρόσληψης – απορρόφησης ή αυξημένες ανάγκες – απώλειες, σε χρονικό διάστημα μόλις λίγων εβδομάδων μπορεί να οδηγηθούμε σε εμφάνιση μεγαλοβλαστικής αναιμίας. Η κακοήτης αναιμία ή αναιμία του Biermer είναι μία χρόνια νόσος με βαρύτερες κλινικές συνέπειες που αποτελεί τη συχνότερη αιτία ανεπάρκειας της βιταμίνης B12, δομικού υλικού των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Οφείλεται σε έλλειψη του ενδογενούς παράγοντα λόγω τροφίας του γαστρικού βλεννογόνου ή αυτοάνοσης καταστροφής των τοιχωματικών κυττάρων του στομάχου ή, σπανίως, είναι κληρονομική. Στο 60% των περιπτώσεων κακοήθους αναιμίας ανευρίσκονται αντισώματα έναντι του ενδογενούς παράγοντα τα οποία θεωρούνται πιο ειδικά έναντι των APCA αντισωμάτων.

Η διαφοροδιάγνωση της μεγαλοβλαστικής αναιμίας και η έγκαιρη αντιμετώπισή της αναλόγως της αιτίας είναι θεμελιώδους σημασίας για την αποφυγή δυσάρεστων ή/και επικίνδυνων συνεπειών για τον ανθρώπινο οργανισμό.

- **B12 ολική**
- **Δραστική B12 (ολοτρανσκοβαλαμίνη)**
- **Ομοκυστεΐνη**
- **Αντισώματα έναντι ενδογενούς παράγοντα (IF)**
- **Γαστρίνη**

ΠΡΟΦΙΛ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΟΡΟΘΕΤΙΚΩΝ ΑΝΤΙΠΥΡΗΝΙΚΩΝ ΑΝΤΙΣΩΜΑΤΩΝ

Τα αντιπυρηνικά αντισώματα (ANA), γνωστά και ως αντιγονικός πυρηνικός παράγοντας (ANF) αποτελούν μια ετερογενή ομάδα αυτοαντισωμάτων που στρέφονται κατά διαφόρων αντιγονικών συστατικών του πυρήνα όπως DNA, ιστονικών και μη-πρωτεϊνών. Η δοκιμασία ANA μετρά το ποσοστό των αυτοαντισωμάτων τα οποία επιτίθενται κύρια στον ανθρώπινο κυτταρικό πυρήνα αλλά και σε αντιγονικούς επιτόπους του κυτταροπλάσματος αναγνωρίζοντάς τα ως ξένα. Η εξέταση ANA παραγγέλλεται για τον έλεγχο αυτοάνοσων νοσημάτων και χρησιμοποιείται κατ' εξοχήν ως μία από τις εξετάσεις για τη διάγνωση του Συστηματικού Ερυθηματώδους Λύκου (ΣΕΛ). Ανάλογα με τα συμπτώματα του ασθενούς και τη διάγνωση που υποπτεύεται ο γιατρός τα ANA μπορεί να ζητηθούν μαζί με μία ή περισσότερες εξετάσεις αυτοαντισωμάτων. Ο προσδιορισμός των ANA με τη χρήση του έμμεσου ανοσοφθορισμού, κάνει εφικτή την ανίχνευση αντισωμάτων που αναγνωρίζουν ένα ευρύ φάσμα πυρηνικών αυτοαντιγόνων, προσδιορίζοντας συγχρόνως και τον τίτλο αυτών των αυτοαντισωμάτων. Μέσω του προφίλ των παρακάτω αυτοαντισωμάτων, με την τεχνική της ανοσοαποτίπωσης, ο κλινικός ιατρός ενισχύει την ακρίβεια της διαφοροδιάγνωσης του όσον αφορά στην πάθηση του ασθενούς του.

- **dsDNA**
- **Νουκλεοσώματα**
- **Sm**
- **PO (ribosome)**
- **Ιστόνες**
- **U1-snRNP**
- **Rö (60kDa & 50kDa)**
- **La**
- **Scl-70**
- **CENP-B**
- **Jo**