



# ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ

Κυπρούλα Χριστοδούλου, PhD, Τμήμα Νευρογενετικής  
Λεωφόρος Διεθνούς Αεροδρομίου 6, Άγιος Δομέτιος, 2370 ΛΕΥΚΩΣΙΑ, ΚΥΠΡΟΣ  
ΤΗΛ.: +357-22358600, +357-22392649, ΦΑΞ: +357-22392615, ΗΛ. Ταχ.: roula@cing.ac.cy  
Ιστοσελίδα: www.cing.ac.cy

## ΤΜΗΜΑ ΝΕΥΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ – ΠΑΡΑΠΕΜΠΤΙΚΟ ΓΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ DNA

Κωδικός Τμήματος: 28

<b>Στοιχεία Ατόμου</b> (Παρακαλώ σημειώσατε <input checked="" type="checkbox"/> )	<b>Παραπομπή: Στοιχεία Ιατρού / Επιστήμονα</b>
Όνομα: _____ Επίθετο: _____	Όνομα: _____ Επίθετο: _____
Φύλο: <input type="checkbox"/> Άρρεν <input type="checkbox"/> Θήλυ Ημερομηνία Γεννήσεως: ____ / ____ / ____	Νοσοκομείο / Κλινική: _____
Αρ. Ταυτότητας: _____ Εθνικότητα: _____	Διεύθυνση: _____
Αρ. φακέλου ΙΝΓΚ: _____ Αρ. φακέλου νοσηλείας: _____	Πόλη: _____ Ταχ. Κώδ.: _____ Χώρα: _____
Αρ. κάρτας νοσηλείας: _____ Ιδιότητα ασθενούς: <input type="checkbox"/> ΚΑ <input type="checkbox"/> ΙΑ	Τηλ.: _____ Φαξ: _____
Διεύθυνση: _____	Ηλ. Ταχ.: _____
Πόλη: _____ Ταχ. Κώδ.: _____ Χώρα: _____	<b>Διάγνωση:</b> _____
Τηλ.: Σπίτι: _____ Δουλ./Κιν.: _____	_____
Αρ. Οικογ.: _____ Συγγένεια με ασθενή-δείκτη: _____	<b>Υπογραφή:</b> _____ Ημερομηνία: ____ / ____ / ____

**Ένδειξη για την εξέταση** (Παρακαλώ σημειώσατε   Επιβεβαίωση ή Αποκλεισμός διάγνωσης  Προ-συμπτωματική εξέταση  Ανίχνευση φορέα  
 Προγεννητική εξέταση  Έρευνα  Κλινική Μελέτη  Άλλος λόγος (Παρακαλώ προσδιορίστε) \_\_\_\_\_

**Είδος δείγματος** (Παρακαλώ σημειώσατε   Περιφερικό Αίμα  DNA  Μυς  Χοριακές λάχνες (CVS)  Καλλιέργεια Χοριακών Λαχνών (CVS)  
 Αμνιακό Υγρό  Καλλιέργεια Αμνιακού Υγρού  Αρχαιακό Υλικό (Είδος) \_\_\_\_\_ Ημερομηνία συλλογής δείγματος: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

**Εξέταση που απαιτείται (Κωδικός Αριθμός)** (Παρακαλώ σημειώσατε )

<p><b>Αμυλοείδωση:</b>  <input type="checkbox"/> Ανίχνευση της μεταλλαγής Val30Met του γονιδίου <i>TTR</i> [FAP] (1)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>TTR</i> [FAP] (1.01)</p> <p><b>Νόσος Huntington (HD):</b>  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων CAG του γονιδίου <i>HTT</i> [HD] (2)</p> <p><b>Αταξία:</b>  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων GAA του γονιδίου <i>FXN</i> [FRDA, Αταξία Friedreich] (3)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7 [SCA Panel] (15)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων CAG του γονιδίου <i>ATXN1</i> [SCA1] (4)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων CAG του γονιδίου <i>ATXN2</i> [SCA2] (12)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων CAG του γονιδίου <i>ATXN3</i> [SCA3] (5)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων CAG του γονιδίου <i>CACNA1A</i> [SCA6] (13)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων CAG του γονιδίου <i>ATXN7</i> [SCA7] (14)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων CTA/CTG στο χρωμοσωμικό τόπο SCA8 [SCA8] (16)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων ATTCT του γονιδίου <i>ATXN10</i> [SCA10] (21)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων CAG του γονιδίου <i>PPP2R2B</i> [SCA12] (17)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων CAG/CAA του γονιδίου <i>TBP</i> [SCA17] (18)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων CAG του γονιδίου <i>ATN1</i> [DRPLA] (19)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>APTX</i> [AOA1] (20)</p> <p><b>Νόσος Charcot-Marie-Tooth (CMT) – Απομυελινωτικού τύπου:</b>  <input type="checkbox"/> Εξέταση για εντοπισμό διπλασιασμού του γονιδίου <i>PMP22</i> με ανάλυση MLPA [CMT1A] (6.05)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>MPZ</i> [CMT1B] (6.02)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>GJB1</i> [CMTX1, CX32] (6.03)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>PMP22</i> [CMT1E] (6.04)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>NEFL</i> [CMT1F] (6.07)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>GDAP1</i> [CMT4A] (6.08)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>EGR2</i> [CMT1D, CMT4E] (6.10)</p> <p><b>Νόσος Charcot-Marie-Tooth (CMT) – Αξονικού τύπου:</b>  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>MFN2</i> [CMT2A] (6.06)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>GJB1</i> [CMTX1, CX32] (6.03)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>MPZ</i> [CMT2I, CMT2J] (6.02)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>GARS</i> [CMT2D] (6.09)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>NEFL</i> [CMT2E] (6.07)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>GDAP1</i> [CMT2K] (6.08)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της μεταλλαγής c.892C&gt;T στο εξόνιο 5 του γονιδίου <i>LMNA</i> [ARCM2] (6.11)</p>	<p><b>Κληρονομική νευροπάθεια HNPP:</b>  <input type="checkbox"/> Εξέταση για εντοπισμό έλλειψης του γονιδίου <i>PMP22</i> με ανάλυση MLPA [HNPP] (6.05)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>PMP22</i> [HNPP] (6.04)</p> <p><b>Νωτιαία μυϊκή ατροφία (SMA):</b>  <input type="checkbox"/> Εξέταση για εντοπισμό ελλείψεων ή διπλασιασμών των γονιδίων <i>SMN1</i> και <i>SMN2</i> με ανάλυση MLPA [SMA1, SMA2, SMA3] (7.01)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων CAG του γονιδίου <i>AR</i> [SBMA, Νόσος Kennedy] (22)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση των μεταλλαγών N88S και S90L στο εξόνιο 3 του γονιδίου <i>BSCL2</i> [HMN5] (24)</p> <p><b>Μυοτονική δυστροφία / Νόσος Steinert (DM):</b>  <input type="checkbox"/> Ανάλυση επαναλήψεων CTG του γονιδίου <i>DMPK</i> [DM1] (9)</p> <p><b>Αμυοτροφική πλαγία σκλήρυνση / Νόσος κινητικού νευρώνα (ALS):</b>  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>SOD1</i> [ALS1] (23)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>TDP-43</i> [ALS10] (25)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>FUS</i> [ALS6] (32)* [μόνο ιδιωτικά]</p> <p><b>Νόσος Parkinson (PD):</b>  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της μεταλλαγής G2019S στο εξόνιο 41 του γονιδίου <i>LRRK2</i> [PARK8] (26)</p> <p><b>Κληρονομική σπαστική παραπληγία (HSP):</b>  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>GJC2</i> [SPG44] (27)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>SPAST</i> [SPG4] (28)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>ATL1</i> [SPG3A] (29)  <input type="checkbox"/> Εξέταση για εντοπισμό ελλείψεων ή διπλασιασμών των γονιδίων <i>SPAST</i> και <i>ATL1</i> με ανάλυση MLPA [SPG4, SPG3A] (30)  <input type="checkbox"/> Ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου <i>REEP1</i> [SPG31] (31)* [μόνο ιδιωτικά]</p> <p><b>Άλλες ειδικές εξετάσεις:</b>  <input type="checkbox"/> Ασθένεια: _____          Γονίδιο: _____ Αρ. Οικογένειας: _____</p> <p><b>Ανάλυση Οικογένειας:</b>  <input type="checkbox"/> Παρακαλώ προσδιορίστε (80): _____</p> <p><b>Προγεννητική Διάγνωση:</b>  <input type="checkbox"/> 1<sup>η</sup> - παρακαλώ προσδιορίστε γονίδιο και μεταλλαγή (81): _____  <input type="checkbox"/> 2<sup>η</sup> ή επόμενη - προσδιορίστε γονίδιο και μεταλλαγή (82): _____</p> <p><b>Άλλα:</b>  <input type="checkbox"/> Απομόνωση και φύλαξη DNA (10)  <input type="checkbox"/> Ερευνητική μελέτη (Για εσωτερική χρήση εργαστηρίου)          Πρόγραμμα: _____ Χρηματοδότης: _____</p>
--	--

⇒ Παρακαλώ συμπληρώστε τις σχετικές πληροφορίες στην πίσω πλευρά αυτού του έντυπου.

**Παραλαβή δείγματος** (Για εσωτερική χρήση Τμήματος Νευρογενετικής) Ημερομηνία παραλαβής δείγματος: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Παραλαβή από: \_\_\_\_\_ Υπογραφή: \_\_\_\_\_

Ποσότητα: \_\_\_\_\_ Σχόλια: \_\_\_\_\_ DNA #: \_\_\_\_\_

Όνομα ασθενή: \_\_\_\_\_

Ημερομηνία Γεννήσεως: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

**Σχόλια / Κλινικές πληροφορίες:**

Η κλινική έκθεση αποστέλλεται μαζί:  Ναι  Όχι

Το κλινικό ερωτηματολόγιο αποστέλλεται μαζί:  Ναι  Όχι

---

---

---

---

Εθνική καταγωγή: \_\_\_\_\_

**Πληροφορίες οικογένειας:**

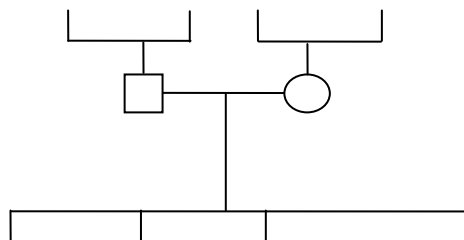
Μεμονωμένος / σποραδικός ασθενής

Κληρονομικότητα:  επικρατητική  υποτελής  φυλοσύνδετη

Συγγένεια γονέων : Παρακαλώ προσδιορίστε: \_\_\_\_\_

**Γενεαλογικό δέντρο:** (παρακαλώ συμπληρώστε; αναδείξτε τον ασθενή-δείκτη με ένα βέλος)

- Άνδρας
- Γυναίκα
- Αγνώστου φύλου
- Άνδρας ασθενής
- Γυναίκα ασθενής
- Άνδρας αποβιώσας
- Γυναίκα αποβιώσασα
  
- Σύζευξη



**Δειγματοληψία και αποστολή:**

- ⇒ Για την εξέταση χρειάζονται 2 ml δείγμα αίματος σε μπουκαλάκι με αντιπηκτικό EDTA (μωβ καπάκι) από το κάθε άτομο.
- ⇒ Το Όνομα, Επίθετο και Ημερομηνία Γεννήσεως του ατόμου πρέπει να αναγράφονται στο κάθε μπουκαλάκι.
- ⇒ Τα δείγματα αίματος μπορούν να φυλαχθούν σε θερμοκρασία δωματίου ή στο ψυγείο μέχρι την αποστολή τους (**ΜΗΝ ΠΑΓΩΝΕΤΕ ΤΑ ΔΕΙΓΜΑΤΑ**).
- ⇒ Τα δείγματα πρέπει να παραλαμβάνονται από το εργαστήριο εντός 72 ωρών από τη δειγματοληψία σε θερμοκρασία δωματίου (την Παρασκευή πρέπει να φτάσουν πριν τις 13:00).
- ⇒ Τα δείγματα να αποστέλλονται στην διεύθυνση: Κυπρούλα Χριστοδούλου, PhD,  
Τμήμα Νευρογενετικής,  
Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου,  
Λεωφόρος Διεθνούς Αεροδρομίου 6,  
Άγιος Δομέτιος, 2370 Λευκωσία, Κύπρος.

Νέα έντυπα μπορείτε να ζητήσετε (roula@cing.ac.cy) ή να πάρετε από την ιστοσελίδα μας (<http://www.cing.ac.cy/easyconsole.cfm/id/364>).