



Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής
Διευθυντής: Πέτρος Π. Πέτρου, PhD

Τ.Κ. 3462, Λευκωσία, Κύπρος
ΤΗΛ. +357-22-392643 Γραφείο
+357-22-392644/5 Εργαστήριο
ΦΑΞ. +357-22-392768
E mail: petrosp@cing.ac.cy





I 05.04.04.BG.01 – EL

Ιανουάριος 2024





ΟΔΗΓΙΕΣ ΓΙΑ ΤΗ ΣΥΛΛΟΓΗ ΔΕΙΓΜΑΤΩΝ - ΕΚΤΕΝΗΣ ΕΚΔΟΣΗ

Σημειώσεις:

- A. Όλα τα δείγματα που στέλνονται στο Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής πρέπει να συνοδεύονται από παραπεμπτικό, ορθά συμπληρωμένο με όλες τις προσωπικές και κλινικές πληροφορίες συμπεριλαμβανομένων και όλων των γνωστών βιοχημικών αποτελεσμάτων. Αυτό είναι σημαντικό για την ερμηνεία των αποτελεσμάτων και την επιλογή επιπλέον εργαστηριακών εξετάσεων.
- B. Για ασθενείς μεγαλύτερους των 5 χρόνων η αιμοληψία μπορεί να γίνει και στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής: Απαιτείται προ-συνεννόηση με την κυρία Ευτυχία Γαγγλία, τηλ. 22-392737 μετά τις 10.00π.μ.
- Γ. Για τις αναλύσεις που σημαίνονται με αστερίσκο (*) και προσφέρονται μόνο ιδιωτικά, το κόστος καλύπτεται είτε από τον ίδιο τον ασθενή είτε από το Υπουργείο Υγείας κατόπιν σχετικού αιτήματος.

| 1. ΑΚΥΛΟΚΑΡΝΙΤΙΝΕΣ (Test code: 10) | TAT: 1-2 εβδομάδες |
|---|---|
| <p>Ο/Η ασθενής πρέπει να είναι νηστικός/ή. Για νεογνά και βρέφη, η δειγματοληψία θα πρέπει να γίνει μόλις πριν το προγραμματισμένο γεύμα.</p> <p>Αίμα: 3ml αίμα σε φιαλίδιο ηπαρίνης λιθίου (ελαφρύ πράσινο). Το δείγμα θα πρέπει να σταλεί αμέσως στο εργαστήριο. Εάν αυτό δεν είναι εφικτό, το δείγμα να φυγοκεντρηθεί και να καταψυχθεί το πλάσμα. Να σταλεί στο εργαστήριο κατεψυγμένο ή παγωμένο.</p> <p>Παρακαλώ αναφέρατε αν ο/η ασθενής λαμβάνει καρνιτίνη ή κάποια άλλη φαρμακευτική αγωγή.</p> |  |
| 2. ΑΜΙΝΟΞΕΑ (Test codes: 9.1, 9.2, 9.3) | TAT: 1-2 εβδομάδες |
| <p>Για μη επείγοντα περιστατικά που δεν απαιτούν άμεση διερεύνηση, ο ασθενής θα πρέπει να είναι νηστικός. Για επείγοντα περιστατικά πάρτε ένα δείγμα αμέσως και επαναλάβετε αργότερα. Για νεογνά και βρέφη η δειγματοληψία θα πρέπει να γίνει μόλις πριν το προγραμματισμένο γεύμα.</p> <p>Αίμα: 3ml αίμα σε φιαλίδιο ηπαρίνης λιθίου (ελαφρύ πράσινο). Να διατηρηθεί στους 4°C και να σταλεί στο εργαστήριο το συντομότερο δυνατό, όχι όμως πέραν των δύο ωρών μετά την αιμοληψία. Εάν αυτό δεν είναι εφικτό θα πρέπει να φυγοκεντρηθεί αμέσως και το πλάσμα να διατηρηθεί στην κατάψυξη.</p> <p>ΕΝΥ (Εγκεφαλονωτιαίο υγρό): 2ml σε καθαρό φιαλίδιο. Να διατηρηθεί στους 4°C και να σταλεί στο εργαστήριο το συντομότερο δυνατό.</p> <p>ΟΥΡΑ Φρέσκο τυχαίο δείγμα ούρων (5-10ml) σε αποστειρωμένο δοχείο χωρίς συντηρητικό.</p> |  |
| 3. ΑΜΜΩΝΙΑ (Test code: 5) | TAT: 1-2 ημέρες |
| <p>Πάρτε αίμα χωρίς περιδέση. Η φλέβα δεν πρέπει να πιέζεται για πάνω από 30 δευτερόλεπτα.</p> <p>3ml αίμα σε φιαλίδιο EDTA (ελαφρύ μωβ). Το δείγμα θα πρέπει να φτάσει σε πάγο εντός 30 λεπτών από την ώρα αιμοληψίας. Εάν αυτό δεν είναι εφικτό, τότε θα πρέπει να φυγοκεντρηθεί και να σταλεί το πλάσμα κατεψυγμένο.</p> |  |
| 4. ΒΙΟΤΙΝΙΔΑΣΗ (Test code: 15) | TAT: 2-4 εβδομάδες |
| <p>3ml αίμα σε φιαλίδιο ηπαρίνης λιθίου (σκούρο πράσινο). Το δείγμα να σταλεί αμέσως στο εργαστήριο.</p> |  |

TAT: Turnaround time είναι ο αναμενόμενος χρόνος σε εργάσιμες μέρες από τη μέρα που έγινε η παραλαβή του δείγματος έως και την αναφορά των αποτελεσμάτων, για μη επείγοντα δείγματα υπό φυσιολογικές συνθήκες λειτουργίας. Για τις περισσότερες εξετάσεις τα αποτελέσματα μπορούν να δοθούν νωρίτερα εάν ζητηθούν ως επείγοντα.

| | |
|--|---|
| 5. Βιταμίνες A & E (Test code: 80) ΒΙΤΑΜΙΝΗ Β12-ΦΥΛΛΙΚΟ ΟΞΥ-ΟΛΙΚΗ ΟΜΟΚΥΣΤΕΪΝΗ (Test codes: 65, 69, 70, 71) | TAT: 2-4 εβδομάδες TAT: 3-5 ημέρες |
| Αίμα: 3 ml αίμα σε φιαλίδιο χωρίς αντιπηκτικό (κόκκινο) . Ο ασθενής πρέπει να είναι νηστικός. Αν ο ασθενής έχει πάρει συμπλήρωμα βιταμίνης, το δείγμα πρέπει να παρθεί τουλάχιστον μία εβδομάδα μετά την τελευταία δόση. Το δείγμα θα πρέπει να σταλεί στο εργαστήριο εντός 2 ωρών από την αιμοληψία. Εάν αυτό δεν είναι εφικτό, το δείγμα θα πρέπει να φυγοκεντρηθεί και να καταψυχθεί ο ορός αφού διαχωριστεί από το υπόλοιπο. Να σταλεί στο εργαστήριο κατεψυγμένο ή παγωμένο. Τα δείγματα για βιταμίνη E είναι προτιμότερο να στέλνονται προστατευμένα από το φως (αλουμινόχαρτο). |  |
| 6. ΒΛΕΝΝΟΠΟΛΥΣΑΚΧΑΡΙΤΕΣ: - ΠΟΣΟΤΙΚΟΣ ΠΡΟΣΔΙΟΡΙΣΜΟΣ (Test code: 19) - ΗΛΕΚΤΡΟΦΟΡΗΣΗ (Test code: 21) | TAT: 2-4 εβδομάδες |
| Φρέσκο τυχαίο δείγμα ούρων (5-10ml) σε αποστειρωμένο δοχείο χωρίς συντηρητικό. | |
| 7. ΓΑΛΑΚΤΙΚΟ ΟΞΥ (Test codes: 1.1, 1.2) | TAT: 3-5 ημέρες |
| Ο ασθενής πρέπει να είναι νηστικός και ξεκούρατος. Αίμα: Πάρτε δείγμα αίματος με όσο το δυνατό λιγότερη περιέδεση. Οι φλέβες δε θα πρέπει να πιέζονται πέραν των 30 δευτερολέπτων. Στο ειδικό φιαλίδιο (παρέχεται από το εργαστήριο) που περιέχει 2ml αντιδραστήριο προσθέστε 1ml αίμα (μην υπερβείτε την υποδεικνυόμενη γραμμή) και ανακατέψτε (χρωματίζεται καφέ). Αν το φιαλίδιο δεν περιέχει ακριβώς 2ml αντιδραστήριο ΜΗΝ το χρησιμοποιήσετε. Εγκεφαλονωτιαίο Υγρό: 2ml σε καθαρό δοχείο. Να σταλεί αμέσως στο εργαστήριο. |  |
| 8. ΑΝΑΛΥΣΗ DNA (NGS & Sanger sequencing) (Test codes: 32.3-32.8) | TAT: 6-8 εβδομάδες |
| Σημαντικό! Οι αναλύσεις αυτές προσφέρονται μόνο ιδιωτικά*. | |
| 2ml αίμα σε φιαλίδιο EDTA (ελαφρύ μωβ) . Να σταλεί στο εργαστήριο το συντομότερο δυνατό και όχι αργότερα από 48 ώρες, σε θερμοκρασία δωματίου. |  |
| 9. DIP STICK / SPOT TESTS (Test codes: 13, 14.1, 14.2) | TAT: 1-2 ημέρες |
| Φρέσκο τυχαίο δείγμα ούρων (5-10ml) σε αποστειρωμένο δοχείο χωρίς συντηρητικό. | |
| Ο έλεγχος dip stick περιλαμβάνει pH, γλυκόζη, πρωτεΐνες, αίμα, κετόνες, νιτρώδη και θειώδη. | |
| Τα spot tests είναι τα εξής: <ul style="list-style-type: none"> • Αναγωγικές ουσίες (ανίχνευση σακχάρων: γαλακτόζη, φρουκτόζη, γλυκόζη) • Το τεστ του Νιτροπρωσσικού για κυσίνη/ομοκυσίνη | |
| 10. ΔΥΣΤΡΟΦΙΝΗ / ΔΥΣΦΕΡΛΙΝΗ / ΚΑΛΠΑΪΝΗ / ΔΥΣΦΕΡΛΙΝΗ-ΚΑΛΠΑΪΝΗ (Test codes: 46, 47, 49, 50) | TAT: 4-8 εβδομάδες |
| Σημαντικό! Οι αναλύσεις με τους κωδικούς 47, 49 και 50 προσφέρονται μόνο ιδιωτικά*. | |
| Μυς: 30-50mg μυϊκός ιστός ο οποίος καταψύχθηκε αμέσως. | |
| 11. ΚΙΝΑΣΗ ΤΗΣ ΚΡΕΑΤΙΝΗΣ (CK) (Test code: 7) | TAT: 3-5 ημέρες |
| 3-5ml αίμα σε φιαλίδιο χωρίς αντιπηκτικό (κόκκινο) . |  |

TAT: Turnaround time είναι ο αναμενόμενος χρόνος σε εργάσιμες μέρες από τη μέρα που έγινε η παραλαβή του δείγματος έως και την αναφορά των αποτελεσμάτων, για μη επείγοντα δείγματα υπό φυσιολογικές συνθήκες λειτουργίας. Για τις περισσότερες εξετάσεις τα αποτελέσματα μπορούν να δοθούν νωρίτερα εάν ζητηθούν ως επείγοντα.

Τα λυσοσωμικά ένζυμα μπορούν να μετρηθούν είτε ως ομάδα (screening), βάση των κλινικών χαρακτηριστικών, είτε μεμονωμένα σε περίπτωση που υπάρχει υποψία για συγκεκριμένο νόσημα.

7-10ml αίμα σε φιαλίδιο ηπαρίνης νατρίου χωρίς τζελ (σκούρο πράσινο). Εάν δεν είναι εφικτό να συλλεχθούν 7ml από κάποιο νεογνό/βρέφος/παιδί, ο κλινικός ιατρός θα πρέπει να υποδείξει ποια ένζυμα θα πρέπει να μετρηθούν κατά προτεραιότητα (σύμφωνα με τις πλέον πιθανές διαγνώσεις) εφόσον το δείγμα πιθανόν δε θα είναι αρκετό για όλα τα ένζυμα.

Να σταλεί στο εργαστήριο το συντομότερο δυνατό και όχι αργότερα από 48 ώρες και να διατηρηθεί σε θερμοκρασία δωματίου.

Α. Έλεγχος για Νευροεκφυλιστικά νοσήματα

| ΕΝΖΥΜΟ | ΝΟΣΟΣ |
|----------------------------|--|
| β-Εξοζαμινιδάση A&B (WBC) | Tay-Sach's / Sandhoff |
| β- Γαλακτοζιδάση (WBC) | GM1-γαγγλιοσίδωση / Γαλακτοσιαλίδωση |
| Αρυλική σουλφατάση A (WBC) | Μεταχρωματική Λευκοδυστροφία |
| α-Φουκοσιδάση (WBC) | α-Φουκοσίδωση |
| β- Γλυκουρονιδάση (πλάσμα) | Νόσος Sly |
| I-cell screen (πλάσμα) | Νόσος I-cell (Βλεννολιπίδωση τύπου II) |
| β-Μαννοσιδάση (πλάσμα) | β- Μαννοσίδωση |

Β. Δυσμορφικά χαρακτηριστικά (όχι για Βλεννοπολυσακχαριδώσεις)

| ΕΝΖΥΜΟ | ΝΟΣΟΣ |
|----------------------------|--|
| β- Γαλακτοζιδάση (WBC) | GM1-γαγγλιοσίδωση / Γαλακτοσιαλίδωση |
| Αρυλική σουλφατάση A (WBC) | Μεταχρωματική λευκοδυστροφία |
| α-Φουκοσιδάση (WBC) | α-Φουκοσίδωση |
| α-Μαννοσιδάση (WBC) | α- Μαννοσίδωση |
| β- Γλυκουρονιδάση (πλάσμα) | Νόσος Sly |
| I-cell screen (πλάσμα) | Νόσος I-cell (Βλεννολιπίδωση τύπου II) |
| β-Μαννοσιδάση (πλάσμα) | β- Μαννοσίδωση |

Γ. Ασθένειες που εμπλέκουν το συκώτι και τον σπλήνα

| ΕΝΖΥΜΟ | ΝΟΣΟΣ |
|---------------------------|--|
| β- Γαλακτοζιδάση (WBC) | GM1-γαγγλιοσίδωση Γαλακτοσιαλίδωση / Νόσος Morquio B |
| α-Μαννοσιδάση (WBC) | α- Μαννοσίδωση |
| α-Φουκοσιδάση (WBC) | α-Φουκοσίδωση |
| β-Γλυκοσιδάση (WBC) | Νόσος Gaucher |
| β-Γλυκουρονιδάση (πλάσμα) | Νόσος Sly |
| I-cell screen (πλάσμα) | Νόσος I-cell (Βλεννολιπίδωση τύπου II) |
| β-Μαννοσιδάση (πλάσμα) | β-Μαννοσίδωση |

Δ. Άλλα Ένζυμα

| ΕΝΖΥΜΟ | ΝΟΣΟΣ |
|--------------------------------------|---|
| α-Γαλακτοζιδάση (WBC) | Νόσος Fabry |
| α-Γλυκοσιδάση (WBC) | Νόσος Pompe |
| Χιτοτριωζιδάση (πλάσμα) | Είναι σημαντικά αυξημένη στη Νόσο Gaucher και λιγότερο αυξημένη σε άλλα λυσοσωμικά νοσήματα όπως Niemann Pick, GM1-γαγγλιοσίδωση, Wolman's, Krabbe. |
| Protein palmitoyl transferase (PPT1) | Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis |
| Tripeptidyl peptidase (TPP) | Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis |

Αν ενδιαφέρεστε για κάποιο λυσοσωμικό νόσημα το οποίο δεν συμπεριλαμβάνεται στην πιο πάνω λίστα, παρακαλούμε να επικοινωνήσετε με το εργαστήριο.

| | |
|---|--------------------|
| 13. ΜΕΘΥΛΜΑΛΟΝΙΚΟ ΟΞΥ (MMA) (Test code: 31.2) | TAT: 2-4 εβδομάδες |
| <p>Σημαντικό! Η ανάλυση αυτή προσφέρεται μόνο ιδιωτικά*.</p> <p>Ο/Η ασθενής πρέπει να είναι νηστικός/ή. Για νεογνά και βρέφη, η δειγματοληψία θα πρέπει να γίνει μόλις πριν το προγραμματισμένο γεύμα.</p> <p>Αίμα: 3ml αίμα σε φιαλίδιο ηπαρίνης λιθίου (ελαφρύ πράσινο). Το δείγμα θα πρέπει να σταλεί αμέσως στο εργαστήριο. Εάν αυτό δεν είναι εφικτό, το δείγμα να φυγοκεντρηθεί και να καταψυχθεί το πλάσμα. Να σταλεί στο εργαστήριο κατεψυγμένο ή παγωμένο.</p> | |
| 14. ΜΙΤΟΧΟΝΔΡΙΑΚΑ ΕΝΖΥΜΑ (Test code: 41) | TAT: 4-8 εβδομάδες |
| <p>Ένζυμα Αναπνευστικής αλυσίδας</p> <p>NADH Δεϋδρογενάση (Σύμπλοκο I) Σουκκινική Δεϋδρογενάση (Σύμπλοκο II) Αναγωγή του Σουκκινικού του Κυτταροχρώματος C (Σύμπλοκο II&III) Αναγωγή του NADH Κυτταροχρώματος C (Σύμπλοκο III) Οξειδάση του Κυτταροχρώματος C (Σύμπλοκο IV) Συνθετάση του Κιτρικού Οξέως (ένζυμο δείκτης)</p> <p>Μυς: Τουλάχιστον 50mg μυϊκός ιστός ο οποίος καταψύχθηκε αμέσως.</p> | |
| 15. ΟΞΙΝΗ ΜΑΛΤΑΣΗ (ΜΥΟΣ) (Test code: 42) | TAT: 3-4 εβδομάδες |
| <p>Μυϊκή όξινη μαλτάση ή α-γλυκοσιδάση (Γλυκογονίαση τύπου II, νόσος Pompe).</p> <p>Μυς: 30-50mg μυϊκός ιστός ο οποίος καταψύχθηκε αμέσως.</p> | |
| 16. ΟΡΓΑΝΙΚΑ ΟΞΕΑ (Test code: 31) | TAT: 2-4 εβδομάδες |
| <p>Φρέσκο τυχαίο δείγμα ούρων (5-10ml) σε αποστειρωμένο δοχείο χωρίς συντηρητικό. Αν το δείγμα δεν μπορεί να σταλεί στο εργαστήριο την ίδια μέρα να καταψυχθεί (-20°C).</p> <p>Απαιτούνται πληροφορίες για την κλινική εικόνα, ακολουθούμενη διαίτα και φαρμακευτική αγωγή.</p> | |
| 17. ΣΑΚΧΑΡΑ / ΟΛΙΓΟΣΑΚΧΑΡΙΤΕΣ (Test codes: 66, 67) | TAT: 2-4 εβδομάδες |
| <p>Φρέσκο τυχαίο δείγμα ούρων (5-10ml) σε αποστειρωμένο δοχείο χωρίς συντηρητικό.</p> | |
| 18. C26:0-ΛΥΣΟΦΩΣΦΑΤΙΔΥΛΟΧΟΛΙΝΗ (C26:0-lysoPC) (Test code: 24) | TAT: 2-4 εβδομάδες |
| <p>Σημαντικό! Η ανάλυση αυτή προσφέρεται μόνο ιδιωτικά*.</p> <p>Ο/Η ασθενής πρέπει να είναι νηστικός/ή. Για νεογνά και βρέφη, η δειγματοληψία θα πρέπει να γίνει μόλις πριν το προγραμματισμένο γεύμα.</p> <p>Αίμα: 3ml αίμα σε φιαλίδιο EDTA (ελαφρύ μωβ). Το δείγμα θα πρέπει να σταλεί αμέσως στο εργαστήριο. Εάν αυτό δεν είναι εφικτό, το δείγμα να φυγοκεντρηθεί και να καταψυχθεί το πλάσμα. Να σταλεί στο εργαστήριο κατεψυγμένο ή παγωμένο.</p> | |



**ΓΙΑ ΕΠΕΙΓΟΥΣΕΣ ΑΝΑΛΥΣΕΙΣ
ΠΑΡΑΚΑΛΩ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΗΣΤΕ
22392642 / 22392643 / 22392645**