

15 ΧΡΟΝΙΑ ΕΛΕΥΘΩ Ο.Ε.: ΣΥΓΧΡΟΝΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΙ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ



ΡΙΖΟΥ ΜΥΡΤΩ
MSc PhD

Κλινικός Βιοχημικός
Διδάκτορας Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ



Το DNA είναι το γενετικό υλικό όλων των ζωντανών οργανισμών και περιέχει τις πληροφορίες για τη δομή και τη λειτουργία τους. Η κατανόηση της δομής του DNA το 1953 μπορεί να θεωρηθεί η μεγαλύτερη επιστημονική ανακάλυψη του 20ου αιώνα ενώ το μεγαλειώδες επίτευγμα της χαρτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος που ολοκληρώθηκε το 2003 αποτέλεσε τη βάση για την βαθύτερη μελέτη πολλών ασθενειών.

Οι εφαρμογές του DNA στην Ιατρική είναι αναρίθμητες και αφορούν σε ένα ευρύ φάσμα τομέων, όπως την Γυναικολογία, την Καρδιολογία, την Ογκολογία, τη Νευρολογία, την Παιδιατρική, την Παθολογία, αλλά και την Υποβοηθούμενη Αναπαραγωγή κάνοντας έτσι τις γενετικές εξετάσεις να είναι πλήρως ενταγμένες στην κλινική πράξη.

Οι εξετάσεις Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής έχουν ως σκοπό τη διάγνωση των γενετικών παθήσεων, ακόμα και σε προγεννητικό επίπεδο, επιτρέποντας την έγκαιρη παρέμβαση και κατάλληλη διαχείριση του κάθε περιστατικού. Οι γενετικές εξετάσεις περιλαμβάνουν τις μοριακές αναλύσεις οι οποίες αναζητούν αλλαγές στο DNA σε επίπεδο νουκλεοτιδίου σε ένα ή περισσότερα γονίδια και τις κυτταρογενετικές αναλύσεις που ελέγχουν τη δομή και τον αριθμό των χρωμοσωμάτων.

Πιο συγκεκριμένα οι μοριακές αναλύσεις χωρίζονται στις παρακάτω γενικές κατηγορίες:

1. Στοχευμένη ανίχνευση παραλλαγών στο γενετικό υλικό. Οι εξετάσεις αυτές ανιχνεύουν συγκεκριμένες, καλά χαρακτηρισμένες παραλλαγές. Πραγματοποιούνται

όταν υπάρχει υποψία για μια συγκεκριμένη γενετική διαταραχή προκειμένου να επιβεβαιωθεί ή να αποκλειστεί η διάγνωση. Μπορούν επίσης να πραγματοποιηθούν στο οικογενειακό περιβάλλον ατόμου που είναι γνωστό ότι φέρει συγκεκριμένη παραλλαγή.

2. Ανάλυση γονιδιακού πάνελ. Με τις εξετάσεις αυτές επιτρέπεται η ταυτόχρονη ανάλυση πολλών γονιδίων που είναι γνωστό ότι προκαλούν μια συγκεκριμένη ασθένεια, σύνδρομο ή φαινότυπο.

3. Γενετικές αναλύσεις μεγάλης κλίμακας. Στην κατηγορία αυτή ανήκουν η αλληλούχιση ολόκληρου του γονιδιώματος (whole genome sequencing) ή ολόκληρου του λειτουργικού γονιδιώματος (whole exome sequencing) καθώς και ο συγκριτικός γονιδιωματικός Υβριδισμός (Array CGH) γνωστός και ως «Μοριακός Καρυότυπος».

Η κυτταρογενετική ανάλυση (καρυότυπος) είναι η χαρτογράφηση όλων των χρωμοσωμάτων ενός ατόμου για τον εντοπισμό δομικών ή αριθμητικών ανωμαλιών. Ο καρυότυπος μπορεί να γίνει σε προγεννητικό στάδιο για τη διάγνωση χρωμοσωμικών διαταραχών στο έμβρυο. Χρωμοσωμικός έλεγχος μπορεί να πραγματοποιηθεί επίσης σε ζευγάρια με επαναλαμβανόμενες αποβολές ή υπογονιμότητα καθώς και σε άτομα με οικογενειακό ιστορικό χρωμοσωμικής ανωμαλίας. Κυτταρογενετική ανάλυση εφαρμόζεται επίσης ως πρώτη προσέγγιση και σε παιδιατρικά περιστατικά ψυχοκινητικών και αναπτυξιακών προβλημάτων.

Προκειμένου να γίνουν κατανοητά τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων είναι απαραίτητο αυτές να συνοδεύονται από γενετική συμβουλευτική. Η γενετική συμβουλευτική είναι η υπηρεσία η οποία βοηθάει τον εξεταζόμενο να καταλάβει τον τρόπο με τον οποίο ένα γενετικό νόσημα μπορεί να επηρεάσει εκείνον και την οικογένεια του. Αποτελεί τη γέφυρα επικοινωνίας μεταξύ του εξεταζόμενου, του διαγνωστικού εργαστηρίου γενετικής, του κλινικού γενετιστή και του θεράποντος ιατρού. Από τη γενετική



συμβουλευτική μπορούν να επωφεληθούν:

1. Άτομα ή οικογένειες με ιστορικό νόσου γενετικής προέλευσης.
2. Έγκυες άνω των 35 ετών ή ζευγάρια που προγραμματίζουν εγκυμοσύνη.
3. Ζευγάρια με προβλήματα υπογονιμότητας, επαναλαμβανόμενων αποβολών ή περιστατικό νεογνικού θανάτου.
4. Έγκυες με υπερηχογραφικά ευρήματα του εμβρύου σε όλη τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.
5. Εξεταζόμενοι που χρειάζονται βοήθεια στην ερμηνεία αποτελεσμάτων γενετικών εξετάσεων ή επαναξιολόγηση αυτών.

Η **ΕΛΕΥΘΩ Ο.Ε** είναι το πρώτο εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής στα Χανιά και έχει ως στόχο την παροχή υψηλού επιπέδου υπηρεσιών υγείας. Το εργαστήριο έχει οργανωθεί με βάση τα διεθνή πρότυπα για να ανταποκρίνεται σε μια σειρά εξειδικευμένων εξετάσεων που σχετίζονται με τη διάγνωση, πρόγνωση και πρόληψη γενετικών νοσημάτων. Οι μοριακές εξετάσεις πραγματοποιούνται με την εφαρμογή **διεθνώς πιστοποιημένων διαγνωστικών μεθόδων, αντιδραστηρίων, καθώς και εξοπλισμού (CE IVD)**. **Επιπλέον, το εργαστήριο είναι διαπιστευμένο από το Εθνικό Σύστημα Διαπίστευσης (Ε.Σ.Υ.Δ.) με βάση το πρότυπο Διαπίστευσης ΕΛΟΤ EN ISO 15189.**

Το 2026, το εργαστήριο ΕΛΕΥΘΩ ΟΕ γιορτάζει 15 χρόνια λειτουργίας. Όλα αυτά τα χρόνια έχει δεχτεί και αναλύσει πάνω από 13000 δείγματα με τον αριθμό των δειγμάτων να αυξάνει εκθετικά από χρόνο σε χρόνο. Οι συχνότερα ζητούμενες εξετάσεις είναι η ανίχνευση και τυποποίηση του ιού των κονδυλωμάτων HPV άλλα και ο μοριακός



έλεγχος για τη μετάλλαξη ΔF508 της κυστικής ίνωσης η οποία ευθύνεται για περίπου το 54% των περιπτώσεων στην Ελλάδα.

Ωστόσο, καθώς όλο και περισσότερα ζευγάρια επιθυμούν πλέον ενδελεχή προγεννητικό έλεγχο πριν την απόκτηση παιδιού ή στα αρχικά στάδια της εγκυμοσύνης, με το πέρασ των χρόνων έχει αυξηθεί και η ζήτηση από το εργαστήριο ΕΛΕΥΘΩ ανάλογων εξετάσεων κυρίως για τα 3 συχνότερα μονογονιδιακά νοσήματα στην Ελλάδα που είναι η Μεσογειακή Αναιμία, η Κυστική Ίνωση και η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία. Επιπλέον προσφέρεται και η δυνατότητα για μη επεμβατικό προγεννητικό έλεγχο (Non-Invasive Prenatal Testing, NIPT) τόσο για τις πιο συχνές χρωμοσωμικές ανευπλοειδίες όσο και σε βαθύτερο επίπεδο, για την ανάλυση όλων των χρωμοσωμάτων του εμβρύου για ανευπλοειδίες και δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες (ελλείψεις ή διπλασιασμούς).

Τον Φεβρουάριο του 2020 οπότε και η πανδημία COVID-19 εξαπλώθηκε και στην Ελλάδα το εργαστήριο μοριακής βιολογίας και γενετικής ΕΛΕΥΘΩ ΟΕ, στο πλαίσιο της ολοκληρωμένης διαγνωστικής προσέγγισης της πανδημίας, ξεκίνησε να πραγματοποιεί μοριακά τεστ ανίχνευσης του κορονοϊού και rapid tests. Από το 2020 έχουν πραγματοποιηθεί πάνω από 21000 μοριακά τεστ ανίχνευσης κορονοϊού.

Η **ΕΛΕΥΘΩ Ο.Ε.** παρακολουθώντας συνεχώς τις επιστημονικές και τεχνολογικές εξελίξεις στην ιατρική και τις βιοεπιστήμες και αναζητώντας τη μεγαλύτερη ευαισθησία και ακρίβεια στη διεξαγωγή εξετάσεων, έχει οργανώσει τμήματα Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής, Κυτταρογενετικής και Γενετικής

Συμβουλευτικής και προσφέρει τις παρακάτω υπηρεσίες:

- Μοριακός και χρωμοσωμικός προγεννητικός έλεγχος
- Μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος
- Διερεύνηση υπογονιμότητας και καθ'εξιν αποβολών
- Έλεγχος συγγένειας
- Μοριακός έλεγχος γενετικών νοσημάτων και συνδρόμων
- Μοριακός έλεγχος κληρονομικού καρκίνου
- Μοριακός έλεγχος σεξουαλικά μεταδιδόμενων νοσημάτων
- Μοριακός έλεγχος παθογόνων μικροοργανισμών
- Γενετική συμβουλευτική (δια ζώσης ή διαδίκτυα)

Το εργαστήριο στελεχώνεται από επιστήμονες υψηλής κατάρτισης, κατόχους μεταπτυχιακών και διδακτορικών τίτλων. Στα πλαίσια της συνεχούς επιστημονικής εξέλιξης τους, μέλη του προσωπικού έχουν αποκτήσει τους τίτλους της Κλινικής Εργαστηριακής Γενετικής, του Γενετικού Συμβούλου του Ευρωπαϊκού Συμβουλίου Ιατρικής Γενετικής και έχουν λάβει πιστοποιητικά επιμόρφωσης και συνεχούς επαγγελματικής κατάρτισης από φορείς όπως το Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών ενώ έχουν συνεχή παρουσία σε επιστημονικά συνέδρια. Επιπλέον, αξίζει να σημειωθεί ότι τα τελευταία χρόνια στο εργαστήριο έχουν πραγματοποιήσει την πρακτική τους άσκηση στα πλαίσια των προπτυχιακών και μεταπτυχιακών σπουδών τους φοιτητές από τα τμήματα Βιολογίας του Πανεπιστημίου Κρήτης, Ιατρικής του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, Βιοχημείας και Βιοτεχνολογίας του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας και Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής του Δημοκρίτειου Πανεπιστημίου Θράκης.