

ΟΔΗΓΙΕΣ ΠΡΟΣ ΤΙΣ Μ.Ι.Υ.Α
ΓΙΑ ΤΗΝ ΟΡΘΗ ΣΥΜΠΛΗΡΩΣΗ ΤΩΝ ΑΠΑΡΑΙΤΗΤΩΝ ΕΝΤΥΠΩΝ ΚΑΙ ΔΙΚΑΙΟΛΟΓΗΤΙΚΩΝ
ΓΙΑ ΔΙΕΝΕΡΓΕΙΑ ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ (PGT ή ΠΓΕ)

Στο πλαίσιο της ταχύτερης αποστολής και απρόσκοπτης αξιολόγησης των αιτημάτων περί διενέργειας Προεμφυτευτικού Γενετικού Ελέγχου (PGT ή ΠΓΕ) οι υπεύθυνοι των Μ.Ι.Υ.Α καλούνται να ακολουθήσουν τις παρακάτω αναλυτικές οδηγίες για την ορθή συμπλήρωση και αποστολή των απαιτούμενων εντύπων και δικαιολογητικών.

ΓΕΝΙΚΕΣ ΟΔΗΓΙΕΣ

1. Όλα τα απαιτούμενα έντυπα και δικαιολογητικά που αφορούν ένα δεδομένο αίτημα πρέπει να αποστέλλονται στην Ε.Α.Ι.Υ.Α σε ένα ενιαίο και αδιάσπαστο αρχείο PDF. Προς διευκόλυνση επισυνάπτονται τα αντίστοιχα αρχεία PDF ανά κατηγορία προεμφυτευτικού γενετικού ελέγχου (PGT).
2. Τα απαραίτητα έντυπα και δικαιολογητικά πρέπει να προσκομίζονται, όπως καθορίζεται ήδη στο ενιαίο αρχείο PDF με την εξής σειρά:
 - ΑΙΤΗΣΗ ΧΟΡΗΓΗΣΗΣ ΑΔΕΙΑΣ ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΑΠΟ ΤΗΝ ΕΘΝΙΚΗ ΑΡΧΗ ΙΑΤΡΙΚΩΣ ΥΠΟΒΟΗΘΟΥΜΕΝΗΣ ΑΝΑΠΑΡΑΓΩΓΗΣ
 - ΕΓΓΡΑΦΗ ΣΥΝΑΙΝΕΣΗ ΓΙΑ ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ (με άδεια από την Ε.Α.Ι.Υ.Α.)
 - ΙΑΤΡΙΚΗ ΒΕΒΑΙΩΣΗ
 - Αναφορικά με ΣΥΜΠΛΗΡΩΜΑΤΙΚΑ ΕΝΤΥΠΑ ΚΑΙ ΔΙΚΑΙΟΛΟΓΗΤΙΚΑ αυτά θα πρέπει να ενσωματωθούν στο ενιαίο αρχείο PDF που επισυνάπτεται, ώστε να δημιουργηθεί το τελικό αρχείο PDF για την υποβολή του αιτήματος
3. Η συμπλήρωση και η υπογραφή των απαραίτητων εντύπων και δικαιολογητικών μπορεί να πραγματοποιηθεί:
 - είτε με τη χρήση ψηφιακών εργαλείων που επιτρέπουν την επεξεργασία αρχείων PDF και την εφαρμογή επίσημων ψηφιακών υπογραφών
 - είτε με εκτύπωση των εντύπων και δικαιολογητικών, ιδιόχειρη συμπλήρωση και υπογραφή και στη συνέχεια ψηφιοποίηση (scanning)
4. Όλα τα απαραίτητα έντυπα και δικαιολογητικά ΠΡΕΠΕΙ να είναι ΠΛΗΡΩΣ συμπληρωμένα και υπογεγραμμένα τόσο από τους ενδιαφερόμενους, όσο και από τους υπεύθυνους της Μ.Ι.Υ.Α και τους θεράποντες ιατρούς. Έντυπα και δικαιολογητικά μερικώς συμπληρωμένα και υπογεγραμμένα ή έντυπα και δικαιολογητικά στα οποία παρατηρούνται παραλήψεις αναφορικά με την ορθή συμπλήρωση των απαραίτητων πεδίων δεν θα γίνονται αποδεκτά και θα απαιτείται ΕΠΑΝΕΞΕΤΑΣΗ του αιτήματος.

5. Πριν την πραγματοποίηση Προεμφυτευτικού Γενετικού Ελέγχου Ανευπλοειδιών (PGT-A) για τα παρακάτω αίτια παραπομπής είναι ΑΠΑΡΑΙΤΗΤΗ Η ΔΙΕΝΕΡΓΕΙΑ ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΥ ΠΕΡΙΦΕΡΙΚΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ ΚΑΙ ΓΙΑ ΤΑ ΔΥΟ ΜΕΛΗ ΤΟΥ ΖΕΥΓΟΥΣ, εάν πρόκειται για ζεύγος ενδιαφερομένων:

- δύο ή περισσότερες απώλειες κύησης πρώτου τριμήνου, αγνώστου αιτιολογίας
- τρεις ή περισσότεροι αποτυχημένοι κύκλοι εξωσωματικής γονιμοποίησης
- δομικές (PGT-SR ή ΠΓΕ-Δ) ή αριθμητικές (PGT-A ή ΠΓΕ-A) χρωμοσωμικές ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων του φύλου στον καρυότυπο περιφερικού αίματος

Όταν το αίτιο παραπομπής για πραγματοποίηση Προεμφυτευτικού Γενετικού Ελέγχου Ανευπλοειδιών (PGT-A) είναι η ηλικία της υποψήφιας μητέρας (38 ετών και άνω) ΔΕΝ είναι απαραίτητη η διενέργεια καρυότυπου περιφερικού αίματος για την έγκριση του αιτήματος. Η διενέργεια καρυότυπου εναπόκειται στην κρίση του θεράποντος.

ΕΙΔΙΚΕΣ ΟΔΗΓΙΕΣ

ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΈΛΕΓΧΟΣ ΑΝΕΥΠΛΟΕΙΔΙΩΝ (PGT-A)

- Στο πεδίο **‘Αίτιο Παραπομπής’** θα πρέπει να επιλέγεται το αντίστοιχο αίτιο παραπομπής με την ένδειξη **Χ**. Εάν για ένα δεδομένο περιστατικό ορίζονται παραπάνω από ένα αίτια παραπομπής πρέπει να επιλεγούν όλα με την ένδειξη **Χ**

- Στο πεδίο **‘Βεβαιώνεται’**

Α. είναι υποχρεωτικό να σημειώνεται η ένδειξη Χ στο πεδίο ‘Η διενέργεια καρυότυπου περιφερικού αίματος και για τα δύο μέλη του ζεύγους, εάν πρόκειται για ζεύγος ενδιαφερομένων για τα αίτια παραπομπής α), γ) και δ)’, όταν ισχύουν τα αντίστοιχα αίτια παραπομπής και όχι όταν το αίτιο παραπομπής είναι η ηλικία της υποψήφιας μητέρας

Β. είναι υποχρεωτικό να σημειώνεται η ένδειξη Χ στο πεδίο ‘Η προσκόμιση των αντιγράφων των Δελτίων Αστυνομικής Ταυτότητας (ΑΔΤ) ή των Διαβατηρίων των ενδιαφερόμενων’

Γ. Το πεδίο ‘Η προσκόμιση των αποτελεσμάτων καρυότυπου περιφερικού αίματος στην περίπτωση παθολογικού ευρήματος.....’ θα πρέπει να επιλέγεται μόνο επί παθολογικού ευρήματος στον καρυότυπο ζεύγους, εάν πρόκειται για ζεύγος

PGT-A λόγω αναφερόμενου ιστορικού με δύο ή περισσότερες απώλειες κύησης πρώτου τριμήνου, αγνώστου αιτιολογίας

- Είναι απαραίτητο να συμπληρώνεται ο **αριθμός των απωλειών κύησης** στο αντίστοιχο πεδίο της ιατρικής βεβαίωσης
- Είναι απαραίτητο να συμπληρώνεται ο **αντίστοιχος πίνακας**. Στο πεδίο **‘Ηλικία Κύησης’** συμπληρώνεται η **ηλικία κύησης (σε εβδομάδες)**, όπου και διαπιστώθηκε η απώλεια της κύησης

- Σε περίπτωση που στο ιστορικό αναφέρονται περισσότερες από δύο απώλειες κύησης, συμπληρώνονται στον πίνακα οι δύο πρώτες κατά σειρά χρονολογίας και στο πεδίο 'Σχόλια/Πρόσθετες Παρατηρήσεις' τα αντίστοιχα δεδομένα για τις λοιπές
- Σε κάθε περίπτωση είναι απαραίτητο να βεβαιώνεται εάν θα πραγματοποιηθεί χρήση ομόλογου ή ετερόλογου γεννητικού υλικού συμπληρώνοντας Χ στα αντίστοιχα πεδία, τόσο για τα ωάρια, όσο και για το δείγμα σπέρματος
- Το πεδίο 'Με το παρόν βεβαιώνεται ότι σε περίπτωση χρήσης ετερόλογου γεννητικού υλικού.....' επιλέγεται με την ένδειξη Χ, μόνο σε περίπτωση που θα χρησιμοποιηθεί ετερόλογο γεννητικό υλικό
- Το πεδίο 'Με το παρόν βεβαιώνεται ότι έχει πραγματοποιηθεί ο προβλεπόμενος έλεγχος για τη διερεύνηση της αιτιολογίας που οδήγησε στις εν λόγω απώλειες κύησης' είναι υποχρεωτικό να επιλέγεται με την ένδειξη Χ σε κάθε περίπτωση
- Σημειώνεται πως θα πρέπει σε κάθε περίπτωση να υπάρχει διαθέσιμος ο ιατρικός φάκελος των ενδιαφερομένων, με τον οποίο θα μπορεί να διαπιστώνεται το σύνολο των στοιχείων που βεβαιώνονται και καταγράφονται στην ιατρική βεβαίωση

PGT-A λόγω προχωρημένης αναπαραγωγικής ηλικίας της υποψήφιας μητέρας (38 ετών και άνω) και μόνο στην περίπτωση που θα χρησιμοποιηθούν δικά της ωάρια

- Είναι απαραίτητο να συμπληρώνεται η ημερομηνία γέννησης της ενδιαφερομένης
- Σε κάθε περίπτωση είναι απαραίτητο να βεβαιώνεται εάν θα πραγματοποιηθεί χρήση ομόλογων ωαρίων, ομόλογων κρυοσυντηρημένων ωαρίων, ομόλογων κρυοσυντηρημένων γονιμοποιημένων ωαρίων (εμβρύων), καθώς και εάν θα πραγματοποιηθεί χρήση ομόλογου ή ετερόλογου δείγματος σπέρματος, συμπληρώνοντας Χ στα αντίστοιχα πεδία

PGT-A λόγω αναφερόμενου ιστορικού με τρεις ή περισσότερους αποτυχημένους κύκλους εξωσωματικής γονιμοποίησης

- Είναι απαραίτητο να συμπληρώνεται ο αριθμός των αποτυχημένων κύκλων εξωσωματικής γονιμοποίησης στο αντίστοιχο πεδίο της ιατρικής βεβαίωσης
- Είναι απαραίτητο να συμπληρώνεται ο αντίστοιχος πίνακας
- Σε περίπτωση που στο ιστορικό αναφέρονται περισσότεροι από τρεις αποτυχημένοι κύκλοι εξωσωματικής γονιμοποίησης, συμπληρώνονται στον πίνακα οι τρεις πρώτοι κατά σειρά χρονολογίας και στο πεδίο 'Σχόλια/Πρόσθετες Παρατηρήσεις' τα αντίστοιχα δεδομένα για τους λοιπούς
- Σε κάθε περίπτωση είναι απαραίτητο να βεβαιώνεται εάν θα πραγματοποιηθεί χρήση ομόλογου ή ετερόλογου γεννητικού υλικού συμπληρώνοντας Χ στα αντίστοιχα πεδία, τόσο για τα ωάρια, όσο και για το δείγμα σπέρματος

- Το πεδίο 'Με το παρόν βεβαιώνεται ότι σε περίπτωση χρήσης ετερόλογου γενετικού υλικού.....' επιλέγεται με την ένδειξη Χ, μόνο σε περίπτωση που θα χρησιμοποιηθεί ετερόλογο γεννητικό υλικό
- Το πεδίο 'Με το παρόν βεβαιώνεται ότι για τους εν λόγω κύκλους εξωσωματικής γονιμοποίησης, ο έλεγχος β-χοριακής γοναδοτροπίνης που πραγματοποιήθηκε με λήψη περιφερικού αίματος τουλάχιστον 14 ημέρες μετά την εμβρυομεταφορά ήταν αρνητικός (επίπεδα < 20 mIU/mL)' είναι υποχρεωτικό να επιλέγεται με την ένδειξη Χ σε κάθε περίπτωση
- Σημειώνεται πως θα πρέπει σε κάθε περίπτωση να υπάρχει διαθέσιμος ο ιατρικός φάκελος των ενδιαφερομένων, με τον οποίο θα μπορεί να διαπιστώνεται το σύνολο των στοιχείων που βεβαιώνονται και καταγράφονται στην ιατρική βεβαίωση

PGT-A λόγω δομικών (PGT-SR ή ΠΓΕ-Δ) ή αριθμητικών (PGT-A ή ΠΓΕ-A) χρωμοσωμικών ανωμαλιών των χρωμοσωμάτων του φύλου στον καρυότυπο περιφερικού αίματος (π.χ. σύνδρομο Klinefelter, Turner κ.α.) σε ένα από τα μέλη του ζεύγους

- Στο πεδίο 'Στοιχεία του Ατομικού Ιστορικού' θα πρέπει σε ελεύθερο κείμενο να τεκμηριώνεται η αναγκαιότητα διενέργειας Προεμφυτευτικού Γενετικού Ελέγχου PGT-A (ΠΓΕ-A). Τα αναγραφόμενα θα πρέπει να υποστηρίζονται από Συμπληρωματικά Έντυπα, όπως αυτά παρουσιάζονται παρακάτω
- Σε κάθε περίπτωση είναι απαραίτητο να βεβαιώνεται εάν θα πραγματοποιηθεί χρήση ομόλογου ή ετερόλογου γεννητικού υλικού συμπληρώνοντας Χ στα αντίστοιχα πεδία, τόσο για τα ωάρια, όσο και για το δείγμα σπέρματος
- Στο πεδίο 'Με το παρόν, βεβαιώνεται η προσκόμιση' θα πρέπει να συμπληρώνεται υποχρεωτικά με την ένδειξη Χ

ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΈΛΕΓΧΟΣ ΜΟΝΟΓΟΝΙΔΙΑΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ

(PGT-M)

- Στο πεδίο **‘Στοιχεία του Ατομικού Ιστορικού’** θα πρέπει σε ελεύθερο κείμενο να τεκμηριώνεται η αναγκαιότητα διενέργειας Προεμφυτευτικού Γενετικού Ελέγχου PGT-M (ΠΓΕ-M). Τα αναγραφόμενα θα πρέπει να υποστηρίζονται από Συμπληρωματικά Έντυπα, όπως αυτά παρουσιάζονται παρακάτω
- Σε κάθε περίπτωση είναι απαραίτητο να βεβαιώνεται εάν θα πραγματοποιηθεί χρήση ομόλογου ή ετερόλογου γεννητικού υλικού συμπληρώνοντας Χ στα αντίστοιχα πεδία, τόσο για τα ωάρια, όσο και για το δείγμα σπέρματος
- Στο πεδίο **‘Με το παρόν, βεβαιώνεται η προσκόμιση’** θα πρέπει να συμπληρώνεται υποχρεωτικά με την ένδειξη Χ

ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΈΛΕΓΧΟΣ ΔΟΜΙΚΩΝ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ

ΑΝΑΔΙΑΤΑΞΕΩΝ

(PGT-SR)

- Στο πεδίο **‘Στοιχεία του Ατομικού Ιστορικού’** θα πρέπει σε ελεύθερο κείμενο να τεκμηριώνεται η αναγκαιότητα διενέργειας Προεμφυτευτικού Γενετικού Ελέγχου PGT-SR (ΠΓΕ-Δ). Τα αναγραφόμενα θα πρέπει να υποστηρίζονται από Συμπληρωματικά Έντυπα, όπως αυτά παρουσιάζονται παρακάτω
- Σε κάθε περίπτωση είναι απαραίτητο να βεβαιώνεται εάν θα πραγματοποιηθεί χρήση ομόλογου ή ετερόλογου γεννητικού υλικού συμπληρώνοντας Χ στα αντίστοιχα πεδία, τόσο για τα ωάρια, όσο και για το δείγμα σπέρματος
- Στο πεδίο **‘Με το παρόν, βεβαιώνεται η προσκόμιση’** θα πρέπει να συμπληρώνεται υποχρεωτικά με την ένδειξη Χ

ΣΥΜΠΛΗΡΩΜΑΤΙΚΑ ΕΝΤΥΠΑ ΚΑΙ ΔΙΚΑΙΟΛΟΓΗΤΙΚΑ ΑΝΑ ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ PGT

PGT-A λόγω αναφερόμενου ιστορικού με δύο ή περισσότερες απώλειες κύησης πρώτου τριμήνου, αγνώστου αιτιολογίας

1. Δελτία Αστυνομικής Ταυτότητας (ΑΔΤ) ή Διαβατήρια των ενδιαφερόμενων
2. Σε περίπτωση χρήσης ετερόλογου γενετικού υλικού (δωρεά ωαρίων ή/και δωρεά σπέρματος), θα πρέπει να προσκομίζονται πρόσθετα δικαιολογητικά με τα οποία να αποδεικνύεται πως το ιστορικό απωλειών κύησης αφορά στη χρήση ετερόλογου γενετικού υλικού από τον ίδιο δότη ή/και δότρια

PGT-A λόγω προχωρημένης αναπαραγωγικής ηλικίας της υποψήφιας μητέρας (38 ετών και άνω) και μόνο στην περίπτωση που θα χρησιμοποιηθούν δικά της ωάρια

1. Δελτία Αστυνομικής Ταυτότητας (ΑΔΤ) ή Διαβατήρια των ενδιαφερόμενων

2. Σε περίπτωση χρήσης κρυοσυντηρημένου γεννητικού υλικού θα πρέπει να προσκομίζονται πρόσθετα δικαιολογητικά, ώστε να τεκμηριώνεται σε κάθε περίπτωση πως η κρυοσυντήρηση του γεννητικού υλικού πραγματοποιήθηκε σε προχωρημένη αναπαραγωγική ηλικία της ενδιαφερομένης (38 ετών και άνω)

PGT-A λόγω αναφερόμενου ιστορικού με τρεις ή περισσότερους αποτυχημένους κύκλους εξωσωματικής γονιμοποίησης

1. Δελτία Αστυνομικής Ταυτότητας (ΑΔΤ) ή Διαβατήρια των ενδιαφερόμενων
2. Σε περίπτωση χρήσης ετερόλογου γενετικού υλικού (δωρεά ωαρίων ή/και δωρεά σπέρματος), θα πρέπει να προσκομίζονται πρόσθετα δικαιολογητικά με τα οποία να αποδεικνύεται πως το ιστορικό των αποτυχημένων κύκλων εξωσωματικής γονιμοποίησης αφορά στη χρήση ετερόλογου γενετικού υλικού από τον ίδιο δότη ή/και δότρια

PGT λόγω δομικών (PGT-SR ή ΠΓΕ-Δ) ή αριθμητικών (PGT-A ή ΠΓΕ-A) χρωμοσωμικών ανωμαλιών των χρωμοσωμάτων του φύλου στον καρυότυπο περιφερικού αίματος (π.χ. σύνδρομο Klinefelter, Turner κ.α.) σε ένα από τα μέλη του ζεύγους

1. Δελτία Αστυνομικής Ταυτότητας (ΑΔΤ) ή Διαβατήρια των ενδιαφερόμενων
2. Αποτελέσματα παθολογικού καρυότυπου περιφερικού αίματος
3. Έκθεση γενετικής συμβουλευτικής επί των αποτελεσμάτων του καρυότυπου περιφερικού αίματος, όπου θα τεκμηριώνεται πως σύμφωνα με την τρέχουσα επιστημονική γνώση, οι ενδιαφερόμενοι κινδυνεύουν να αποκτήσουν τέκνο που μπορεί να πάσχει από νόσημα που επιβαρύνει την ποιότητα της ζωής, προκαλεί γνωσιακή ή σωματική δυσλειτουργία ή απαιτεί χειρουργικές ή ιατρικές παρεμβάσεις

Προεμφυτευτικός Γενετικός Έλεγχος Μονογονιδιακών Νοσημάτων (PGT-M)

1. Δελτία Αστυνομικής Ταυτότητας (ΑΔΤ) ή Διαβατήρια των ενδιαφερόμενων
2. Αποτελέσματα πλήρους μοριακού γονιδιακού ελέγχου για την υπό διερεύνηση γονιδιακή διαταραχή, που αφορά τον/την/τους ενδιαφερόμενους
3. Ειδικά για τις περιπτώσεις αιμοσφαιρινοπαθειών, προσκόμιση γενικής ανάλυσης αίματος και ηλεκτροφόρησης αιμοσφαιρινών και για τα δύο μέλη του ζεύγους, εάν πρόκειται για ζεύγος ενδιαφερομένων
4. Έκθεση γενετικής συμβουλευτικής επί του παθολογικού ευρήματος που ανευρέθηκε στον μοριακό γονιδιακό έλεγχο που διενεργήθηκε, όπου θα τεκμηριώνεται πως σύμφωνα με την τρέχουσα επιστημονική γνώση, οι ενδιαφερόμενοι κινδυνεύουν να αποκτήσουν τέκνο που μπορεί να πάσχει από νόσημα που επιβαρύνει την ποιότητα της ζωής, προκαλεί γνωσιακή ή σωματική δυσλειτουργία ή απαιτεί χειρουργικές ή ιατρικές παρεμβάσεις

Προεμφυτευτικός Γενετικός Έλεγχος Δομικών Χρωμοσωμικών Αναδιατάξεων (PGT-SR)

1. **Δελτία Αστυνομικής Ταυτότητας (ΑΔΤ) ή Διαβατήρια των ενδιαφερόμενων**
2. **Αποτελέσματα παθολογικού καρυότυπου περιφερικού αίματος**
3. **Έκθεση γενετικής συμβουλευτικής** επί των αποτελεσμάτων του καρυότυπου περιφερικού αίματος, όπου θα τεκμηριώνεται πως σύμφωνα με την τρέχουσα επιστημονική γνώση, οι ενδιαφερόμενοι κινδυνεύουν να αποκτήσουν τέκνο που μπορεί να πάσχει από νόσημα που επιβαρύνει την ποιότητα της ζωής, προκαλεί γνωσιακή ή σωματική δυσλειτουργία ή απαιτεί χειρουργικές ή ιατρικές παρεμβάσεις