

Резус-фактор

3314GR	Резус-фактор плода. Выявление гена RHD плода в крови матери Срок беременности _____ Внимание: данное исследование проводится при сроке беременности более 10 недель	489 г ● ● ● ● ● 489 г ● ● ● ● ●
7821RH	Определение резус-фактора <i>Заполнение «Анкет» молекулярно-генетического исследования» не требуется!</i>	060 ●
7207ГРФИ с описанием	Определение генотипа по резус-фактору	060 ● [A]
7207Б3 без описания		060 ●

Определение пола плода

3316	Определение пола плода Срок беременности _____ Внимание: данное исследование проводится при сроке беременности более 10 недель	489 г ● ● ● ● ● 489 г ● ● ● ● ●
------	--	------------------------------------

Иммуногенетика

7015ГП	Наследственная предрасположенность к целиакии по локусам генов системы HLA II класса (DQA1, DQB1)	130 ● [A]
7831HL	Типирование генов системы HLA II класса локусы DRB1, DQA1, DQB1 <i>Заполнение «Анкет» молекулярно-генетического исследования» не требуется!</i>	130 ●
1334	Молекулярно-генетическое исследование HLA-B27 (маркер болезни Бехтерева) <i>Заполнение «Анкет» молекулярно-генетического исследования» не требуется!</i>	227 ●
116ГП	Наследственная предрасположенность к сахарному диабету 1 типа по трем локусам генов системы HLA II класса локусы DRB1, DQA1, DQB1	130 ● [A]
2447	Интерлейкин 28 бета – IL28B, генотипирование <i>Исследование двух генетических маркеров, определяющих эффективность лечения хронического гепатита С интерфероном и рибавирином</i> <i>Заполнение «Анкет» молекулярно-генетического исследования» не требуется!</i>	227 ●
7659	Комплексная диагностика увеитов (HLA-B27, HLA-B51, HLA-A29)	978 ●

Система свертывания крови

19ГП с описанием	Расширенное исследование генов системы гемостаза гены F2, F5, MTHFR, MTR, MTRR, F13A1, FGB, ITGA2, ITGB3, F7, PAI-1	227 ● [A]
19ГП/Б3 без описания		227 ●
114ГП с описанием	Тромбозы: расширенная панель гены F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR	227 ● [A]
114ГП/Б3 без описания		227 ●
123ГП с описанием	Тромбозы: сокращенная панель гены F2, F5	227 ● [A]
123ГП/Б3 без описания		227 ●
125ГП с описанием	Исследование гена фибриногена ген FGB	227 ● [A]
125ГП/Б3 без описания		227 ●
138ГП с описанием	Гипергомоцистеинемия гены MTHFR, MTRR, MTR	227 ● [A]
138ГП/Б3 без описания		227 ●
122ГП с описанием	Гиперагрегация тромбоцитов гены ITGA2	227 ● [A]
122ГП/Б3 без описания		227 ●
72011 с описанием	Тромбоцитарный рецептор фибриногена ген ITGB3	227 ● [A]
7201Б3 без описания		227 ●

Болезни сердца и сосудов

129ГП с описанием	Артериальная гипертензия: полная панель гены ACE, AGT, NOS3	060 ● [A]
129ГП/Б3 без описания		060 ●
121ГП с описанием	Артериальная гипертензия, связанная с нарушениями в ренин-ангиотензиновой системе гены ACE, AGT	227 ● [A]
121ГП/Б3 без описания		227 ●
76111 с описанием	Артериальная гипертензия, связанная с нарушениями в работе эндотелиальной NO-синтазы ген NOS3	060 ● [A]
7611Б3 без описания		060 ●

Болезни желудочно-кишечного тракта

7003UGI	Синдром Жильбера (ген UGT1A1)	227 ● [A]
7015ГП	Наследственная предрасположенность к целиакии по локусам генов системы HLA II класса (DQA1, DQB1)	130 ● [A]
117ГП	Болезнь Крона гены DLG5, NOD2, OCTN1, OCTN2	060 ● [A]
7691LCI	Лактазная недостаточность ген LCT	227 ● [A]

Болезни центральной нервной системы

7641B-API	Предрасположенность к атеросклерозу и болезни Альцгеймера ген ApoE	978 ● [A]
-----------	---	-----------

Онкологические заболевания

155ГП	Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников гены CHEK2, NBS1	227 ● [A]
155ГП/Б3		227 ●
124ГП с описанием	Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников, 2 гена гены BRCA1, BRCA2	227 ● [A]
124ГП/Б3 без описания		227 ●
1244ГП	Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников, 4 гена гены BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBS1	227 ● [A]
154ГП с описанием	Наследственные случаи BRCA-ассоциированного рака у мужчин, 2 гена гены BRCA1, BRCA2	227 ● [A]
154ГП/Б3 без описания		227 ●
7004MRI	Семейный медуллярный рак щитовидной железы экзоны 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	060 ● [A]
7006A2I	Синдром множественной эндокринной неоплазии 2А типа экзоны 10, 11 гена RET при МЭН 2А	060 ● [A]
7005B2I	Синдром множественной эндокринной неоплазии 2В типа экзон 16 гена RET при МЭН 2В ч.м.	060 ● [A]
7262S1-PH	Маркер развития Ph ⁻ негативных хронических миелопролиферативных заболеваний (ХМПЗ): качественная оценка наличия соматической мутации 617F ген JAK2	315 ●
7260	Маркер развития Ph ⁻ негативных хронических миелопролиферативных заболеваний (ХМПЗ): количественное определение соотношения нормального и мутантного аллелей 617V/617Fα ген JAK2	225 ●

Нарушения обмена веществ

116ГП	Наследственная предрасположенность к сахарному диабету 1 типа по трем локусам генов системы HLA II класса локусы DRB1, DQA1, DQB1	130 ● [A]
7003UGI	Синдром Жильбера ген UGT1A1	227 ● [A]

153ГП с описанием	Остеопороз: полная панель	060 ●	A	Система детоксикации ксенобиотиков и канцерогенов			
153ГП/БЗ без описания	гены <i>CALCR, COL1A1, VDR</i>	060 ●					
115ГП с описанием	Остеопороз: сокращенная панель	060 ●	A	7259	Цитохром CYP2D6 ген <i>CYP2D6</i>	978 ●	A
115ГП/БЗ без описания	гены <i>CALCR, COL1A1</i>	060 ●		7622	Цитохром CYP2C19 ген <i>CYP2C19</i>	978 ●	A
7014A-VDRI с описанием	Остеопороз: рецептор витамина D	060 ●	A	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И СОСТОЯНИЯ (полный перечень — см. отдельный бланк)			
7014БЗ без описания	ген <i>VDR</i>	060 ●					
120ГП с описанием	Обмен фолиевой кислоты	227 ●	A	7017MODY2	Диагностика MODY2 диабета	978 ●	A
120ГП/БЗ без описания	гены <i>MTHFR, MTRR, MTR</i>	227 ●		7018MODY3	Диагностика диабета MODY3 (ген HNK-1)	978 ●	A
7691LCI	Лактазная недостаточность	227 ●	A	7810ATP7BI	Болезнь Вильсона-Коновалова	978 ●	A
7779HFEI	Наследственный гемохроматоз, I тип	227 ●	A	77799	Поражения печени, гены <i>ATP7B, PNPLA3, SERPINA1</i> , ч.м.	978 ●	A
Фармакогенетика				77801	Неалкогольный жировой гепатоз, ген. <i>PNPLA3</i> , ч.м.	978 ●	A
7259BETA	Бета-адреноблокаторы. Фармакогенетика	978 ●	A	77797	Дефицит альфа-1-антитрипсина, <i>SERPINA1</i> , ч.м.	978 ●	A
142ГП	Ингибиторы АПФ, флувастатин, блокаторы рецепторов АТII <i>Прогнозирование нефропротективного эффекта ингибиторов АПФ при недиабетических заболеваниях. Генетические маркеры эффективности атенолола при артериальной гипертензии с гипертрофией левого желудочка или терапии флувастатином при ишемической болезни сердца. Определение варианта полиморфизма в гене ангиотензин-превращающего фермента (ACE, AGT)</i>	227 ●	A	7021	Диагностика бета-талассемии и гемоглобинопатий (ген HBB)	978 ●	
7261D-CY	Лозартан/ирбесартан <i>Генетический маркер риска нарушений метаболизма блокаторов рецепторов ангиотензина II: лозартана и ирбесартана по типу ослабления и усиления их гипотензивного действия, соответственно. Определение вариантов полиморфизмов гена цитохрома CYP2C9</i>	227 ●	A	7022	Диагностика TTR-амилоидоза (ген TTR)	978 ●	
148ГП	Метотрексат <i>Генетические маркеры повышенного риска развития побочных реакций при приеме метотрексата на фоне лечения ревматоидного артрита. Метотрексат нарушает метаболизм фолиевой кислоты. Определение вариантов полиморфизмов в генах ферментов реакций фолатного цикла (MTHFR, MTRR, MTR)</i>	227 ●	A	7023	Диагностика альфа-талассемии (гены <i>HBA1, HBA2, HS-40</i>)	978 ●	
7261C-CY	Нестероидные противовоспалительные препараты <i>Генетический маркер повышенного риска развития побочных реакций в форме желудочных кровотечений при приеме НПВП ибупрофен, теноксикам, напроксен, но не диклофенак по типу возникновения желудочных кровотечений, связанных с нарушением их метаболизма. Определение вариантов полиморфизмов в гене цитохрома CYP2C9</i>	227 ●	A	126ГП	Основные наследственные заболевания <i>Определение носительства частых мутаций в генах, ответственных за развитие наиболее частых аутосомно-рецессивных заболеваний: муковисцидоз, ней- росенсорная несиндромальная тугоухость, фенилкетон- урия и спинальная амиотрофия (гены CFTR, GJB2 PAH, SMN). Перечень исследуемых мутаций может быть предоставлен по запросу</i>	060 ●	A
7261B-CY	Сульфонилмочевина и ее производные: хлорпропамид, толазамид, глибенкламид и толбутамид <i>Генетический маркер риска развития нежелательных лекарственных реакций по типу гипогликемии при приеме пероральных сахароснижающих средств, связанных с нарушением их метаболизма. Определение вариантов полиморфизмов гена цитохрома CYP2C9</i>	227 ●	A	7791I	Муковисцидоз <i>Анализ наиболее частых мутаций в гене трансмембранного регуляторного белка муковисцидоза (CFTR)</i>	060 ●	A
2447	Интерлейкин 28 бета — IL28B, генотипирование <i>Исследование двух генетических маркеров, определяющих эффективность лечения хронического гепатита С интерфероном и рибавирином Заполнение «Анкетой молекулярно-генетического исследования» не требуется!</i>	227 ●		7963GJB2I	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость ген <i>GJB2</i>	060 ●	A
7623	Генотипирование дигидропиримидин дегидро- геназы (DPYD)	978 ●		7961GJB2I	Диагностика наследственных форм нейро- сенсорной тугоухости (гены <i>GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4, WFS1</i>) ч. м.	978 ●	A
				7781I	Фенилкетонурия <i>Анализ наиболее частых мутаций в гене фенилаланин-4-гидроксилазы (PAH)</i>	060 ●	A
				7996АМИ	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV (с опре- делением числа копий <i>SMN2</i>)	978 ●	A
				7802CYI	Врожденная гиперплазия надпочечников, ген <i>CYP21A2</i> , ч.м.	978 ●	A
				7003UGI	Синдром Жильбера ген <i>UGT1A1</i>	227 ●	A
				7010UGI	Синдром Криглера-Найяра* <i>Исследование мутаций в гене уридиндифосфатглюко- ронидазы 1 *Выполняется по результатам теста 7003UG</i>	978 ●	A
				7012MEI	Периодическая болезнь <i>Исследование частых мутаций в гене семейной средиземноморской лихорадки (MEFV)</i>	978 ●	A
				7642	Молекулярный скрининг на микроделеции/ микродупликации хромосом	978 ●	A
				7643	Синдром Мартин-Белл (генодиагностика синдрома ломкой X хромосомы)	978 ●	A
				7645	Семейная гиперхолестеринемия, ген <i>LDLR</i>	978 ●	A
				7646	Семейная гиперхолестеринемия, ген <i>PCSK9</i>	978 ●	A

				Описание результатов		
7647	Семейная гиперхолестеринемия, ген APOB100	978 ●	A			
7649	Семейная гиперхолестеринемия (комплексная диагностика - гены LDLR, APOB, PCSK9)	978 ●	A	1460OP1	Описание результатов генетического теста 1 категории сложности (№№ 7201Б3, 7611Б3, 7014Б3, 125ГП/Б3, 7207Б3)	
7652	ЦАДАСИЛ, ген NOTCH3	978 ●	A			
7620	Наследственные формы панкреатита гены PRSS1, SPINK1	978 ●	A	1461OP2	Описание результатов генетического теста 2 категории сложности (№№ 118ГП/Б3, 121ГП/Б3, 123ГП/Б3, 131ГП/Б3, 141ГП/Б3, 115ГП/Б3, 124ГП/Б3, 154ГП/Б3, 155ГП/Б3)	
7621	Фруктоземия ген ALDOB	978 ●	A			
7648	Наследственные случаи рака предстательной железы ген HOXB13	978 ●	A	1462OP3	Описание результатов генетического теста 3 категории сложности (№№ 122ГП/Б3, 129ГП/Б3, 120ГП/Б3, 137ГП/Б3, 138ГП/Б3, 153ГП/Б3, 110ГП/Б3, 114ГП/Б3, 140ГП/Б3, 7661Б3)	
7658	Наследственная эндотелиальная дистрофия роговицы - дистрофия Фукса ген TCF4	978 ●	A			
7660	Болезнь Помпе ген GAA	978 ●	A	1463OP4	Описание результатов генетического теста 4 категории сложности (№№ 139ГПН/Б3, 108ГП/Б3, 19ГП/Б3)	

Специальные обозначения:

- | | | | |
|-----|---|--------------|---|
| 060 | — номер контейнера | 110ГП | — исследование с описанием результата врачом-генетиком (обязательно заполнение «Анкеты молекулярно-генетического исследования») |
| ● | — пробирка с сиреневой крышкой | с описанием | |
| г ● | — пробирка с сиреневой крышкой с гелем | 110ГП/Б3 | — исследование без описания результата врачом-генетиком («Анкета молекулярно-генетического исследования» не нужна!) |
| ● | — пробирка с зеленой крышкой | без описания | |
| * | — сразу заморозить на геле в вертикальном положении при -17...-23°C | ! | — ВНИМАНИЕ! При аликвотировании надеть новые перчатки, использовать пастеровскую пипетку в индивидуальной упаковке, микропробирку открывать только для внесения биоматериала |
| ♻ | — микропробирка 2 мл с транспортной средой | | |