

BADANIA GENETYKI MOLEKULARNEJ – PANEL DYSPLAZJI KOSTNYCH

- 2217 Diagnostyka Achondroplazji (ekson 10 genu FGFR3)
2243 Diagnostyka Achondroplazji – II etap diagnostyki, analiza rzadkich mutacji (eksony 11-17 genu FGFR3)
2218 Diagnostyka Hypochondroplazji (ekson 13-14 genu FGFR3)

BADANIA GENETYKI MOLEKULARNEJ – PANEL DYSPLAZJI KOSTNYCH CD.

- 2244 Diagnostyka Hypochondroplazji – II etap diagnostyki, analiza rzadkich mutacji (eksony 10,11-12 oraz 15-17 genu FGFR3)
2223 Diagnostyka dysplazji tanatoforycznej (eksony 7 oraz 9 genu FGFR3)
2211 Diagnostyka Zespołu Aperta (ekson 8 genu FGFR3)
2212 Diagnostyka Zespołu Crouzona/Pfeiffera (eksony 8-IIIa oraz 10-IIIc genu FGFR2)
2213 Diagnostyka Zespołu Muenke (ekson 7 genu FGFR3)
2231 Analiza dysplazji twarzowo-czaszkowych techniką MLPA (delecje oraz duplikacje w genach: FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, MSX2, ALX1, ALX3, ALX4, EFN1, RUNX2)

BADANIA GENETYKI MOLEKULARNEJ – PANEL ZABURZEŃ METABOLICZNYCH

- 2216 Diagnostyka Fenylketonurii (eksony 5 oraz 11-12 genu PAH)
2249 Diagnostyka Fenylketonurii – II etap diagnostyki (eksony 1-4,6-10,13 genu PAH)
2259 Analiza delecji w genie PAH techniką MLPA
2279 Mukopolisacharydoza typu II (MPSII, Zespół Hunter) – gen IDS (cały gen, eksony 1-9)
2282 Deficyt MCAD (gen ACADM – najczęstsze mutacje c.985A>G oraz c.199T>C)
2224 Diagnostyka Smith-Lemli-Opitz (SLOS) (eksony 6 oraz 9 genu DHCR7)
2292 Deficyt LCHAD (Niedobór dehydrogenazy długolącuchowych kwasów tłuszczowych) - gen HADHA: mutacja Glu 510Gln
2293 Zespół Gilberta - analiza DNA w kierunku określenia liczby powtórzeń (TA)n w promotorze genu UGT1A1
2294 Deficyt alfa1-antytrypsyny-analiza obecności wariantów Z i S w genie SERPINA1 (eksony 3,5)
2295 Niedobór S- metylotransferazy tiopuryny - analiza wariantów: TPMT*3A, TPMT*3B, TPMT*3C oraz TPMT*2
2406 Hypokalcemia - gen CASR
2411 Nietolerancja laktozy - gen MCM6 (najczęstsza mutacja c.13910 C>T)
2414 Hemochromaroza typu I (gen HFE-najczęstsze mutacje p. His63Asp oraz Cys282Tyr)

BADANIA GENETYKI MOLEKULARNEJ – PANEL PULMONOLOGICZNY

- 2239 Diagnostyka 16 najczęstszych mutacji genu CFTR (panel wykrywa ponad 670 mutacji)
2240 Diagnostyka mutacji delta F508 w genie CFTR
2267 Analiza białka C surfaktantu (eksony 1-5 genu SFTPC)

BADANIA GENETYKI MOLEKULARNEJ – PANEL ZABURZEŃ PŁODNOŚCI

- 2246 Diagnostyka przyczyn niepłodności męskiej – analiza 8 najczęstszych wariantów w genie CFTR (panel wykrywa ponad 390 mutacji)
2226 Diagnostyka mikrodelecji chromosomu Y (AZF)
2261 Panel Trombofilii: MTHFR 677C>T, MTHFR 1298A>C, F2 20210G>A, F5 R506Q
2245 Mutacje czynników krzepnięcia F2 i F5
2415 Detekcja mutacji punktowych w genie SRY metodą Sangera
2425 Analiza polimorfizmu 4G/5G w genie PAI1 (predyspozycja od chorób sercowo-naczyniowych i powikłań położniczych)

BADANIA GENETYKI MOLEKULARNEJ – PANEL ZABURZEŃ MIĘŚNIOWYCH

- 2251 Diagnostyka Dystrofii mięśniowej Duchenne'a techniką MLPA
2256 Analiza SMA (rdzeniowego zaniku mięśni) ex7 genu SMN1 techniką MLPA

BADANIA GENETYKI MOLEKULARNEJ – PANEL ZESPOŁÓW MIKRODELECYJNYCH

- 2228 Najczęstsze zespoły mikrodelecyjne techniką MLPA
2232 Analiza Zespołu DiGeorge'a techniką MLPA
2416 Analiza Zespołu Sotos'a techniką MLPA - analiza genu NSD1
2235 Analiza Zespołu Pradera-Williego/Angelmana techniką MLPA/msMLPA
2255 Analiza Zespołów Beckwith-Wiederman oraz Russel-Silver techniką MLPA/msMLPA
2258 Analiza delecji w genie SHOX techniką MLPA
2296 Zespół Charcot-Marie-Tooth; technika MLPA
2297 Zespół Williams-Beuren; technika MLPA
2298 Zespół Alporta sprzężony z chromosomem X; technika MLPA
2260 Zespół Retta - diagnostyka delecji techniką MLPA
2412 Diagnostyka Autyzmu techniką MLPA (panel Autism-1)

PRZYJĘCIE MATERIAŁU DO LABORATORIUM (wypełnia osoba przyjmująca materiał)

Data i godzina przyjęcia materiału: DD.MM.RRRR. GG:GG	Czytelny podpis osoby odbierającej materiał:	Uwagi:
--	--	--------