

GENETIKOS IR MOLEKULINĖS MEDICINOS KLINIKOJE ATLIEKAMŲ TYRIMŲ SĄRAŠAS

Citogenetiniai ir molekuliniai citogenetiniai tyrimai
Kariotipo nustatymas iš vaisiaus vandenų ląstelių (amniocitų) kultūros
Kariotipo nustatymas iš periferinio kraujo limfocitų kultūros
Kariotipo nustatymas iš kaulų čiulpų ląstelių kultūros
Kariotipo nustatymas iš choriono gaurelių ląstelių kultūros
Kariotipo nustatymas iš odos fibroblastų ląstelių kultūros
<i>Prader-Willi</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>DiGeorge</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>Angelman</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>Miller-Dieker</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>Smith-Magenis</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>Williams-Beuren</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
Chromosomų subtelomerų tyrimas <i>FISH</i> metodu
<i>FIP1L1-CHIC2-PDGFR4</i> (4q12) genų delecijos/translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>MLL</i> (11q23) geno translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
5q (5q31; 5q33) regiono delecijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>p53</i> geno delecijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>PML/RARA</i> (15;17) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>FGFR3/IGH</i> (4;14) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>AML/ETO</i> (8;21) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>BCR/ABL</i> (9;22) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>MYEOV/IGH</i> (11;14) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>TEL/AML</i> (12;21) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>MAF/IGH</i> (14;16) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>MAFB/IGH</i> (14;20) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
1p36/19q13 kodelecijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>SS18</i> (18q11.2) geno translokacijos tyrimas <i>FISH</i> metodu
<i>EWSR1</i> (22q12) geno translokacijos tyrimas <i>FISH</i> metodu
11q delecijos tyrimas <i>FISH</i> metodu
<i>MYC</i> (8q24) geno amplifikacijos tyrimas <i>FISH</i> -metodu
<i>N-MYC</i> (2p24) geno amplifikacijos tyrimas <i>FISH</i> metodu
1p36 delecijos sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>Cri-Du-Chat</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
Chromosomų skaičiaus / struktūros tyrimas <i>FISH</i> metodu
13, 18, 21 ir lytinių chromosomų skaičiaus tyrimas <i>FISH</i> metodu
<i>SRY</i> geno delecijos/translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu

6 chromosomos monosomijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
Molekuliniai genetiniai tyrimai
15q11-q13 srities kopijų skaičiaus ir metilinimo tyrimas
<i>ABCD1</i> geno tyrimas
Alfa 1 antitripsino genotipo tyrimas
<i>ApoE</i> genotipo nustatymas
<i>ATP7B</i> geno c.3207C>A mutacijos tyrimas
<i>ATP7B</i> geno mutacijų tyrimas
Aukštos rezoliucijos žmogaus leukocitų antigenų tipavimo tyrimas
<i>BMPR2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>BRCA1</i> ir <i>BRCA2</i> genų dažniausių variantų tyrimas
<i>BRCA1</i> ir <i>BRCA2</i> genų mutacijų tyrimas
<i>CFTR</i> geno 50 taškinių mutacijų tyrimas
<i>CFTR</i> geno mutacijų tyrimas
<i>CHEK2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>CYP21A2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>CYP2C9</i> genotipo nustatymas
<i>DMD</i> geno mutacijų tyrimas
<i>DMPK</i> geno mutacijų tyrimas
DNR išskyrimas
<i>DPYD</i> geno tyrimas
<i>ESCO2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>F2</i> geno c.*97G>A mutacijos tyrimas (protrombinas)
<i>F5</i> geno c.1691G>A mutacijos tyrimas
Farmakogenetinis tyrimas
<i>FGFR2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>FGFR3</i> geno mutacijų tyrimas
<i>GALT</i> geno mutacijų tyrimas
<i>GCK</i> geno mutacijų tyrimas
Geno mutacijų tyrimas sekoskaitos metodu
Geno/-ų delecijų/duplikacijų tyrimas <i>MLPA</i> metodu
Geno/-ų delecijų/duplikacijų tyrimas TL-PGR metodu
<i>GJB2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>GNAS</i> geno tyrimas
<i>HFE</i> geno c.845G>A ir c.187C>G mutacijų tyrimas
<i>HNF1A</i> geno mutacijų tyrimas
<i>HNF4A</i> geno mutacijų tyrimas
<i>HTT</i> geno mutacijų tyrimas
Y chromosomos mikrodelecijų tyrimas

Kardiogenetinis 233 genų tyrimas
Kelių-keliasdešimties genų tyrimas NKS metodu
<i>MEN1</i> geno mutacijų tyrimas
<i>MGMT</i> geno promotoriaus metilinimo tyrimas
<i>MYD88</i> geno mutacijų tyrimas
Mikrosatelitų nestabilumo tyrimas
Molekulinis kariotipavimas
<i>MTHFR</i> geno mutacijų tyrimas
<i>MT-ND4</i> geno tyrimas
<i>MT-TL1</i> geno tyrimas
Naujagimių patikros tyrimas dėl spinalinės raumenų atrofijos
<i>NF2</i> geno delecijų ir duplikacijų tyrimas
<i>NPM1</i> geno tyrimas
<i>NROB1</i> geno tyrimas
Onkogenetinis 162 genų tyrimas
Pasikartojančių sekų skaičiaus <i>C9orf72</i> tyrimas
Pasikartojančių sekų skaičiaus <i>FMRI</i> gene tyrimas
Paveldimos Lėberio optinės neuropatijos tyrimas
<i>PAX6</i> geno mutacijų tyrimas
<i>PKD1</i> geno tyrimas
<i>PMP22</i> geno delecijų tyrimas
<i>PMS2</i> geno kopijų skaičiaus tyrimas
<i>PMS2</i> geno tyrimas
<i>PROPI</i> geno mutacijų tyrimas
<i>PRSS1</i> geno mutacijų tyrimas
<i>RET</i> geno mutacijų tyrimas
RNR išskyrimas
<i>SLC19A3</i> geno mutacijų tyrimas
<i>SLC26A2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>SMN1</i> ir <i>SMN2</i> genų delecijų/duplikacijų tyrimas
<i>SMN1</i> ir <i>SMN2</i> genų variantų tyrimas
<i>SPINK1</i> geno mutacijų tyrimas
<i>SRY</i> geno mutacijų tyrimas
Su celiakija susijusių alelių HLA-DQA1, HLA-DQB1 tyrimas
Šeiminio geno varianto tyrimas MLPA metodu
Šeiminio geno varianto tyrimas sekoskaitos metodu
<i>TOR1A (DYT1)</i> geno mutacijų tyrimas
<i>TP63</i> geno mutacijų tyrimas
<i>TSC1</i> ir <i>TSC2</i> genų mutacijų tyrimas

<i>TTR</i> geno mutacijų tyrimas
<i>UGT1A1</i> geno mutacijų tyrimas
Viso egzomo tyrimas naujos kartos sekoskaitos metodu
Viso genomo tyrimas naujos kartos sekoskaitos metodu
X, Y, 13, 15, 16, 18, 21 ir 22 chromosomų skaičiaus tyrimas
X, Y, 13, 18 ir 21 chromosomų skaičiaus tyrimas

Onkohematologiniai tyrimai

<i>BCR/ABL1</i> geno Mbc p210 transkripto tyrimas
<i>BCR-ABL1</i> kinazės domeno mutacijų tyrimas
RNR translokacijų t(9;22) t(1;19), t(12;21), t(4;11), t(15;17), t(8;21), inv (16) transkriptų kokybinis tyrimas (leukemijos)
<i>JAK2</i> geno V617F mutacijos tyrimas
Aukštos rezoliucijos žmogaus leukocitų antigenų tipavimo tyrimas
Donoro ir recipiento chimerizmo tyrimas
<i>FLT3</i> geno mutacijų tyrimas
IGH, IGK, IGL, TCRB, TCRG, TCRD kloniškumo nustatymo tyrimas
<i>IGHV</i> geno tyrimas
<i>KIT</i> geno mutacijų tyrimas
Minimaliai liktinei ligai stebėti skirtų žymenų tyrimas
Onkohematologinis kelių-keliasdešimties genų tyrimas
<i>PDGFRA</i> geno mutacijų tyrimas
<i>CTNNB1</i> geno mutacijų tyrimas

Somatiniai tyrimai

<i>IDH1</i> ir <i>IDH2</i> genų mutacijų tyrimas
<i>BRCA1</i> ir <i>BRCA2</i> genų sekoskaita (audinyje)
<i>EGFR</i> geno mutacijų tyrimas (iš kraujo)

Virusų genomo sekoskaita

SARS-CoV-2 viruso genomo sekoskaita
Citomegalo viruso (CMV) genomo sekoskaita

Biocheminiai genetiniai tyrimai

5-aminolevulininės rūgšties (5-ALA) koncentracijos tyrimas
Acilkarnitinų tyrimas
Aminorūgščių tyrimas
Antiaritminių vaistų koncentracijos tyrimas
Antibiotikų koncentracijos tyrimas
Antidepresantų koncentracijos tyrimas
Bendras porfirinų tyrimas
Benzodiazepinų koncentracijos tyrimas

Glikozaminglikanų koncentracijos nustatymas šlapime
Hemoglobinopatijų tyrimas
Hormonų koncentracijos tyrimas
Imunosupresantų koncentracijos tyrimas
Katecholaminų tyrimas
Metabolitų koncentracijos tyrimas
Metanefrinų koncentracijos tyrimas
Neuroleptikų koncentracijos tyrimas
Organinių rūgščių tyrimas
Porfobilinogeno koncentracijos tyrimas
Priešgrybelinių vaistų koncentracijos tyrimas
Serotonino tyrimas
Sialotransferinų tyrimas
Steroidinių hormonų tyrimas
Vaistų nuo epilepsijos koncentracijos tyrimas
Vitaminų A, E koncentracijos tyrimas
Vitaminų B1, B2, B6 koncentracijos tyrimas
Vitaminų D2, D3 koncentracijos tyrimas

Iškilus klausimams maloniai prašome kreiptis internetiniame puslapyje nurodytais kontaktais