

GENETIKOS IR MOLEKULINĖS MEDICINOS KLINIKOJE ATLIEKAMŲ GENETINIŲ TYRIMŲ SĄRAŠAS

Kariotipo nustatymas iš vaisiaus vandenu ląstelių (amniocitų) kultūros
Kariotipo nustatymas iš periferinio kraujo limfocitų kultūros
Kariotipo nustatymas iš kaulų čiulpu ląstelių kultūros
Kariotipo nustatymas iš choriono gaurelių ląstelių kultūros
Kariotipo nustatymas iš odos fibroblastų ląstelių kultūros
<i>Prader-Willi/Angelman</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>DiGeorge</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 tyrimas/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
<i>CFTR</i> geno mutacijų tyrimas
<i>F2</i> geno c.*97G>A mutacijos tyrimas
<i>F5</i> geno c.1691G>A mutacijos tyrimas
<i>HFE</i> geno c.845G>A ir c.187C>G mutacijų tyrimas
<i>ATP7B</i> geno c.3207C>A mutacijos tyrimas
<i>FMRI</i> geno promotoriaus metilinimo tyrimas
<i>JAK2</i> geno V617F mutacijos tyrimas
Alfa 1 antitripsino genotipo tyrimas
<i>EGFR</i> geno mutacijų tyrimas (iš audinio)
<i>EGFR</i> geno mutacijų tyrimas (iš kraujo)
<i>BCR/ABL</i> geno Mbcr p210 transkripto tyrimas
<i>BRCA1</i> ir <i>BRCA2</i> genų 6 mutacijų tyrimas
<i>BRCA1</i> ir <i>BRCA2</i> genų mutacijų tyrimas
<i>RAS</i> šeimos (<i>KRAS</i> ; <i>NRAS</i>) genų mutacijų tyrimas (iš audinio)

<i>BRAF</i> geno V600E mutacijos tyrimas (iš audinio)
<i>BCR-ABL</i> kinazės domeno mutacijų tyrimas
X, Y, 13, 18 ir 21 chromosomų skaičiaus tyrimas
<i>ATP7B</i> geno mutacijų tyrimas
<i>CFTR</i> geno 50 taškinių mutacijų tyrimas
Su Celiakija susijusių alelių HLA-DQA1*0501, HLA-DQA1*0505, HLA-DQB1*0201, HLA-DQB1*0202, HLA-DQB1*0302 tyrimas
<i>CHEK2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>ESCO2</i> geno mutacijų tyrimas
Pasikartojančių sekų skaičiaus <i>FMRI</i> gene tyrimas
<i>GJB2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>IDH1</i> ir <i>IDH2</i> genų mutacijų tyrimas
Y chromosomos mikrolelecijų tyrimas
<i>MEN1</i> geno mutacijų tyrimas
<i>MGMT</i> geno promotoriaus metilinimo tyrimas
<i>GCK</i> geno mutacijų tyrimas
<i>HNF1A</i> geno mutacijų tyrimas
<i>HNF4A</i> geno mutacijų tyrimas
<i>MTHFR</i> geno mutacijų tyrimas
<i>PROPI</i> geno c.301_302delAG mutacijų tyrimas
<i>PROPI</i> geno mutacijų tyrimas
<i>PRSSI</i> geno mutacijų tyrimas
<i>RET</i> geno mutacijų tyrimas
<i>SPINK1</i> geno mutacijų tyrimas
<i>TP63</i> geno mutacijų tyrimas
<i>TSC1</i> ir <i>TSC2</i> genų mutacijų tyrimas
<i>UGT1A1</i> geno mutacijų tyrimas
RNR išskyrimas
DNR išskyrimas (iš bet kurio ėminio)
<i>PAX6</i> geno mutacijų tyrimas
<i>CYP21A2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>SLC26A2</i> geno mutacijų tyrimas
Farmakogenetinis (<i>CYP 2C9</i> , <i>VKORC1</i> , <i>CYP2C19</i> , <i>CYP2D6</i> , <i>CYP3A4</i> , <i>CYP1A2</i> genų) 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
<i>FGFR3</i> geno mutacijų tyrimas
Mikrosatelitų nestabilumo tyrimas
Viso žmogaus egzomo sekoskaitos tyrimas
Kelių-keliasdešimties genų tyrimas naujos kartos sekoskaitos metodu
Donoro ir recipiento chimerizmo tyrimas
Minimaliai liktinei ligai stebėti skirtų žymenų tyrimas
Aukštos rezoliucijos žmogaus leukocitų antigenų tipavimo tyrimas
IGH, IGK, IGL, TCRB, TCRG, TCRD kloniškumo nustatymo tyrimas
<i>SMN1</i> ir <i>SMN2</i> genų mutacijų tyrimas
<i>KIT</i> geno mutacijų tyrimas (iš audinio)
<i>PDGFR</i> geno mutacijų tyrimas (iš audinio)
<i>SCN1A</i> geno mutacijų tyrimas
<i>GALT</i> geno mutacijų tyrimas
<i>CTNNB1</i> geno mutacijų tyrimas (iš audinio)
<i>Prader-Willi/Angelman</i> sindromo diagnostinis tyrimas
<i>DMPK</i> geno mutacijų tyrimas
<i>SLC19A3</i> geno mutacijų tyrimas
Amino rūgščių tyrimas

Dėl papildomos informacijos prašome kreiptis į Genetikos ir molekulinės medicinos klinikos administratorę Rimą Vainorienę tel.: (8 37) 32 67 41, el. p. rima.vainoriene @kaunoklinikos.lt