



Код ЛПУ

Фамилия

Имя

Отчество

Пол Муж Жен. Дата рождения день месяц год

Ф.И.О врача

Дата и время взятия пробы день месяц год / час мин

Страховая компания

Полис: серия

номер

№ амбулаторной карты Общее количество заказанных исследований

Отделение

"Клинический диагноз"

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

ОПРЕДЕЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИ ОПОСРЕДОВАННОГО РИСКА РАЗВИТИЯ ОНКОЛОГИЧЕСКОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ

- L003** Развернутая панель для диагностики врожденной гиперплазии надпочечников (15 мутаций CYP21A2)
- L011** Чувствительность стероидных рецепторов (Эстроген, прогестерон), 5 полиморфизмов: ESR1 (Xbal polymorphism; PvuII polymorphism; BtgI polymorphism), PGR (PROGINS allele; rs608995).
- L012** Генетическая предрасположенность к гирсутизму и гиперандрогении (CYP21A2CYP21A2*8 (Pro30Leu))

- L013** Генодиагностика адреногенитального синдрома (11 мутаций в гене CYP21A2) Определения генетических полиморфизмов, ассоциированных с риском развития рака молочной железы 8 точек: (BRCA1:185delAG, BRCA1:4153delA, BRCA1:5382insC, BRCA2:6174delT, BRCA1:3819delGTAA, BRCA1:3875delGTCT, BRCA1: Cys61Gly, BRCA1:2080delA).
- L066** Заключение. Риск развития рака молочной железы.

СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ СИСТЕМА, ТРОМБОЗЫ

- L150** Определение полиморфизмов, ассоциированных с риском развития тромбофилии (8 полиморфизмов): (F2: 20210 G>A, F5: 1691 G>A, F7: 10976 G>A, F13A1 G>T, FGB: -455 G>A, ITGA2: 807C>T, ITGB3: 1565 T>C, SERPINE 1 (PAI-1: -675 5G>4G).
- L150R** Заключение. Риск развития тромбофилии.
- L152** Риск развития тромбофилии расширенный: (Мутации в генах F2, F5. Полиморфизмы в генах F7, F13A1, FGB, ITGA2, ITGB3, SERPINE1, MTHFR, MTR, MTRR).
- L152R** Заключение. Риск развития тромбофилии расширенный.
- L155** Склонность к тромбозам при беременности (минимальная панель: 2 полиморфизма): (F2: 20210 G>A, F5: 1691 G>A).
- L155R** Заключение. Склонность к тромбозам при беременности.

- L160** Определение полиморфизмов, ассоциированных с риском развития артериальной гипертензии 9 полиморфизмов: ADD1 (1378 G>T (Gly460Tр)), AGT (704(803) T>C (Met235Thr)), AGT (521 C>T (Thr174Met)), AGTR1 (1166 A>C), AGTR2 (1675 G>A), CYP11B2 (-344 C>T), GNB3 (825 C>T (Ser275Ser)), NOS3 (-786 T>C), NOS3 (894 G>T (Glu298Asp)).
- L160R** Заключение. Риск развития артериальной гипертензии.
- L165** Определение полиморфизмов, ассоциированных с нарушениями фолатного цикла (4 полиморфизма): MTHFR (677 C>T (A222V)), MTHFR (1298 A>C (E429A)), MTR (2756 A>G (D919G)), MTRR (66 A>G (I22M)).
- L165R** Заключение. Нарушения фолатного цикла.

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

- L200** Непереносимость лактозы. Определение полиморфизмов, ассоциированных с нарушениями обмена лактозы: (MCM6 (-13910 T>C))
- L200R** Заключение. Непереносимость лактозы.
- L201** Метаболизм и чувствительность к кофеину: (полиморфизм в генах CYP1A2c.-163CA, ADORA2Ac.1083TC).
- L201R** Заключение. Метаболизм и чувствительность к кофеину.
- L202** Полиморфизм гена рецептора витамина D: (VDR283 AG (BsmI)).
- L202R** Заключение. Полиморфизм гена рецептора витамина D.
- L207** Наследственный HFE-ассоциированный гемохроматоз. (Гемохроматоз I типа)
- L207R** Заключение. Риск развития Наследственного HFE-ассоциированного гемохроматоза (Гемохроматоз I типа).
- L210** Синдром Жильбера. Определение инсерции (варианта UGT1A1*28) в промоторной области гена UGT1A1
- L210R** Заключение. Синдром Жильбера. Определение инсерции.

- L211** Генотипирование PNPLA3 при неалкогольном стеатогепатите печени
- L218** Генодиагностика синдрома Мартина-Белла (ломкая X-хромосома)
- L219** Генетическая предрасположенность к муковисцидозу 5 полиморфизмов в гене CFTR: F508Del; delta508; [Delta F508]: 21-KB Del; CFTRdele2,3(21kb); 2143DelT; [Leu671Terf]; G551D; Gly551Asp; [1652G>A; G511D]; Trp128Ter; W1282X.
- L223** Молекулярный скрининг на микроделеции/микродупликации хромосом (30 синдромов)

▶ ФАРМАКОГЕНЕТИКА

- L250** Варфарин. Определение полиморфизмов, ассоциированных с метаболизмом варфарина 4 полиморфизма: CYP2C9 (430 C>T (Arg144Cys)), CYP2C9 (1075 A>C (Ile359Leu)), CYP4F2 (1347 C>T (Val433Met)), VKORC1 (-1639 G>A).
- L250R** Заключение. Варфарин. Метаболизм варфарина.

▶ HLA-ТИПИРОВАНИЕ

- L400** HLA B27 (HLA генотипирование I класса, ПЦП)
- L400R** Заключение. HLA B27 (HLA генотипирование I класса, ПЦП).
- L405** HLA генотипирование (B51, болезнь Бехчета)
- L406** HLA генотипирование (DQ2/DQ8 при целиакии)
- L407** Генетическая предрасположенность к псориазу, 2 полиморфизма: IL10 (A-1082G), TNF (G-308A).
- G090** Гены HLA II класса локус DRB1
- G095** Гены HLA II класса локус DQA1
- G100** Гены HLA II класса локус QRB1

▶ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК НАРУШЕНИЯ РЕПРОДУКТИВНОЙ ФУНКЦИИ

- L350** Мужское бесплодие: Определение генетических причин азооспермии 8 полиморфизмов: AZFa; USP9Y (AZF microdeletions; AZFa), AZFa; XGPY (AZF microdeletions; AZFa), AZFb; DYS218 (AZF microdeletions; AZFb), AZFb; DYS224 (AZF microdeletions; AZFb), AZFb; RBMY1D (AZF microdeletions; AZFb), AZFc; CDY1B (AZF microdeletions; AZFc), AZFc; DAZ1 (AZF microdeletions; AZFc), AZFc; DAZ1 (AZF microdeletions; AZFc), SRY; Y-control (AZF microdeletions; Y control marker), ZFY; XY-control (AZF microdeletions; XY control marker).
- L350R** Заключение. Мужское бесплодие (причины азооспермии).

▶ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

- L505** Анализ кариотипа.
- L506** Анализ кариотипа с абберациями

МАТЕРИАЛ НА ИССЛЕДОВАНИЕ ПРИНИМАЕТСЯ ТОЛЬКО В КОНТЕЙНЕРАХ И ПРОБИРКАХ, ПРЕДОСТАВЛЕННЫХ ЛАБОРАТОРИЕЙ!

- Пробирка с ЭДТА (фиолетовая крышка)
- Пробирка с гепарином (зелёная крышка)

ШТРИХ-КОД