



ФИО пациента:

Телефон или e-mail:

ФИО врача:

Дата рождения:

День цикла:

Срок беременности (недели):

Дата взятия:

Номер медицинской карты:

Пол: М Ж

11.5

Штрих-код:

Принимаемые препараты: _____ Наименование мед. организации: _____

ИССЛЕДОВАНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ПОЛИМОРФИЗМОВ МЕТОДОМ ПЦР*

- 19.01.010 - Генетические факторы риска развития синдрома поликистозных яичников
- 19.01.011 - Генетические факторы риска развития рака молочной железы и рака яичников (BRCA1, BRCA2)
- 19.01.028 - Определение наиболее частых мутаций в гене CHEK2 (1100delC, IVS2 +1G>A)
- 19.01.029 - Определение мутации 657del5 в гене NBS1
- 19.01.030 - Определение наиболее частых мутаций в гене CHEK2 (1100delC, IVS2 +1G>A) и мутации 657del5 в гене NBS1
- 19.01.031 - Расширенное исследование генетических факторов риска развития рака молочной железы и рака яичников: мутации в 4-х генах - BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBS1
- 19.01.020 - Генодиагностика первичной яичниковой недостаточности
- 19.01.012 - Генетические факторы риска развития остеопороза

*Внимание! Необходима отдельная пробирка.

- 19.01.021 - Генотипирование чувствительности рецептора витамина D, диагностика остеопороза
- 19.01.032 - Генотипирование чувствительности рецептора витамина D, диагностика нефролитиаза
- 19.01.013 - Генетический тест на лактозную непереносимость
- 19.01.014 - Генетические факторы риска развития синдрома Жильбера, риска развития осложнений при терапии иринотеканом
- 19.01.017 - Диагностика врожденного гемохроматоза
- 19.01.022 - Генотипирование гена PNPLA3 при неалкогольной жировой болезни печени
- 19.01.023 - Генотипирование альфа-1 антитрипсина (S и Z аллели)
- 19.01.025 - Генодиагностика болезни Вильсона-Коновалова
- 19.01.015 - Комплексное генетическое обследование на врожденную гиперплазию надпочечников
- 19.01.024 - Генотипирование числа X-хромосом (с-мы Клайнфельтера, Тернера, тройной X)

ДИАГНОСТИКА ТРОМБОФИЛИЙ И НЕВЫНАШИВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ*

- 19.01.003 - Скрининг генетических факторов риска тромбозов; минимальное обследование при назначении оральных контрацептивов (F2, F5 - 2 точки)
- 19.01.019 - Генетические факторы риска развития тромботических осложнений

*Внимание! Необходима отдельная пробирка.

- 19.01.008 - Мутации генов фолатного цикла (MTHFR, MTR, MTRR - 4 точки)
- 19.01.009 - Генетические факторы риска при беременности: тромбоз, невынашивание беременности и патология развития плода (F2, F5, F7, FGB, F13A1, SEPRINE, ITGA2, ITGB3, MTHFR, MTR, MTRR - 12 точек)

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ МУЖСКОГО БЕСПЛОДИЯ*

- 19.02.001 - Исследование фактора репродуктивности AZF (локусы A, B, C)

*Внимание! Необходима отдельная пробирка.

- 19.02.002 - Исследование мутаций гена муковисцидоза (CFTR)

HLA-ТИПИРОВАНИЕ*

- 19.04.001 - Антигены системы гистосовместимости HLA II класс, генотипирование (локусы DRB1, DQA1, DQB1)
- 19.04.006 - Комплекс "Генотипирование супружеской пары по антигенам гистосовместимости HLA II класса"

*Внимание! Необходима отдельная пробирка.

- 19.04.005 - Антиген системы гистосовместимости HLA B27
- 19.04.008 - Генотипирование генов HLA DQ для диагностики целиакии
- 19.04.009 - HLA B51 типирование
- 19.04.010 - Генотипирование HLA-Cw6 при псориазе

ДИАГНОСТИКА ПЕРИОДИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ*

- 19.06.001 - Диагностика семейной средиземноморской лихорадки (периодическая болезнь, ген MEFV)

*Внимание! Необходима отдельная пробирка.

СПЕЦИАЛЬНЫЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРОФИЛИ*

- 19.07.001 - ДНК-диета

*Внимание! Необходима отдельная пробирка.

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ*

- 19.05.001 - Исследование кариотипа (кариотипирование)
- 19.05.004 - Кариотип, анализ экспертного уровня**

* Внимание! Необходима отдельная пробирка.
** Внимание! Прием биоматериала осуществляется ТОЛЬКО в понедельник до 12:00!
Транспортировка СТРОГО при температуре +2...+8°C

ПОЛИГЕНОМНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ И ПАНЕЛИ

<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.001 - Клиническое секвенирование экзозома
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.002 - Клиническое секвенирование генома
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.003 - Полное секвенирование экзозома
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.004 - Панель "Факоматозы и наследственный рак"
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.005 - Полное секвенирование генома GenomeUNI
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.006 - Панель "Заболевания соединительной ткани"
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.007 - Панель "Наследственные эпилепсии"
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.008 - Большая неврологическая панель
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.009 - Панель "Наследственные нарушения обмена веществ"

<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.010 - Панель "Нервно-мышечные заболевания"
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.011 - Панель "Наследственные заболевания почек"
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.012 - Панель "Митохондриальный геном"
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.013 - Панель "Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта"
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.014 - Панель "Наследственная тугоухость"
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.015 - Панель "Туберозный склероз и нейрофиброматоз"
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.016 - Секвенирование одного клинически значимого гена
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.11.017 - Геном "ФЕРТИ" - диагностика генетических причин бесплодия у мужчин и женщин

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И СИНДРОМЫ

<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.001 - Тандемная масс-спектрометрия (спектр аминокислот и ацилкарнитинов)
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.002 - Синдром ломкой X-хромосомы
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.003 - Синдром ломкой X хромосомы: определение числа CGG повторов
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.004 - Секвенирование гена CFTR
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.005 - Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии)
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.006 - Нейросенсорная несиндромальная тугоухость: поиск частых мутаций в гене GJB2
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.007 - Синдром Прадера-Вилли/Ангельмана
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.008 - Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV: поиск делеций в гене SMN1
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.009 - Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV: анализ носительства
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.010 - Хорея Гентингтона: поиск наиболее частых мутаций в гене HTT
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.011 - Поиск делеций в гене NF1 методом MLPA
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.012 - Определение числа копий генов SMN1, SMN2
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.013 - Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I: поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена PMP22
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.014 - Подтверждение мутации, выявленной NGS секвенированием по Сэнгеру у трио* *Внимание! Выбор ПРЕНАТАЛЬНОГО биоматериала зависит от срока беременности: • ворсины хориона - с 10 недели беременности; • амниотическая жидкость - с 16 недели беременности; • пуповинная кровь - с 20 недели беременности.
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.015 - Поиск делеций в гене NF2 методом MLPA
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.016 - Поиск мутаций в гене GJB2 (Cx26)
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.12.017 - Скрининг на наследственные заболевания ЭКСПЕРТНЫЙ

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ

<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.13.001 - Панель «Метаболизм глютена»
--------------------------	----------------------------------	---

УСТАНОВЛЕНИЕ ОТЦОВСТВА И РОДСТВА

<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.14.001 - Тест на отцовство/материнство, 20 маркеров (2 участника: отец+ребенок или мать+ребенок)* *Внимание! От КАЖДОГО участника исследования необходимо получить не менее 2 образцов биоматериала - суммарно не менее 4 образцов на исследование
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	19.14.002 - Установление отцовства дородовое, неинвазивное** **Внимание! Кровь матери на исследование должна быть сдана не ранее, чем с 9 недель одноплодной беременности. Срок беременности должен быть установлен по данным УЗИ.

- пробирка с зеленой крышкой
- пробирка с сиреневой крышкой (6 мл)
- пробирка с сиреневой крышкой, 6 мл (М) + пробирка с сиреневой крышкой, 6 мл (Ж)
- пробирка Cell Free DNA
- зонд с коллектором без среды
- фильтр

