

ПРАВИЛА ЛАБОРАТОРИИ	2
СТРУКТУРА БЛАНКОВ	4
ТРЕБОВАНИЯ К МАРКИРОВКЕ ПРОБ В ЛАБОРАТОРИЮ	5
ОГРАНИЧЕНИЯ ПО ПРИЕМУ БИОМАТЕРИАЛА	9
ПРЕАНАЛИТИЧЕСКИЕ ТРЕБОВАНИЯ ДЛЯ МАТЕРИАЛА	10
ПОЛНОГЕНОМНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ И ПАНЕЛИ	28
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И СИНДРОМЫ	30
ХРОМОСОМНАЯ ПАТОЛОГИЯ	57
НЕИНВАЗИВНЫЕ ПРЕНАТАЛЬНЫЕ ТЕСТЫ - НИПТ	60
ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА	Ошибка! Закладка не определена.
ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ	71
НЕВЫНАШИВАНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ И БЕСПЛОДИЕ	72
СКРИНИНГ НА НОСИТЕЛЬСТВО НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ	75
ОНКОГЕНЕТИКА	76
ГИСТОЛОГИЧЕСКИЕ И ИММУНОГИСТОХИМИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ	88
ФАРМАКОГЕНЕТИКА	101
ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ	104
УСТАНОВЛЕНИЕ ОТЦОВСТВА И РОДСТВА	117
ДОРОДОВОЕ УСТАНОВЛЕНИЕ ОТЦОВСТВА	123

ПРАВИЛА ЛАБОРАТОРИИ

Правила приема материала лабораторией:

1. Не маркированный материал в работу не принимается.
2. При заполнении направительных бланков необходимо придерживаться следующих правил:
 - штрих-код, наклеенный на направительный бланк, должен соответствовать штрих-коду, которым промаркирован биологический материал
 - направительный бланк должен заполняться строго печатными буквами
 - выбранные исследования отмечаются крестиком или галочкой.
3. При использовании программы удаленного ввода заявки, необходимо заполнять все поля и разделы формы.
4. Биологический материал, поступивший в лабораторию, не подлежит возврату, т.к. является потенциально опасным (может содержать инфекционные агенты: вирусы гепатитов, ВИЧ и др.)

Внимание! Возврату подлежат фиксированные гистологических материалов (блоки и стекла), abortивный материал, некоторые виды нестандартного материала (в случаях когда материал не используется в полном объеме для проведения исследования), по письменному запросу представителя.

Внимание! Письменный запрос о предоставлении разрешенного к возврату биоматериала рассматривается и подготавливается к возврату в течении 10 дней.

5. Материал подлежит хранению до утилизации (кроме блоков и стекол) в соответствии с нормами лаборатории.

Внимание! Заранее уведомляйте о желании забрать предоставляемый материал, желательно при регистрации заказа.

6. Дополнительные назначения или назначения при отсутствии направительного бланка исследования принимаются по электронной почте. Запрос должен содержать следующие данные:
 - ФИО пациента,
 - названия теста,
 - ФИО сотрудника, название клиники
 - обязательные поля для выбранного теста

Внимание! Если необходимо изменить исследование также необходимо письмо с запросом отправить на электронную почту: care@genomed.ru, callcenter@genomed.ru

7. При необходимости проведения дополнительных исследований сотрудники лаборатории могут обращаться к ответственным лицам медицинского учреждения за дополнительными сведениями о пациенте и запрашивать дополнительный материал.

8. Перед отправкой в лабораторию необходимо составить акт приема-передачи, указать общее количество биоматериала и бланков-направлений, указать наименование учреждения, дату отправки. Проверить соответствие заявки на лабораторные анализы взятым пробам; в направлении должны быть указаны: наименование ЛПУ; данные о пациенте, включая фамилию, имя, отчество, дату рождения, пол; диагноз; перечень лабораторных тестов; дата и время взятия проб крови; на этикетках вакуумных пробирок должны быть указаны: Ф.И.О. пациента; дата и время взятия проб крови. Данные заявки и данные маркировки проб должны совпадать.



СТРУКТУРА БЛАНКОВ

ТРЕБОВАНИЯ К МАРКИРОВКЕ ПРОБ В ЛАБОРАТОРИЮ

Правила штрих-кодирования материала

Цель штрих-кодирования – наиболее точная идентификация пациента и автоматизация лабораторно-диагностического процесса.

Количество необходимых штрих-кодов определяется с учетом штрих-кодирования бланка направления (не менее 2-х штрих кодов на пациента: 1-й-на пробирку, 2-й на бланк). На пробирке и на бланке штрих-код должен совпадать.

Штрих-код:

1. наклеивать на пробирку следует строго вертикально, на имеющуюся наклейку пробирки, ровно и плотно.
2. прозрачную зону необходимо оставить для контроля за состоянием крови.
3. не заклеивать информацию о сроке годности пробирки. Для пробирок STRECK не заклеивать информацию о лоте пробирки!
4. между крышкой пробирки и штрих-кодом должно оставаться расстояние не менее 8 мм.

Внимание! Не правильно наклеенные штрих-коды не будут считываться сканерами приборов.

1. STRECK CELL-FREE DNA BCT* пробирка для сбора крови 10 мл.



- Штрих-код наклеивать строго вертикально, на имеющуюся наклейку пробирки.
- Не заклеивать информацию о лоте пробирки, сроке годности.
- Обязательна маркировка с указанием: ФИО; дата рождения; дата забора.

2. Вакуумные пробирки с ЭДТА К2 / К3; с гепарином



- Штрих-код наклеивать строго вертикально, на имеющуюся наклейку пробирки.
- Не заклеивать информацию о сроке годности.
- Обязательна маркировка с указанием : ФИО; дата рождения; дата забора.

3. Стерильный контейнер объемом 5 мл, 10мл, 15мл, 50 мл.



- Штрих-код наклеивать строго вертикально на имеющуюся наклейку контейнера или специальную зону для маркировки.
- Между крышкой пробирки и штрих-кодом должно оставаться расстояние не менее 8 мм.
- Обязательна маркировка с указанием: ФИО; дата рождения; дата забора; наименование материала.
- Контейнер должен быть плотно закрыт крышкой по резьбе.

4. Тупфер (сваб) со стерильным зондом-тампоном, без среды.



- Штрих-код наклеивать строго вертикально на имеющуюся наклейку контейнера.
- Между крышкой пробирки и штрих-кодом должно оставаться расстояние не менее 8 мм.
- Не заклеивать штрих-кодом срок годности стерильного контейнера.
- Обязательна маркировка с указанием: ФИО; дата рождения; дата забора; наименованием материала.

5. Стерильный контейнер типа “Эппендорф”.



- Штрих-код наклеивать строго вертикально на имеющуюся наклейку контейнера или специальную зону для маркировки.
- Между крышкой пробирки и штрих-кодом должно оставаться расстояние, он не должен мешать открытию и закрытию контейнера.
- Обязательна маркировка с указанием: ФИО; дата рождения; дата забора; наименование материала

6. Зип-пакет для транспортировки парафиновых блоков (FFPE) и стекол (гистологических препаратов)



- В один зип-пакет должен быть помещен биоматериал только одного пациента.
- На зип-пакет должны быть наклеены штрих-коды, относящиеся только к одному пациенту.
- Количество штрих-кодов на зип-пакете должно соответствовать количеству тестов, выполняемых на предоставленном биоматериале.
- Не заклеивать штрих-кодом ziplock на пакете.
- Обязательна маркировка с указанием: ФИО; дата рождения; дата предоставления материала
- Желательно указать приоритетность выполнения исследований, если их заказано несколько

ОГРАНИЧЕНИЯ ПО ПРИЕМУ БИОМАТЕРИАЛА

Критерии неприемлемости биоматериала для анализа в лаборатории являются:

- гемолиз
- сгусток крови
- отсутствие маркировки на пробирках, перепутывание направлений на анализ;
- несоответствие биоматериала заявленному в направлении;
- несоответствие объема собранной крови количеству добавленного антикоагулянта;
- неправильное хранение биоматериала;
- неправильная и несвоевременная транспортировка биоматериала.

Внимание! Вакуумную пробирку следует заполнять строго до предусмотренного объема, чтобы обеспечить правильное соотношение крови и антикоагулянта – крови не должно быть в пробирке меньше указанного объема (эффект разбавления) или больше (опасность свертывания).

ПРЕАНАЛИТИЧЕСКИЕ ТРЕБОВАНИЯ ДЛЯ МАТЕРИАЛА ВЕНОЗНАЯ КРОВЬ



Пробирки STRECK

CELL-FREE DNA BCT* – это пробирки для сбора крови с консервантом, стабилизирующим ядросодержащие клетки крови. Эта уникальная стабилизация предотвращает высвобождение геномных ДНК, что позволяет изолировать и исследовать внеклеточную ДНК. Объем забираемой крови 10 мл.

Правила забора крови в пробирку STRECK для тестов из группы неинвазивные пренатальные тесты.

- При подготовке к тестам данной группы нет специальных требований, кровь можно сдать в любое время, независимо от приема пищи.
- Заполнять кровью до метки объема. Не использовать шприц при заборе!
- После взятия крови плавно перевернуть пробирку 8-10 раз, не встряхивать, не взбалтывать, не центрифугировать, далее оставить в вертикальном положении при комнатной температуре.
- После забора на протяжении всего времени хранить и транспортировать при комнатной температуре.
- Поступление образца в лабораторию Геномед должно осуществляться:
 - не позднее 10 дней после забора крови для тестов, выполняемых в Геномед
 - не позднее 4-5 дней после забора крови для тестов НИПТ, выполняемых в лаборатории Натера (США) (в лабораторию Натера кровь должна поступить не позднее 7 дней после забора)

Внимание! Не замораживать.

Правила забора крови в пробирку STRECK для тестов из группы онкогенетика.

- Кровь можно сдать в любое время, независимо от приема пищи.
- Заполнять кровью до метки объема. Не использовать шприц при заборе!
- После взятия крови плавно перевернуть пробирку 8-10 раз, не встряхивать, не взбалтывать, не центрифугировать, далее оставить в вертикальном положении при комнатной температуре.
- После забора на протяжении всего времени хранить и транспортировать при комнатной температуре.
- Поступление образца в лабораторию должно осуществляться не позднее 2 дней после забора крови.

Внимание! Не замораживать.

Пробирки с ЭДТА сиреневая крышка



Вакуумные пробирки с ЭДТА К2 / К3 содержат антикоагулянт К- ЭДТА, нанесенный в мелкодисперсном виде на внутренние стенки пробирки. Предназначены для осуществления лабораторных исследований цельной крови. Наполнитель ЭДТА связывает ионы кальция, создавая стабильные комплексы и предотвращая свертывание крови. Концентрация и свойства внеклеточных и клеточных составляющих при этом практически не меняются. Используются пробирки объемом 2 мл, 4 мл, 6 мл, 9 мл .

Правила забора крови в пробирку с ЭДТА для проведения тестов по ДНК.

- Заполнять кровью до метки объема. Не использовать шприц при заборе!
- После взятия крови перевернуть пробирку 8-10 раз для полного перемешивания антикоагулянта с кровью.
- Оставить в вертикальном положении при комнатной температуре в течение не менее 30 минут.
- Поместить пробирку в холодильник (температура +2°...+8°С)
- Хранить и транспортировать при температура +2°...+8°С, допустима транспортировка в течение 1-2 суток при комнатной температуре.
- Поступление образца в лабораторию должно осуществляться не позднее 7 дней после забора крови.

Правила забора крови в пробирку с ЭДТА для проведения тестов по РНК (онкогематология).

- Заполнять до метки объема. Не использовать шприц при заборе!
- После взятия крови перевернуть пробирку 8-10 раз для полного перемешивания антикоагулянта с кровью
- Поместить пробирку в холодильник (температура +2°...+8°С)
- Хранить и транспортировать строго при температура +2°...+8°С. Пребывание пробирки с кровью при комнатной температуре недопустимо даже в течение короткого времени!
- В лабораторию поступление образца должно осуществляться не позднее 1-2 суток после забора крови.

Вакуумная пробирка с гепарином (зеленая крышка/оранжевая крышка)



Функции антикоагулянта выполняет литий-гепарин (натрий-гепарин), нанесенный сухим распылением на внутреннюю поверхность пробирки. Гепарин лития активирует антитромбины и блокирует процесс свертывания в образце крови.

Правила забора крови в пробирку с зеленой крышкой



- Заполнять до метки объема. Не использовать шприц при заборе!
- После взятия крови переверните пробирку 8-10 раз для полного перемешивания и растворения антикоагулянта в крови.
- Далее оставить в вертикальном положении при комнатной температуре в течение не менее 30 минут.
- Далее поместите пробирку в холодильник (температура +2°...+8°C)
- Хранить и транспортировать строго при температуре +2°...+8°C
- В лабораторию поступление образца должно осуществляться не позднее **1-2 дней** после забора крови.

Исследования, выполняемые из пробирки с зеленой крышкой (оранжевой крышкой):

- FISH-диагностика (1 локус)
- FISH-диагностика (2 пары хромосом, 2 зонда)
- FISH-диагностика (хромосомы X и Y)
- Определение ОДЦЖК в плазме крови (диагностика пероксисомных заболеваний)
- Кариотип, анализ экспертного уровня

ПАРАФИНОВЫЕ БЛОКИ И СТЕКЛА

- I. **Выполняемые группы тестов:** Онкогенетика, Иммуногистохимия, Хромосомная патология, Установление отцовства и родства,
- II. **Подготовка к забору биоматериала. Процедура взятия биологического материала:** Парафиновые блоки (FFPE) изготавливают из тканей, полученных в ходе планового оперативного вмешательства или биопсии, в специализированных патологоанатомических лабораториях по стандартной процедуре фиксации в 10% забуференном формалине с последующей заливкой парафином. Стекла (гистологические препараты) получают путем нарезки блоков на микротоме с последующей окраской срезов гематоксилин-эозином. Желательно предоставление выписок/истории болезни и гистологических заключений при их наличии.

Внимание! Качество и количество выделенной ДНК, эффективность гибридизации с FISH-зондом зависят от качества фиксации и заливки материала

- III. **Упаковка (контейнер):** Материал (блоки, стекла, футляр со стеклами и т.д.) поместить в один зип пакет. Маркировать материал, количеством штрих-кодов равному зарегистрированным исследованиям на данный материал, с указанием приоритетности выполнения исследований. На пакете указать количество стекол и количество блоков передаваемых в лабораторию.

- IV. **Условия хранения и транспортировки:** Хранить и транспортировать при комнатной температуре.

- V. **Количество биоматериала:** Необходимо предоставить все имеющиеся блоки со стеклами. После патоморфологической оценки будут отобраны наиболее подходящие для анализа блоки (при наличии соответствующих стекол). Для тестов из группы Онкогенетика минимальное содержание опухолевой ткани в блоке должно составлять 20%, оптимальное - более 50%. Для тестов из группы Иммуногистохимия минимальное содержание опухолевой ткани в блоке должно составлять 10%. При содержании опухолевой ткани ниже указанных % есть вероятность получения ложноотрицательных результатов.

- VI. **Возврат биоматериала:** Блоки и стекла относятся к материалу возвращаемому после проведения исследований по запросу заказчика. Запрос предоставляется в письменном виде, рассмотрение и подготовка материала к передаче заказчику в течении 10 дней.

- VII. **Вероятность выделения ДНК необходимого качества:** средняя

Внимание! В случае, если на руках у заказчика имеются только парафиновые блоки, изготовление стекол осуществляется силами лаборатории по согласованию с заказчиком в рамках дополнительного исследования.



В случае, если блок изготовлен не по стандартной методике, может понадобиться его перезаливка, что осуществляется силами лаборатории по согласованию с заказчиком в рамках дополнительного исследования.

При сильном изменении размера и формы материала в блоке по сравнению с соответствующим стеклом и невозможности определения локализации опухоли, может понадобиться изготовление дополнительных стекол, что осуществляется силами лаборатории по согласованию с заказчиком в рамках дополнительного исследования.

Внимание! Для исследований из группы тестов **Иммуногистохимия**:

- Если ИГХ панель известна лечащему врачу, то в направлении, дополнительно к основным клиническим данным, необходимо указать перечень диагностических антител.
- Если панель антител неизвестна и гистогенез опухоли не определен, то необходимо провести предварительный просмотр готовых препаратов для назначения панели антител врачом – патологоанатомом (код услуги – 1613).

АБОРТИВНЫЙ МАТЕРИАЛ

- I. Выполняемые группы тестов:** Хромосомная патология, Установление отцовства и родства, Наследственные заболевания и синдромы, Полногеномные исследования и панели
- II. Подготовка к забору биоматериала. Процедура взятия биологического материала:**

1. Удалите из образца крупные сгустки крови.
2. Промойте абортивный материал стерильным физиологическим раствором для удаления остатков крови. Это поможет снизить уровень контаминации материнскими клетками и обеспечит лучшую идентификацию ткани эмбриона.
3. Отделите хорион от децидуальной оболочки. Децидуальная оболочка розового цвета, плотная и выглядит как лист. При обильном промывании ворсины хориона всплывают и выглядят как перья, имея цвет более белый, чем у децидуальной оболочки.
4. Поместите имеющийся плодный материал (плодное яйцо, хорион, ткань пупочного канатика, ткань плаценты, ткани плода) в стерильный контейнер с 0,9% физиологическим раствором.
5. Если во время процедуры аборта используется отсасывание при помощи ручного вакуумного аспиратора, поместите в контейнер все содержимое.
6. Если отбор ворсин хориона или другого плодного материала вызвал у вас затруднения, поместите в контейнер весь имеющийся абортивный материал.
7. Если прерывание беременности произошло на сроке после 13-ой недели беременности - в контейнер необходимо поместить только кусочек тканей плода (мышцы, палец, пуповина). В случае предоставления всего плода, необходимо сообщить о готовности забрать плод или дать разрешение на его утилизацию.

Внимание! При невозможности идентификации плодного материала в лаборатории, либо при видимых нарушениях преаналитики, заказчик может быть оповещен о нецелесообразности проведения теста по предоставленному материалу.

III. Упаковка (контейнер): материал должен быть полностью погружен в физиологический раствор. Контейнер должен быть плотно закрыт. Не допускать протекания или попадания посторонних веществ. Каждый контейнер должен быть идентифицирован (подписан и/или штрих-кодирован). При многоплодной беременности материал каждого эмбриона необходимо предоставить в отдельном контейнере. На контейнере должно быть указано “плод 1” либо “плод 2”.

IV. Условия хранения и транспортировки: До получения материала лабораторией хранить в холодильнике при температуре от +4 до +8 °С до двух суток. При необходимости более длительного хранения заморозить биоматериал и хранить при -20 °С до отправки в лабораторию.

Внимание! Не помещать материал в формалин!

Количество биоматериала: 0,5 кв.см. (только ткань, принадлежащая плоду/эмбриону)



V. Вероятность выделения ДНК необходимого качества: высокая

КАРТОЧКА-ФИЛЬТР

I. Выполняемые тесты:

- Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)
- Скрининг-тест на ЛБН (определение концентрации лизосфинголипидов в пятнах высушенной крови)

II. Подготовка к забору биоматериала. Процедура взятия биологического материала:

Кровь собирается на стандартную карточку-фильтр (№903). Кровь может быть как капиллярная (из пальца, пятки), так и венозная. Необходимо хорошо пропитать выделенную область на фильтре.

Обязательно маркировать, указать ФИО, название направившего

Задать имя и фамилию

Материнское имя

Пол ребенка: Female Male

Дата рождения: _____

Дата взятия пробы: _____

Вес при рождении: _____

Normal pregnancy? 3729413

Premature baby?

Antibiotic? Substitutes?

Do not touch sample area. Do not use if damaged.

The circles on the paper are to be spotted equally and accurately saturated with one drop of blood in each circle, taken in the usual manner from the heel. The drops may be bigger than the circle, but under no circumstances smaller. The blood spots are left to air dry.

Medical institution: _____

Mother's Name: _____

Infant's name: _____

Date of birth: _____ Birth Weight: _____

Date of specimen collection: _____

Normal pregnancy? 3729413

Premature baby?

Antibiotic? Substitutes?

учреждения, возраст, пол, штрих-код при наличии. При наличии, приложить выписку из истории болезни. Все графы заполняются печатными буквами!

Внимание! При маркировке не нарушать зону для биоматериала на карточке-фильтре!

Образец высушивается 2-3 часа на воздухе.

Образец не должен соприкасаться с образцами других пациентов и грязной поверхностью.

Пример правильного взятия образцов крови:

Лицевая сторона:

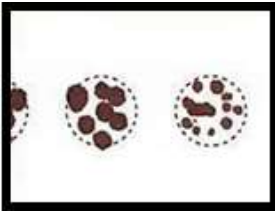


Обратная сторона:

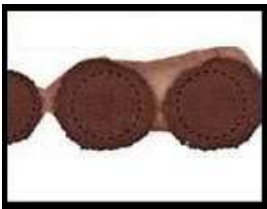


Примеры неправильного взятия образцов крови:

1. Отмеченная область не заполнена в полном объеме



2. Образец не высушен до конца, в результате чего произошло растекание образца при транспортировке.



3. Фильтровальная бумага недостаточно пропитана кровью.



- III. **Упаковка (контейнер):** Сухую карточку-фильтр поместить в чистый конверт
- IV. **Условия хранения и транспортировки:** Хранить и транспортировать образцы при комнатной температуре 1-3 дня
- V. **Количество биоматериала:** одна карточка для выполнения одного теста

ПРЕНАТАЛЬНЫЙ МАТЕРИАЛ

- I. **Выполняемые группы тестов:** Пренатальная диагностика, Хромосомная патология, Установление отцовства и родства, Наследственные заболевания и синдромы, Полногеномные исследования и панели.
- II. **Подготовка к забору биоматериала. Процедура взятия биологического материала**
 1. **Биопсия ворсин хориона.** Биоптат ворсин хориона получают путем изъятия маленького кусочка ткани оболочки плода (для анализа достаточно 10-15 мг), называемой хорионом. Забор биоптата выполняется под контролем УЗИ через брюшную стенку. Оптимальный срок беременности для проведения биопсии 9,5-12 недель (допустимый - 8-14 недель). Преимуществом данного метода получения пренатального материала является возможность выполнения теста на раннем сроке беременности.
 2. **Амниоцентез.** Амниотическую (околоплодную) жидкость получают путем амниоцентеза – прокола (пункции) амниотической оболочки плода. Доступ к оболочке плода осуществляется под контролем УЗИ через переднюю брюшную стенку матери. Данный вид исследования возможен в I-III триместре беременности, однако специалисты рекомендуют эту процедуру выполнять на сроке 16-20 недель.
 3. **Кордоцентез.** Кордоцентез - забор крови плода непосредственно из сосудов пуповины. Процедура оптимальна на сроке беременности 21-24 недели (возможна на сроке более 18-20 недель). Длинная игла для забора крови вводится через переднюю брюшную стенку матери под контролем УЗИ в матку, выбирается точка прокола (обычно на расстоянии 3-5 см. от места крепления пуповины к плаценте), далее иглу быстро точным движением вводят в просвет сосуда пуповины, выполняют забор необходимого объема крови.

III. Упаковка (контейнер):

Ворсины хориона поместить в контейнер типа “эппендорф” или в стерильный контейнер (5-15 мл) с плотно закручивающейся крышкой, залить физиологическим раствором.

Амниотическую жидкость перелить в стерильный контейнер на 15-50 мл с плотно закручивающейся крышкой

Пуповинная кровь перелить в пробирку с ЭДТА (с сиреневой крышкой).

- IV. **Условия хранения и транспортировки:** До получения материала лабораторией хранить в холодильнике при температуре от +4 до +8 °С не более 48 часов. Допустима транспортировка в течение суток при комнатной температуре.

V. Количество биоматериала:

Ворсины: 10-20 мг (5-10 ворсин)

Амниотическая жидкость: не менее 10 мл амниотической жидкости;

Пуповинная кровь: не менее 0,5 мл

- VI. **Вероятность выделения ДНК необходимого качества:** высокая

БУККАЛЬНЫЙ ЭПИТЕЛИЙ

Внимание!

1. При взятии всех образцов использовать одноразовые перчатки. В случае невозможности использования перчаток минимизировать контакт с той частью биоматериала, где может находиться днк.
2. Не помещайте непросушенные образцы в герметичные контейнеры или полиэтиленовые пакеты, так как это приводит к процессам гниения и деградации ДНК.

I. Выполняемые группы тестов: Генетические предрасположенности, Установление отцовства и родства, Полногеномные исследования и панели (в случае невозможности использования крови)

II. Подготовка к забору биоматериала. Процедура взятия биологического материала Взятие образцов буккального эпителия осуществляется в любое время суток. Забор биоматериала осуществляется при помощи специального зонда - тампона из вискозы или хлопка, который помещается в сухую стерильную пластиковую пробирку тупфер (сваб) из полипропилена. Тупфер снабжен этикеткой, гарантирующей однократное использование.

У взрослых: требуется воздержаться от еды, питья, а также курения за полчаса до процедуры. Непосредственно перед взятием образцов тщательно прополоскать рот чистой водой без использования гигиенических средств для полости рта. Подождать пару минут.

У детей, находящихся на грудном вскармливании: образцы следует брать не менее чем через 30 минут после кормления. Непосредственно перед взятием образца необходимо дать попить воды.

Взятие биологических образцов осуществляется со внутренней стороны щеки с использованием специальных одноразовых зондов (ватных палочек). Круговым движением вскрыть тупфер (сваб), убедившись в целостности защитной полоски. Ватной палочкой, закрепленной на крышке пробирки, потереть с небольшим нажимом внутреннюю поверхность одной щеки 10-15 раз, повторить процедуру с использованием второго зонда на внутренней поверхности другой щеки. После забора зонды нужно подсушить (30-60 сек.) не касаясь ватными палочками рук и каких-либо поверхностей.

III. Упаковка (контейнер): Поместить обратно в упаковку тупфера (сваб) высушенный зонд, не задевая ватный конец зонда руками и окружающими предметами. На тубусе печатными буквами написать ФИО лица, которому принадлежит биологический материал.

IV. Условия хранения и транспортировки: Образцы должны храниться в отдельных пробирках тупфер (сваб) или отдельных чистых конвертах - в случае если забор материала осуществляли гигиеническими ватными палочками. Хранить и транспортировать образцы при температуре +18+25°C.

V. Количество биоматериала: 2 пластиковых пробирки из полипропилена с зондом или 4-6 обычных ватных палочек в отдельном конверте для каждого участника.

VI. Вероятность выделения ДНК необходимого качества: высокая

Внимание! В случае отсутствия тупферов забор буккального эпителия может быть осуществлен обычными гигиеническими ватными палочками. Использовать новую (не вскрытую ранее) упаковку ватных палочек. Хорошо подсушивать палочки перед помещением их в конверт, не допускать слипания палочек между собой и со стенками конверта.

КЛЕТКИ ТРОФЭКТОДЕРМЫ ЭМБРИОНА

I. Выполняемые группы тестов: Преимплантационное генетическое тестирование

II. Подготовка к забору биоматериала. Процедура взятия биологического материала. Все процедуры проводятся врачом-эмбриологом в специализированной клинике ЭКО. На 5-й день развития эмбриона, полученного в рамках протокола ЭКО, из трофэктодермы (внешнего слоя клеток) берется несколько клеток, которые помещаются в пробирки со специальным буфером.

III. Упаковка (контейнер)

Материал доставляется в пробирках со специальным буфером, установленных в изотермический штатив (пробирки с буфером и штатив предоставляются лабораторией)

IV. Условия хранения и транспортировки

при T= -20 °C до 72 часов.

V. Количество биоматериала

3-4 клетки трофэктодермы на каждый тестируемый эмбрион

ОПЕРАЦИОННЫЙ И БИОПСИЙНЫЙ МАТЕРИАЛ ДЛЯ ГИСТОЛОГИЧЕСКИХ И ИММУНОГИСТОХИМИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

Внимание! Маркировка на контейнере с биологическим материалом должна совпадать с данными в сопроводительном направлении (желательно на оригинальном направлении на морфологическое исследование компании ГЕНОМЕД).

Обязательно указать следующие данные по пациенту: пол, возраст, локализация поражения, клинический диагноз. Рекомендуется приложить все имеющиеся данные клинических исследований (протокол операции, длительность заболевания, анализ крови, лечение/выписка из истории болезни, данные КТ/МРТ/рентгенографии и др.).

Для гинекологического материала:

- Дата последней менструации;
- Менопауза (лет);
- Отсутствие цикла/аменорея (да / нет);
- Прием гормональных препаратов (да/нет, если да, то каких)
- Основные жалобы пациентки, с которыми обратилась: дата, длительность и характер нарушений (если кровотечение, то обильное, скудное, кровомазание или слепки, продолжительное или кратковременное)
- Выполнялось ли УЗИ?
- Протокол гистероскопии (для операций, связанными с патологиями матки)

Для материала ЖКТ:

- Для биопсий пищевода, желудка, кишечника **ОБЯЗАТЕЛЕН** протокол гастроскопии или колоноскопии;
- Для биопсий пищевода при подозрении на пищевод Баррета – расстояние от кардиоэзофагеального перехода до места биопсии;
- Для классификации гастрита по OLGA/OLGIM необходимо взять 5 биоптатов (2 антрум, 2 тело, 1 угол желудка);
- При опухолях панкреато-биллиарной зоны – данные КТ/МРТ поджелудочной железы и желчных протоков;
- Полипы толстой кишки должны быть маркированы с обязательным указанием локализации и на каком расстоянии взято;
- При подозрении на ВЗК (язвенный колит, болезнь Крона) – указание клинической картины (эндоскопическая картина, возраст больного, продолжительность заболевания, методы лечения). Необходимо предоставлять не менее 5 биоптатов из каждого отдела кишки (обязательно включение подвздошной и прямой кишки).

Для материала печени:

- Показатели уровня АФП в крови;
- Данные КТ, МРТ, УЗИ;

Для материала молочной железы:

- Данные предыдущих гистологических исследований (если проводились)
- Данные маммографического обследования
- РГ + описание (для операционного материала)

Для материала костной ткани:

- РГ/КТ/МРТ снимки поражения, **ОБЯЗАТЕЛЬНО** описание рентгенолога с предварительным диагнозом

Для материала кожи:

- Точная локализация;
 - При воспалительных заболеваниях: осмотр врача-дерматолога и его дифференциальный диагноз;
 - Динамика развития образования и анамнез;
- I. **Выполняемые группы тестов:** Гистологические и иммуногистохимические исследования
 - II. **Подготовка к забору биоматериала. Процедура взятия биологического материала**

После забора материала в ходе планового оперативного вмешательства или биопсии его необходимо сразу же поместить в емкость с фиксатором – 10% нейтральным формалином. Соотношение объема взятого материала и объема фиксатора не менее 1:10.

III. Упаковка (контейнер)

Стерильный пластиковый контейнер с 10% формалином. Емкость должна быть плотно закрыта, для предотвращения испарения формалина и высыхания биоматериала.

IV. Условия хранения и транспортировки

Хранить и транспортировать образцы при комнатной температуре. Оптимальный срок от момента забора материала до поступления его в лабораторию - 24 часа. Материал в формалине может храниться неограниченное количество времени, но

иммунореактивность ткани при проведении иммуногистохимического исследования напрямую зависит от времени нахождения в данном фиксирующем растворе.

V. Количество биоматериала

Категорически запрещается делить операционный и биопсийный материал на части и отправлять в разные патогистологические лаборатории, так как изменения, характерные для данного патологического процесса, могут оказаться только в одной части объекта, что ведет к разным результатам исследования.

Внимание! Если биопсийный/операционный материал в формалине предназначен для проведения иммуногистохимического исследования, необходимо дополнительное изготовление парафинового блока, что осуществляется силами лаборатории по согласованию с заказчиком в рамках дополнительного исследования.

НЕСТАНДАРТНЫЙ МАТЕРИАЛ

Внимание! Желательно при взятии всех образцов использовать одноразовые перчатки. В случае невозможности использования перчаток минимизировать контакт с той частью биоматериала, где может находиться ДНК. Не помещайте образцы в герметичные контейнеры или полиэтиленовые пакеты, так как это приводит к процессам гниения и деградации ДНК. Вероятность выделения ДНК из нестандартного образца зависит от условий и сроков его хранения.

Внимание! При необходимости выполнения исследования из нестандартного материала, необходимо заказывать дополнительную услугу “Выделение из нестандартного материала”

Выполняемые группы тестов: Установление отцовства и родства

Образец	Количество биоматериала	Сбор биоматериала. Упаковка, условия хранения и транспортировки	Вероятность выделения ДНК необходимого качества
Ногти	2-3 срезанных ногтя для взрослого, 5-6 ногтей для ребенка	Поместить в чистый бумажный конверт, хранить и транспортировать при комнатной температуре	Высокая
Волосы с луковицами	5-7 волос с луковицей (корнем)	Срезанные волосы не подходят для исследования. Необходимо собрать волосы с луковицами с расчески или одежды. Убедится, что волосы принадлежат пациенту. Поместить в чистый бумажный конверт, хранить и транспортировать при комнатной температуре до 5 суток.	Высокая
Ушная сера	2-4 ватные палочки, полностью покрытые серой	Использовать новую, не вскрытую ранее упаковку гигиенических ватных палочек. Поместить в чистый бумажный конверт, хранить и транспортировать при комнатной температуре до 5 суток.	Высокая
Сухие пятна крови на фильтровальной бумаге, марле, ватном диске	пятно более 2 см в диаметре	Кровь высушить при комнатной температуре, не использовать нагревательные приборы. Поместить в чистый бумажный конверт, хранить и транспортировать при комнатной температуре.	Высокая
Сперма	2-3 ватные палочки, пятно не менее 1 см в диаметре на одежде, марле	Палочки, пятна - подсушить при комнатной температуре. Поместить в чистый бумажный конверт, хранить и транспортировать при комнатной температуре в течение не более 2-3 суток.	Высокая

	жидкая сперма - от 0,5 мл	Жидкая сперма - поместить в стерильный контейнер, пробирку с плотно закрывающейся крышкой. Хранить и транспортировать при температуре +4-+8 в течение 2-3 суток.	
Жевательная резинка	1 шт и более, жевать не менее 10 минут	Не брать руками, использовать салфетку или сразу сплюнуть в чистый бумажный конверт, дать высохнуть. Хранить и транспортировать при комнатной температуре в течение не более 2-3 суток. При необходимости длительного хранения хранить в морозильнике при температуре -20°C	Средняя
Окурки	4 шт и более	Поместить в чистый бумажный конверт, хранить и транспортировать при комнатной температуре.	Низкая
Зубная щетка	1 шт	Убедиться, что зубы чистил один человек, предпочтительно длительное использование щетки. После чистки слегка смыть зубную пасту с щетинок, не промывать щетинки под сильным напором воды. Высушить. Поместить в чистый бумажный конверт, хранить и транспортировать при комнатной температуре.	Средняя
Соска-пустышка	1 шт	Поместить в чистый бумажный конверт. Хранить и транспортировать при комнатной температуре.	Средняя
Парафиновый блок	1 шт	Поместить в картонную коробку или бумажный конверт. Хранить и транспортировать при комнатной температуре	Средняя
Носовой платок или салфетка с выделениями из носа	1 шт	Просушить, поместить в чистый бумажный конверт Хранить и транспортировать при комнатной температуре	Низкая
Бритва	1 шт	Поместить в чистый бумажный конверт. Хранить и транспортировать при комнатной температуре.	Низкая
Питьевая трубочка	1 шт	Поместить в чистый бумажный конверт. Хранить и транспортировать при комнатной температуре	Низкая

ПОЛНОГЕНОМНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ И ПАНЕЛИ

Материал для исследования: венозная кровь, пробирка с ЭДТА - 2-4 мл.; абортный материал; пренатальный материал.

Внимание! Если пациенту проводилась пересадка костного мозга ранее в любой период времени или проводилось переливание крови в течение недели до сдачи биоматериала, для проведения исследований необходимо предоставить буккальный эпителий.

Подготовка к исследованию: Не требуется.

Прием материала: в часы работы медицинского центра.

Выполняемые тесты:

856	Полное секвенирование генома GenomeUNI
1351	Полное секвенирование генома GenomeUNI при отрицательном результате анализа панели генов
1341	Полное секвенирование генома пробанда и родителей (3 человека) - GenomeUNI трио
1350	Полное секвенирование генома родителей, при ранее сделанном полногеномном секвенировании пробанда
554	Полное секвенирование экзозома
841	Полное секвенирование экзозома (трио)
224	Клиническое секвенирование экзозома
586	Секвенирование митохондриального генома
508	Панель "Заболевания соединительной ткани"
786	Панель "Факоматозы и наследственный рак"
671	Панель "Наследственные эпилепсии"
523	Панель "Наследственная тугоухость"
825	Панель "Нейродегенеративные заболевания"
530	Панель "Первичный иммунодефицит и наследственные анемии"

823	Панель "Умственная отсталость и расстройства аутистического спектра"
824	Панель "Наследственные нарушения обмена веществ"
826	Панель "Нервно-мышечные заболевания"
837	Панель "Наследственные заболевания глаз"
838	Панель "Наследственные заболевания почек"
839	Панель "Наследственные заболевания сердца"
840	Панель "Наследственные нарушения репродуктивной системы"
857	Панель "Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта"
1466	Большая неврологическая панель
1668	Панель "Детский церебральный паралич"

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И СИНДРОМЫ

648	Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV (Периодическая болезнь)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
11	Синдром ломкой X хромосомы: анализ метилирования (синдром Мартина-Белл)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл Исследование проводится только для лиц мужского пола!
327	Синдром Маршалла (секвенирование гена COL11A1)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
582	Врожденная гиперкальциемия (секвенирование гена CYP24A1)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
31	Врожденная гиперплазия коры надпочечников (адреногенитальный синдром). Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене CYP21A2 у родительской пары при недоступности материала больного ребенка	1. Венозная кровь матери, пробирка с ЭДТА 2-4 мл 2. Венозная кровь отца, пробирка с ЭДТА 2-4 мл
12	Синдром ломкой X хромосомы: определение числа CGG повторов	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
514	Муковисцидоз. Секвенирование гена CFTR	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо предоставить выписки/заключения от врачей.

29	Синдром Драве. Секвенирование гена SCN1A	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
30	Врожденная гиперплазия коры надпочечников (адреногенитальный синдром). Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене CYP21A2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
218	Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)	Капиллярная или венозная кровь на стандартной карточке-фильтре (№903)
492	Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии)	<p>Утренняя порция мочи в стерильном контейнере. Для детей моложе 4 лет порцию утренней и дневной мочи в отдельных контейнерах, контейнеры подписать.</p> <p>За 3 суток до сбора мочи желательно не употреблять в пищу фрукты, соки, варенье, шоколад, кофе, какао, конфеты, по возможности исключить обильное питье на ночь. Если пациент находится на искусственном вскармливании, указать принимаемые смеси.</p> <p>Хранение и транспортировка при +4-+8 °С до 12 часов. При длительной транспортировке образец необходимо заморозить (при -20С). Можно хранить в замороженном</p>

		состоянии 1-2 дня до доставки в лабораторию.
38	Альбинизм глазокожный: поиск мутаций в гене TYR	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
4	Анализ полиморфизмов, ассоциированных с функциями интерлейкина 28В	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
39	Альбинизм глазокожный: поиск мутаций в гене OCA2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
3	Анализ полиморфизма с.-13910С>Т, ассоциированного с метаболизмом лактозы	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
46	Анемия Даймонда-Блекфена: поиск мутаций в гене RPS19	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
48	Аритмогенная дисплазия /кардиомиопатия правого желудочка: поиск мутаций в гене SCN5A	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
49	Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона): поиск частых мутаций в гене MYH3	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
50	Атаксия Фридрейха: поиск наиболее частых мутаций в гене FXN	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
51	Атаксия Фридрейха: поиск мутаций в гене FXN	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
57	Атрофия зрительного нерва Лебера: поиск трех частых мутаций митохондриальной ДНК	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
58	Атрофия зрительного нерва Лебера: поиск 12-ти частых мутаций митохондриальной ДНК	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
59	Ахондроплазия: секвенирование гена FGFR3	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

64	Болезнь Вильсона-Коновалова: поиск 12 наиболее частых мутаций в гене ATP7B	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
65	Болезнь Вильсона-Коновалова: поиск мутаций в гене ATP7B	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
66	Болезнь Гиршпрунга: поиск мутаций в гене EDNRB	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
67	Болезнь Гиршпрунга: поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
68	Болезнь Гиршпрунга: поиск мутаций в гене NTRK1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
69	Болезнь Гиршпрунга: поиск мутаций в гене ZEB2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
79	Велокардиофациальный синдром: поиск делеций в регионе 22q11	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
82	Гемофилия: поиск мутаций в гене фактора IX при гемофилии В	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
85	Гипертрофическая кардиомиопатия: поиск мутаций в гене TNNT2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
90	Гипохондроплазия: поиск наиболее частых мутации в гене FGFR3	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
91	Голопрозэнцефалия: поиск мутаций в гене SHH	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
93	Дилатационная кардиомиопатия: поиск мутаций в гене EMD	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

94	Дилатационная кардиомиопатия: поиск мутаций в гене LMNA	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
95	Дилатационная кардиомиопатия: поиск мутаций в гене DES	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
96	Дилатационная кардиомиопатия: поиск мутаций в гене EYA4	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
97	Дилатационная кардиомиопатия: поиск мутаций в гене TNNT2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
99	Дилатационная кардиомиопатия: поиск мутаций в гене TAZ	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
101	Ихтиоз буллезный: поиск мутаций в гене KRT2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
102	Ихтиоз вульгарный: поиск частых мутаций в гене FLG	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
103	Ихтиоз ламеллярный: поиск мутаций в гене TGM1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
104	Липодистрофия: поиск мутаций в "горячих" участках гена LMNA	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
105	Липодистрофия: поиск мутаций в гене LMNA	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
107	Миотония Томсена/Беккера: поиск частых мутаций в гене CLCN1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
108	Миотония Томсена/Беккера: поиск мутаций в гене CLCN1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

114	Синдром Ретта: поиск мутаций в гене MECP2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
115	Синдром Ретта: поиск делеций гена MECP2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
117	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера: поиск делеций и дупликаций в гене дистрофина у мальчиков	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл Исследование проводится только для лиц мужского пола!
118	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера: поиск делеций и дупликаций у родственниц больного по женской линии	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл Исследование проводится только для лиц женского пола!
122	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса: поиск мутаций в гене EMD	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
123	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса: поиск мутаций в гене LMNA	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
305	Глициновая энцефалопатия (секвенирование генов GLDC, GCSH, AMT)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
124	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса: поиск мутаций в гене FHL1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
125	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I: поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена PMP22	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

126	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I: поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
127	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I: поиск мутаций в гене PMP22	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
129	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I: поиск мутаций в гене EGR2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
132	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I: поиск частых рецессивных мутаций в генах FGD4, SH3TC2, FIG4, GDAP1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
133	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I: поиск частых мутаций в генах NDRG1 и SH3TC2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
135	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II: Поиск мутаций в гене MFN2 (1 чел.)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
136	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II: поиск мутаций в гене GDAP1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
137	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II: поиск мутаций в гене NEFL	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
140	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II: поиск мутаций в гене DNM2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

142	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II: поиск мутаций в гене FIG4	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
143	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость: поиск частых мутаций в гене GJB2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
152	Прогерия Хатчинсона-Гилфорда: поиск мутаций в гене LMNA	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
147	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость: поиск мутаций в гене EYA4	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
149	Нейтропения тяжёлая врождённая: поиск мутаций в гене ELANE	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
150	Нейтропения тяжёлая врождённая: поиск мутаций в гене WAS	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
157	Спастическая параплегия Штрюмпеля: поиск мутаций в гене ATL1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
161	Синдром Прадера-Вилли/Ангельмана	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо предоставить выписки/заключения от врачей.
163	Псевдоксантома эластическая: поиск частых мутаций в гене ABCC6	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
164	Псевдоксантома эластическая: поиск мутаций в гене ABCC6	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
165	Псевдопсевдогипопаратиреоз: поиск мутаций в гене GNAS	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

166	Семейная периодическая лихорадка: поиск мутаций в гене TNFRSF1A	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
169	Синдром Аарскога-Скотта: секвенирование гена FGD1	Кровь в пробирке с ЭДТА 4-6 мл необходимо предоставить выписки/заключения от врачей.
170	Синдром Ваарденбурга: поиск мутаций в гене PAX3	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
172	Синдром Клиппеля-Фейля: поиск мутаций в гене GDF6	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
173	Синдром Коккейна: поиск мутаций в гене ERCC6	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
174	Синдром Костелло: поиск мутаций в кодонах 12, 13 гена HRAS	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
175	Синдром Коффина-Лоури: поиск мутаций в гене RPS6KA3	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
176	Синдром Криглера-Найара: поиск мутаций в гене UGT1A1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
177	Синдром Крузона: поиск мутаций в 7 и 9 экзонах гена FGFR2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
178	Синдром Ли обусловленный дефицитом митохондриального комплекса III: поиск мутаций в гене BCS1L	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
179	Синдром Марфана: поиск мутаций в гене FBN1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

180	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2): секвенирование гена RET	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
184	Синдром Мовата-Вильсона: поиск мутаций в гене ZEB2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
186	Синдром Пфейффера: поиск мутаций в экзонах 7, 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
187	Синдром Смита-Лемли-Опица: поиск мутаций в гене DHCR7	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
188	Синдром Смит-Магенис: поиск делеций в регионе 17p11.2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
189	Синдром тестикулярной феминизации: поиск мутаций в гене AR	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
190	Синдром Уокера-Варбург: поиск мутаций в генах POMT1 и FKRP	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
192	Синдром фон Хиппеля-Линдау: секвенирование гена VHL	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
193	Синдром Хиппеля-Линдау: анализ числа копий гена VHL	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
195	Синдром Швахмана-Даймонда: поиск мутаций в гене SBDS1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
197	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV: поиск делеций в гене SMN1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
198	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV: анализ носительства	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

204	Туберозный склероз: поиск мутаций в гене TSC1 и TSC2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
208	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая: поиск мутаций в гене ACVR1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
210	Хорея Гентингтона: поиск наиболее частых мутаций в гене HTT	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
211	Тяжелый комбинированный иммунодефицит, X-сцепленный: поиск мутаций в гене IL2RG	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
212	Ихтиоз ламеллярный: поиск мутаций в гене ALOX12B	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
213	Экзостозы множественные: поиск мутаций в гене EXT1 и EXT2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
217	Эктодермальная гидротическая дисплазия: поиск мутаций в гене GJB6	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
219	Боковой амиотрофический склероз: поиск мутаций в гене SOD1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
225	Синдром Беквита-Видемана	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
228	Уолкотта-Раллисона синдром: секвенирование гена EIF2AK3	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
229	IPEX синдром: поиск мутаций в гене FOXP3	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
230	Вольфрама синдром (поиск мутаций в генах WFS1 и CISD2)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

231	Синдром диабета и кист почек: секвенирование гена HNF1B	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
233	Альстрема синдром (секвенирование гена ALMS1)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
235	Анемия Фанкони	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
236	Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
237	X-сцепленная сидеробластная анемия (секвенирование гена ALAS2)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
238	Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения (секвенирование гена MPL)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
241	Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения (секвенирование гена MPL)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
245	Галактоземия (секвенирование гена GALT)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
247	Врожденный гипотиреоз (секвенирование генов TSHR, TSHB, NKX2-5)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
249	Цитруллинемия (секвенирование генов ASS1, SLC25A13)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
261	Тюрко синдром (секвенирование генов APC, MLH1, MSH2, MSH6)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
266	Метахроматическая лейкодистрофия (секвенирование гена ARSA)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

267	Рефсума синдром (секвенирование гена RHYH)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
268	Арта синдром (секвенирование гена PRPS1)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
269	Андерманна синдром (секвенирование гена SLC12A6)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
272	Нейрональный цероидный липофусциноз (секвенирование генов TPP1, CLN3, CLN6, DNAJC5, CLN5, CLN6, MFSD8, CLN8, CTSD)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
273	Синдром Блума (поиск частых мутаций в гене RECQL3 (BLM))	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
274	Паллистера-Холла синдром (секвенирование гена GLI3)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
279	Недостаточность длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы (секвенирование гена ACADVL)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
280	Недостаточность короткоцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы (секвенирование гена ACADS)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
281	Недостаточность 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы (секвенирование генов HADHA и HADHB)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
284	Аспартилглюкозаминурия (секвенирование гена AGA)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
285	Первичная гипероксалурия (секвенирование гена GRHPR)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
287	Гомоцистинурия (секвенирование генов CBS, MTHFR, MTR, MTRR, MMADHC)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

306	Гиперпролинемия 1 и 2 типа (секвенирование генов ALDH4A1, PRODH)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
319	Стиклера синдром, тип 1 (секвенирование гена COL2A1)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
314	Ганглиозидоз G1, G2, AB вариант (секвенирование генов GLB1, GM2A)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
332	Унферрихта-Лундберга болезнь (секвенирование гена CSTB)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
289	Изовалериановая ацидемия (секвенирование гена IVD)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
291	Глутаровая ацидемия IIA, B, C (секвенирование генов ETFA, ETFB, ETFDH)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
292	Болезнь Фабри (секвенирование гена GLA)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
293	Краббе болезнь (секвенирование гена GALC)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
294	Ниманна-Пика болезнь (секвенирование генов NPC1, NPC2, SMPD1)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
296	Мукополисахаридоз 1 типа (секвенирование гена IDUA)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
297	Мукополисахаридоз 2 типа (секвенирование гена IDS)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
300	Пропионовая ацидемия (секвенирование генов PSSA, PSSB)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

309	Метилмалоновая ацидемия (секвенирование генов MUT, MMAA, MMAВ, MСЕЕ, MMADHC)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
313	Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы (секвенирование генов CPT1A, CPT1B, CPT2)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
317	Гистидинемия (секвенирование гена HAL)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
322	Псевдоахондроплазия (секвенирование гена COMP)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
323	Джексона-Вейсса синдром (секвенирование генов FGFR2 и FGFR1)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
324	Апера синдром (секвенирование гена FGFR2)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
329	Синдром Тричера Коллинза (секвенирование генов TCOF1, POLR1C, POLR1D)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
326	Множественная эпифизарная дисплазия (секвенирование генов COMP и SLC26A2)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
334	Синдром хондродисплазии с улиткоподобной формой таза (Schneckenbecken dysplasia). Секвенирование гена SLC35D1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
335	Миотоническая дистрофия тип 1 и 2 (секвенирование генов DMPK и ZNF9)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
340	Цистиноз (секвенирование гена CTNS)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
341	Синдром Бартера (секвенирование генов SLC12A1, KCNJ1, CLCNKB, CASR)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

342	Аутосомно-рецессивный злокачественный остеопетроз (секвенирование генов OSTM1, TCIRG1, CLCN7)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
346	Гиперкератоз ладонно-подошвенный (секвенирование генов KRT1 и KRT9)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
349	Синдром Пейтца-Егерса (секвенирование гена STK11)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
350	Аденоматозный полипоз (секвенирование гена APC)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
351	Синдром Жильбера	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
352	Синдром Алажилля (секвенирование гена JAG1)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
353	Синдром удлиненного интервала QT	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
361	Гипофосфатемический витамин-D-резистентный рахит (секвенирование гена PHEX)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
491	Опухоль Вильмса (секвенирование гена WT1)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
503	Тирозинемия тип 1 (секвенирование гена FAH)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
542	Синдром Цельвегера	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.

544	Синдром Чедиака-Хигаши (секвенирование гена LYST)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
546	Голопрозэнцефалия (секвенирование генов FGF8, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, TGIF1, ZIC2)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
548	Врожденная дизэритропоэтическая анемия (секвенирование генов CDAN1, SEC23B)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
550	Дистрофия роговицы (секвенирование генов TGFBI, SLC4A11)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
561	Айкарди-Гутьерес синдром (секвенирование генов TREX1, RNASEH2B, ADAR)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
520	Талассемия	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
540	Врожденный панкреатит (секвенирование генов SPINK1, CFTR, CTSC, PRSS1)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

		необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
541	Паркинсонизм	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>необходимо иметь выписки/заключения от врачей.</p>
545	Наследственная моторно-сенсорная демиелинизирующая neuropatia	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>необходимо иметь выписки/заключения от врачей.</p>
579	Секвенирование гена AR	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>необходимо иметь выписки/заключения от врачей.</p>
605	Подтверждение мутации, выявленной при NGS секвенированием по Сэнгеру	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>или</p> <p>пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>Необходимо предоставить информацию о ранее выявленных мутациях у членов семьи (пробанда).</p>

608	Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти: поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
610	Акродерматит энтеропатический: поиск мутаций в гене SLC39A4	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
611	Синдром Аксенфельда-Ригера: поиск мутаций в гене PITX2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
612	Синдром Аксенфельда-Ригера: поиск мутаций в гене FOXC1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
613	Синдром Андерсена: поиск мутаций в гене KCNJ2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
614	Синдром Антли-Бикслера: поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
616	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром: поиск мутаций в "горячих" участках гена TNFRSF6 (FAS)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
617	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром: поиск мутаций в гене TNFRSF6 (FAS)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.

618	Первичная прогрессирующая афазия: поиск мутаций в гене GRN	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
621	Синдром Баннаян-Райли-Рувалькаба	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
623	Синдром Бёрта-Хога-Дьюба: поиск мутаций в гене FLCN	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
625	Синдром Блоха-Сульцбергера: поиск частых мутаций в гене IKBKG (NEMO)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
626	Синдром Боуэна-Конради: поиск мутаций в гене EMG1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
627	Брахидактилия: поиск мутаций в гене HOXD13	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
628	Брахидактилия: поиск мутаций в экзонах 8 и 9 гена ROR2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
629	Брахидактилия: поиск мутаций в гене NOG	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
630	Синдром Ван дер Вуда: поиск мутаций в гене IRF6	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
632	Синдром врожденной центральной гиповентиляции: поиск частых мутаций в гене PNOX2B	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.

633	Синдром Галлервордена-Шпатца: поиск наиболее частых мутаций в гене PANK2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
637	Синдром Германски-Пудлака: поиск частых мутаций в гене HPS1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
638	Синдром Герстманна-Штреусслера-Шейнкера: поиск мутаций в гене PRNP	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
640	Гидроцефалия, обусловленная врожденным стенозом Сильвиева водопровода (секвенирование гена L1CAM)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
657	Фенилкетонурия: расширенный поиск мутаций в гене PAH (25 шт.)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
658	Фенилкетонурия: поиск мутаций в гене PAH	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
659	Торсионная дистония: поиск мутаций в гене TOR1A	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
668	Миотоническая дистрофия, тип 2. Поиск наиболее частых мутаций в гене ZNF9	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
669	Скрининг-тест на 13 частых мутаций мтДНК методом MLPA (синдромы LHON, MELAS, MERRF, NARP, LEIGH)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
680	Анализ носительства спинальной амиотрофии ядерной семьи (3 чел)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл на каждого участника исследования
701	Поиск частых мутаций в генах CFTR, PAH, SMN1, GJB2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

704	Анализ носительства спинальной амиотрофии для супружеской пары (кровь с ЭДТА)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. для каждого из супругов
777	Поиск частых мутаций в гене фактора VIII при гемофилии А	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
785	Муковисцидоз: Расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR (30 шт.)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
791	Поиск наиболее частых мутаций в гене AR	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
828	Поиск делеций мтДНК методом лонг-ПЦР	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
833	Синдром Сильвера-Рассела	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
859	Анализ числа (CAG)-повторов в гене андрогенового рецептора (AR), частые делеции в AZF локусе, частые мутации в гене CFTR (22 шт.+IVS8TT)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
864	Подтверждение мутации, выявленной при NGS секвенированием по Сэнгеру у трио	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл для каждого участника исследования или

		<p>пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>Необходимо предоставить информацию о ранее выявленных мутациях у членов семьи (пробанда)</p>
865	Поиск делеций в гене NF1 методом MLPA	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>необходимо иметь выписки/заключения от врачей.</p>
960	Поиск наиболее частых мутаций в гене DMPK	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>необходимо иметь выписки/заключения от врачей.</p>
962	Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>необходимо иметь выписки/заключения от врачей.</p>
986	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления (анализ числа копий гена PMP22)	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>необходимо иметь выписки/заключения от врачей.</p>
987	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления (поиск мутаций в гене PMP22)	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p>

		необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
988	Клиническое секвенирование экзона трио	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл для каждого участника исследования или пренатальный материал(в зависимости от срока беременности)
1005	Частичный анализ гена NOTCH3 (CADASIL синдром)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
1006	Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
1055	Анализ числа копий гена NRHP1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1056	Лицелопаточно-плечевая мышечная дистрофия тип 1	Кровь в пробирке с ЭДТА 10 мл
1060	Определение числа копий генов SMN1, SMN2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1098	Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN7	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

		необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
1111	Поиск мутаций в гене MEFV	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1118	Частичный анализ гена PLP методом MLPA - дупликации гена (Пелициуса-Мельцбахера)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1131	Дефицит карнитина системный первичный (поиск мутаций в гене SLC22A5)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1134	Определение ОДЦЖК в плазме крови (диагностика пероксисомных заболеваний)	<p>Венозная кровь в пробирке с гепарином 5-7 мл, анализ сдавать натощак.</p> <p>Рекомендуется за 3 дня до анализа не употреблять в пищу бананы, орехи, шоколад, сыр</p> <p>Транспортировка при +4 - +8°C до 12 часов. При невозможности доставки в течение 12 часов, отделить плазму крови центрифугированием, транспортировать клетки крови и плазму при -20°C</p>
1143	Синдром Ниймеген: Поиск наиболее частых мутаций в гене NBN	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1147	Поиск делеций в гене NF2 методом MLPA	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

1187	Синдром Нунан	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1210	Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1217	Поиск частых мутаций в гене GALT	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1283	Синдром Рубинштейна-Тейби. Поиск делеций в регионе 16p13	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1290	Окулофарингеальная мышечная дистрофия: поиск наиболее частых мутаций в гене PABPN1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1292	Поиск частых мутаций в гене POLG (6 мутаций) методом MLPA	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1293	Поиск мутаций в "горячих" участках гена ACVR1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1345	Скрининг-тест на ЛБН (определение концентрации лизосфинголипидов в пятнах высушенной крови)	Капиллярная или венозная кровь на стандартной карточке-фильтре (№903)
1409	Полный анализ гена HEXA (болезнь Тея-Сакса)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.
1437	Поиск мутаций в гене GJB2 (Cx26)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

1716	Полный анализ гена GBA	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1745	Анализ экзонных/интронных делеций/дупликаций при подтверждении у трио	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл или пренатальный материал (в зависимости от срока беременности) Необходимо предоставить информацию о ранее выявленных мутациях у членов семьи (пробанда)

ХРОМОСОМНАЯ ПАТОЛОГИЯ

Хромосомный микроматричный анализ

551	Хромосомный микроматричный анализ расширенный
552	Хромосомный микроматричный анализ стандартный
553	Хромосомный микроматричный анализ таргетный
504	Хромосомный микроматричный анализ тканей из архивного материала
1304	Хромосомный микроматричный анализ экзонного уровня

- **Таргетный хромосомный микроматричный анализ** проводится на микроматрице низкой плотности, которая содержит 350 тыс. маркеров. Разрешающая способность таргетного ХМА от 1 000 000 п.н.

Материал для исследования: Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

Подготовка к исследованию: нет

- **Стандартный хромосомный микроматричный анализ** проводится на микроматрице средней плотности, которая содержит 750 тыс. маркеров с высокой плотностью покрывающих все клинически значимые участки генома. Разрешающая способность расширенного ХМА от 200 000 п.н. (в отдельных регионах от 50 000 п.н.)

Материал для исследования: Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

Подготовка к исследованию: нет

- **Расширенный хромосомный микроматричный анализ** выполняется на микроматрице высокой плотности (HD), которая содержит 2,67 млн. маркеров с высокой плотностью покрывающих весь геном. Разрешающая способность расширенного ХМА от 50 000 п.н. (в отдельных регионах от 10 000 п.н.)

Материал для исследования: Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

Подготовка к исследованию: нет

- **Хромосомный микроматричный анализ экзонного уровня** отличается повышенной плотностью покрытия маркеров в кодирующих последовательностях генов (экзонах), в частности, аннотированных в OMIM, что позволяет с высокой точностью выявлять изменения числа копий

Материал для исследования: Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

- **Хромосомный микроматричный анализ тканей из архивного материала** предоставляет возможность проведения исследования даже после длительного хранения биоматериала. Метод позволяет выявлять анеуплоидии, микроделеции/микродупликации, участки с потерей гетерозиготности, однородительские дисомии.

Материал для исследования: Парафиновые (FFPE) блоки и соответствующие им стекла (ткани абортного материала, аутопсийный материал, кроме ткани опухоли)

Подготовка к исследованию: нет

Флюоресцентная гибридизация IN SITU (FISH)

13	Кариотип, анализ экспертного уровня
676	FISH-диагностика (1 локус)
14	FISH-диагностика (2 пары хромосом, 2 зонда)
1113	FISH с центромерным зондом на 8 хромосому
578	FISH-диагностика (хромосомы X и Y)

Требуется направление от врача с указанием предварительного диагноза и локуса, в котором необходимо провести анализ. ВАЖНО! согласовать наличие конкретных зондов в лаборатории через консультантов.

Внимание! Следует воздержаться от приёма антибиотиков за месяц до исследования. На момент забора крови должно пройти не менее двух недель после перенесенных простудных заболеваний. Необходимо сдавать в состоянии сытости, не рекомендуется сдавать данный тест натощак.

I. Исследуемый материал: кровь в пробирке с литием и гепарином, без геля, 2-4 мл.

II. Условия хранения и транспортировки: Хранить в холодильнике (не замораживать), не центрифугировать. Транспортировка при температуре не выше +4 °С

III. Количество биоматериала: 2-4 мл

Внимание! Дни забора (приема) материала: все, кроме пятницы и субботы. Перед праздничными днями необходимо до забора крови или приема материала уточнять график работы лаборатории.

НЕИНВАЗИВНЫЕ ПРЕНАТАЛЬНЫЕ ТЕСТЫ - НИПТ

1110	НИПС Т21 - Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг на синдром Дауна	<p>кровь матери: 1 пробирки Streck (10 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).</p> <p>Ограничения исследования: Срок беременности менее 10-ти недель, переливание крови, пересадка костного мозга, онкологическое заболевание на момент обследования.,</p>
1438	НИПС 5 - Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг на 5 синдромов	<p>кровь матери: 2 пробирки Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).</p> <p>Ограничения исследования: Срок беременности менее 10-ти недель, переливание крови, пересадка костного мозга, онкологическое заболевание на момент обследования.,</p>
866	НИПС 12 - Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг на 12 синдромов	<p>кровь матери: 2 пробирки Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).</p> <p>Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Хранение и транспортировка при температуре не выше +4°C (не замораживать!)</p> <p>Ограничения исследования: Срок беременности менее 10-ти недель,</p>

		переливание крови, пересадка костного мозга, онкологическое заболевание на момент обследования.
16	НИПТ Panorama (Natera, США), базовая панель - неинвазивный пренатальный ДНК тест на 8 синдромов	<p>кровь матери: 2 пробирки Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).</p> <p>Ограничения исследования: срок беременности менее 9-ти недель, переливание крови, пересадка костного мозга, онкологическое заболевание на момент обследования, редукция одного эмбриона</p>
498	НИПТ Panorama (Natera, США), расширенная панель - неинвазивный пренатальный ДНК тест на 13 синдромов	<p>кровь матери: 2 пробирки Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).</p> <p>Ограничения исследования: срок беременности менее 9-ти недель, переливание крови, пересадка костного мозга, онкологическое заболевание на момент обследования, редукция одного эмбриона,, донорская яйцеклетка, многоплодная беременность, суррогатное материнство.</p>
1416	Vistara - скрининг на 25 моногенных синдромов	кровь матери: 2 пробирки Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).

		<p>кровь отца: 1 Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл..</p> <p>Ограничения исследования: срок беременности менее 9-ти недель, беременность наступившая с использованием донорских клеток (без предоставления крови доноров), редукция одного эмбриона из двойни, трансплантация костного мозга, переливание крови, онкологическое заболевание на момент обследования.</p>
1724	<p>НИПС Расширенный - Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг на 31 синдром</p>	<p>кровь матери: 2 пробирки Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!);</p> <p>кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Хранение и транспортировка при температуре не выше +4°C (не замораживать!).</p> <p>Ограничения исследования: Срок беременности менее 10-ти недель, переливание крови, пересадка костного мозга, онкологическое заболевание на момент обследования, многоплодная беременность, редукция одного эмбриона из двойни (если прошло менее 4-х недель)</p>

Внимание! Срок беременности должен быть установлен по данным УЗИ.

I. Подготовка к забору биоматериала. Процедура взятия биологического материала

- При подготовке к тесту нет специальных требований, кровь можно сдать в любое время, независимо от приема пищи.

- После взятия крови, пробирки STRECK плавно перевернуть 8-10 раз. Общее количество крови в двух пробирках STRECK должно быть не менее 16 мл
- Заполнение бланка обязательно! На бланке обязательно нужно заполнить поля содержащие информацию:
 1. ФИО
 2. возраст, вес, рост
 3. срок беременности
 4. показания к прохождению исследования
 5. естественное наступление беременности или ЭКО (при ЭКО указать своя яйцеклетка или донорская)
 6. беременность одноплодная или двухплодная (при двухплодной также указать монозиготная или дизиготная)
 7. необходимо ли проводить определение пола плода (входит в стоимость исследования)

Бланк заполняется по данным паспорта. Пациент проверяет правильность внесение данных и подписывает информированное согласие.

II. Упаковка (контейнер):

1. пробирки STRECK, количество зависит от выполняемого теста
2. пробирка ЭДТА 2-4 мл, в зависимости от выбранного теста.

III. Условия хранения и транспортировки Специальные вакуумные пробирки не вскрывать, не центрифугировать, хранить и транспортировать при комнатной температуре, не замораживать. Поступление в лабораторию:

- не позднее 4-5 дней после забора крови для тестов, выполняемых в лаборатории Натера (США) (коды 16, 498)
- не позднее 10 дней после забора крови для остальных тестов

IV. Количество биоматериала: в зависимости от выбранного теста 1-2 STRECK пробирки (10-20 мл), для некоторых тестов дополнительно 1 ЭДТА (2-4 мл)

V. Вероятность выделения ДНК необходимого качества: высокое

Внимание! Особенность маркировки: штрих-код, наклеенный на пробирку, не должен закрывать информацию о лоте и сроке годности пробирки!

В случае недостаточности генетического материала (фетальной ДНК), может потребоваться перезабор.

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

Пол и резус-фактор плода

Выполняемые тесты:

26	Неинвазивное определение Резус-фактора плода
834	Неинвазивное определение пола плода. Скрининговый тест
835	Неинвазивное определение пола плода. Стандартный тест
836	Неинвазивное определение пола плода. Экспертный тест

- I. **Материал для исследования:** венозная кровь матери в пробирках STRECK
- II. **Подготовка к забору биоматериала. Процедура взятия биологического материала:**

Тест не может быть выполнен если:

1. срок беременности менее 10 недель
2. количество плодов более одного
3. диагностирована одноплодная беременность, которая начинала развиваться как беременность двойней (исчезающий близнец)
4. установлено наличие предыдущей беременности менее, чем за 3 месяца до настоящей

Необходимо предоставить информацию о сроке беременности по УЗИ.

- III. **Упаковка (контейнер):** пробирки STRECK
- IV. **Условия хранения и транспортировки:** хранить и транспортировать при комнатной температуре в течении не более 10 суток после забора. Не замораживать!
- V. **Количество биоматериала:** две пробирки STRECK (20 мл крови)
- VII. **Вероятность выделения ДНК необходимого качества:** высокое

589	Хромосомный микроматричный анализ пренатальный	пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)
97	7 Пренатальная ДНК-диагностика мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера	<p>1. пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>По согласованию с консультантами для конкретного случая:</p> <p>2. венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>3. венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>Необходимо предоставить информацию о ранее выявленных делеции/дупликации в гене DMD у членов семьи</p>
672	Пренатальная диагностика спинальной амиотрофии, типов I, II, III и IV	<p>1. пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>По согласованию с консультантами для конкретного случая:</p> <p>2. венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>3. венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>Необходимо предоставить информацию о ранее выявленных делециях SMN1 у членов семьи</p>

818	Муковисцидоз: пренатальная ДНК диагностика	<p>1. пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>По согласованию с консультантами для конкретного случая:</p> <p>2. венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>3. венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p>
871	Поиск мутаций в гене GJB2 (Пренатальная диагностика)	<p>1. пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>По согласованию с консультантами для конкретного случая:</p> <p>2. венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>3. венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p>
1109	Болезнь Норри: пренатальная ДНК-диагностика	<p>1. пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>По согласованию с консультантами для конкретного случая:</p> <p>2. венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>3. венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p>

1112	Болезнь Шарко-Мари-Тута тип II: пренатальная диагностика	<p>1. пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>По согласованию с консультантами для конкретного случая:</p> <p>2. венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>3. венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p>
1145	Инвазивное пренатальное определение пола плода	пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)
1179	Врожденная гиперплазия коры надпочечников (адреногенитальный синдром). Пренатальная ДНК-диагностика	<p>1. пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>По согласованию с консультантами для конкретного случая:</p> <p>2. венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p> <p>3. венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p>
357	1 Пренатальная диагностика хореи Гентингтона	<p>1. пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>По согласованию с консультантами для конкретного случая:</p> <p>2. венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл</p>

		3. венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1569	Гемофилия. Пренатальная диагностика.	1. пренатальный материал (в зависимости от срока беременности) По согласованию с консультантами для конкретного случая: 2. венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл 3. венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
655	1 Гипохондроплазия: пренатальная ДНК диагностика	1. пренатальный материал (в зависимости от срока беременности) По согласованию с консультантами для конкретного случая: 2. венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл 3. венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

1749	Пренатальная диагностика моногенного аутосомно-доминантного заболевания (генотип пробанда и родителей известен)	пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)
1750	Пренатальная диагностика моногенного аутосомно-доминантного заболевания	1. пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)

	(генотип пробанда и родителей неизвестен)	<p>2.венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.</p> <p>3.венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.</p> <p>4.венозная кровь отца в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. (по возможности)</p>
1751	Пренатальная диагностика моногенного аутосомно-рецессивного заболевания (пробанд - гомозигота, генотип пробанда и родителей известен)	пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)
1752	Пренатальная диагностика моногенного аутосомно-рецессивного заболевания (пробанд - компаунд гетерозигота, генотип пробанда и родителей известен)	пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)
1753	Пренатальная диагностика моногенного аутосомно-рецессивного заболевания (пробанд - гомозигота, генотип пробанда и родителей неизвестен)	<p>1.пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>2.венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.</p> <p>3.венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.</p> <p>4.венозная кровь отца в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. (по возможности)</p>
1754	Пренатальная диагностика моногенного аутосомно-рецессивного заболевания (пробанд - компаунд	1.пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)

	гетерозигота, генотип пробанда и родителей неизвестен)	<p>2.венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.</p> <p>3.4.венозная кровь отца в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.</p>
1755	Пренатальная диагностика моногенного X-сцепленного заболевания (генотип пробанда известен)	<p>1. пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>2.венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.</p>
1756	Пренатальная диагностика моногенного X-сцепленного заболевания (генотип пробанда неизвестен)	<p>1.пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)</p> <p>2.венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.</p> <p>3.венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.</p>

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ

1427	ПГТ-А: Преимплантационное генетическое тестирование методом NGS	Клетки трофэктодермы на 5 день развития эмбриона – 3-4 клетки на каждый тестируемый эмбрион.
1426	Полногеномная амплификация ДНК образца биологического материала	Клетки трофэктодермы на 5 день развития эмбриона – 3-4 клетки на каждый тестируемый эмбрион.
1428	Секвенирование методом NGS ДНК клеток, полученных после WGA	ДНК после WGA: концентрация минимум 10 нг/мкл, оптимально - 25-35 нг/мк; наличие продукта (полосы) на электрофореze.
1454	ПГТ-М: Моногенные заболевания (КФ-ПЦР) (диагноз установлен, генотип известен) подготовительный этап: разработка индивидуальной тест-системы (заказ маркеров, анализ информативности для семьи, исследование мутаций заболевания), одно заболевание в семье	кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл для каждого участника исследования (отец, мать)
1674	ПГТ-М: Моногенные заболевания (КФ-ПЦР) (диагноз установлен, генотип известен) подготовительный этап: разработка индивидуальной тест-системы (заказ маркеров, анализ информативности для семьи, исследование мутаций заболевания), два заболевания в семье	кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл для каждого участника исследования (отец, мать)

1453	ПГТ-М: моногенного семейного заболевания, 1 эмбрион (только статус моногенного заболевания)	Клетки трофэктодермы на 5 день развития эмбриона – 3-4 клетки на каждый тестируемый эмбрион.
1675	ПГТ-М: Моногенные заболевания, 1 эмбрион (дополнительное исследование на анеуплоидии по хромосомам 13, 18, 21, X, Y) методом КФ-ПЦР	Клетки трофэктодермы на 5 день развития эмбриона – 3-4 клетки на каждый тестируемый эмбрион.
1676	ПГТ-М: Моногенные заболевания, 1 эмбрион (дополнительное исследование на анеуплоидии) методом NGS	Клетки трофэктодермы на 5 день развития эмбриона – 3-4 клетки на каждый тестируемый эмбрион.
1459	ПГТ: резус фактора эмбриона, 1 эмбрион	Клетки трофэктодермы на 5 день развития эмбриона – 3-4 клетки на каждый тестируемый эмбрион.
1677	Комплексное исследование ПГТ-А методом NGS + ПГТ-А методом КФ-ПЦР	Клетки трофэктодермы на 5 день развития эмбриона – 3-4 клетки на каждый тестируемый эмбрион.
1678	Оценка параметров качества ПГТ-А и график покрытия хромосом с выдачей заключения (1 образец)	

НЕВЫНАШИВАНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ И БЕСПЛОДИЕ

Выполняемые тесты

1488	Молекулярное кариотипирование абортного материала «ФЕРТУС»	1. абортный материал 2. кровь матери, пробирка с ЭДТА 2-4 мл
682	Молекулярное кариотипирование абортного материала "ОПТИМА"	абортный материал кровь матери, пробирка с ЭДТА 2-4 мл
1487	Полное секвенирование генома абортного материала «ФЕРТУС»	абортный материал кровь матери, пробирка с ЭДТА 2-4 мл
1353	Геном "ФЕРТИ" - диагностика генетических причин бесплодия у мужчин и женщин.	Кровь в пробирке с ЭДТА 4-6 мл.
1	Анализ генетических полиморфизмов, ассоциированных с риском тромбообразования с расчетом интегративного риска	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
2	Анализ полиморфизмов в генах фолатного цикла	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
23	Типирование по трем генам HLA II класса (DRB1, DQA1, DQB1)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
490	Исследование инактивации X хромосомы	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

793	Расширенный поиск микроделеций AZF локуса Y-хромосомы	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
578	FISH-диагностика (хромосомы X и Y)	Пробирка с литием гепарином 2-4 мл. Следует воздержаться от приёма антибиотиков за месяц до исследования. На момент забора крови должно пройти не менее двух недель после перенесенных простудных заболеваний.
155	Хромосомный микроматричный анализ abortивного материала стандартный	1. abortивный материал 2. кровь матери, пробирка с ЭДТА 2-4 мл
358	Определение генотипа по резус-фактору, включая гетерозиготное носительство	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
35	Анализ полиморфизмов в генах ACE и AGT связанных с риском артериальной гипертензии, гипертензивных осложнений беременности и преэклампсии	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
844	Инверсия пола 46 XY: анализ наличия SRY гена	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
944	Анализ числа CAG-повторов в гене андрогенового рецептора (AR)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

СКРИНИНГ НА НОСИТЕЛЬСТВО НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

1681	Скрининг на носительство наследственных заболеваний (18 заболеваний, 32 мутации)
575	Скрининг на наследственные заболевания (2500 заболеваний)

- **Материал для исследования:** Венозная кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
- **Подготовка к анализу:** нет
- **Желательно** предоставление информации о наличии наследственных/хронических заболеваний, в т.ч. и у родственников

ОНКОГЕНЕТИКА

Внимание! Для всех тестов данного раздела желательно предоставить выписку из истории болезни, для тестов, выполняемых на материале парафиновых блоков - гистологическое заключение.

1732	Определение опухолевой мутационной нагрузки (ТМВ)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
------	---	---

Мультигенные тесты (прогноз, мониторинг и подбор терапии)

358	1 Рак легких, базовая панель (гены EGFR, KRAS, NRAS, BRAF)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1460	Рак легких, жидкостная биопсия, базовая панель (гены EGFR, KRAS, NRAS, BRAF)	Кровь в 2 пробирках Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!). Не рекомендуется проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии.
355	Тест ОнкоКарта	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
354	Тест Онкоскан	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
848	Тест MammaPrint	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли). В образце должно содержаться не менее

		<p>30% опухолевых клеток. Первичная опухоль, не метастаз.</p> <p>Может быть рекомендован при условиях: 1 или 2 стадия РМЖ; инвазивная карцинома; размер опухоли не более 5 см; не более 3-х пораженных лимфоузлов</p>
356	Тест OncoDEEP	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1169	Рак легких, расширенная панель	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1108	Жидкостная биопсия на 57 генов	<p>Кровь в 2 пробирках Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).</p> <p>Не рекомендуется проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии.</p>
039	1 Жидкостная биопсия для рака легкого, расширенная панель	<p>Кровь в 2 пробирках Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).</p> <p>Не рекомендуется проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии.</p>
1461	Онкокарта, 60 генов (+BRCA1, BRCA2, PALB2)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)

1462	Жидкостная биопсия на 60 генов (+BRCA1, BRCA2, PALB2)	<p>Кровь в 2 пробирках Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).</p> <p>Не рекомендуется проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии.</p>
1465	Жидкостная биопсия для рака толстой кишки и меланомы	<p>Кровь в 2 пробирках Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).</p> <p>Не рекомендуется проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии.</p>
1629	Мониторинг минимальной остаточной болезни. Signatera 1 (изготовление тест системы)	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p> <p>Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.</p>
1630	Мониторинг минимальной остаточной болезни. Signatera 2 (анализ плазмы крови)	<p>Кровь в 2 пробирках Streck (20 мл) Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).</p> <p>Не рекомендуется проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии.</p>
1631	Мониторинг минимальной остаточной болезни. Signatera	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли).

	<p>1 (изготовление тест-системы АКЦИЯ)</p>	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.</p> <p>Кровь в 2 пробирках Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).</p>
--	--	---

Определение мутаций и экспрессии отдельных генов

811	<p>Определение мутаций в генах BRAF, NRAS и KIT</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p>
1096	<p>Определение мутаций в генах BRAF, KRAS и NRAS</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p>
8	<p>Определение мутаций в гене KRAS</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p>
39	<p>6 Определение мутаций в гене NRAS</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p>
9	<p>Определение мутаций V600 в гене BRAF</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p>
173	<p>1 Определение мутаций в генах KIT и PDGFRA</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p>
183	<p>1 Определение мутаций в гене EGFR в плазме крови (жидкостная биопсия)</p>	<p>Кровь в 2 пробирках Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).</p> <p>не рекомендуется проводить забор крови во время курса</p>

		химиотерапии и на следующий день после химиотерапии
7	Определение мутаций в гене EGFR	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
5	Определение 8 частых мутаций в генах BRCA1 и BRCA2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1182	Определение мутаций в гене PIK3CA	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1093	Определение экспрессии гена PCA3	образец первой порции мочи, полученной после массажа простаты, объемом 30-50 мл, в стерильной емкости. Транспортировка при температуре +2...+8°C в течение 2 часов после взятия образца мочи. Недопустимо замораживание биоматериала.
10	8 Определение микросателлитной нестабильности (MSI)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
651	Определение транслокаций гена ALK	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
852	Определение транслокаций гена ROS1	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
53	8 Определение транслокаций гена RET	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
184	1 Определение амплификаций гена MET	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)

50	8	Определение числа копий гена MYCN	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1181		Определение амплификаций гена TOP2A	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
00	6	Определение амплификаций гена ERBB2 (Her2/Neu)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
49	8	Определение числа копий гена KMT2A (MLL)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
51	8	Определение числа копий локуса 1p36	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли). Желательно предоставить гистологическое заключение.
54	8	Определение транслокаций гена SS18 (SYT)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
855		Определение транслокаций гена EWSR1	При поражении костной ткани – мазок-отпечаток со свежего биопсийного или операционного материала, для опухоли из мягких тканей - парафиновые блоки со стеклами
559		Экзомное секвенирование генов BRCA1 и BRCA2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1333		Определение метилирования промотора гена MGMT	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1334		Определение коделеции локусов 1p/19q	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл и Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)

410	1	Определение мутации в генах H3F3A, HIST1H3B и HIST1H3C	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1463		Определение мутаций в генах BRCA1, BRCA2, PALB2 в ткани опухоли	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1477		Определение мутации в гене IDH2	- при ОМЛ: Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл - при опухолях мозга: парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1476		Определение мутации в гене IDH1	- при ОМЛ: Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл - при опухолях мозга: парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
570	1	Определение мутаций в гене KIT	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1571		Определение мутаций в гене KIT в плазме крови (жидкостная биопсия)	Кровь в 2 пробирках Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!). не рекомендуется проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии
572	1	Определение мутаций в гене PIK3CA в плазме крови (жидкостная биопсия)	2 пробирки Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +25°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).

		не рекомендуется проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии
686	1 ОнкоКарта (секвенирование гена TP53)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
740	1 Определение транслокаций генов NTRK1, NTRK2, NTRK3	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1744	Определение мутаций с пропуском 14 экзона гена MET	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)

Онкогематология

982	Определение транслокации BCR-ABL t(9;22) (p230) (количественное)	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. или костный мозг в объеме 2-3 мл в пробирке с ЭДТА.</p> <p>Хранение и транспортировка только при T +2...+8°C в течение 1-2 суток с момента взятия материала. Недопустимо замораживание биоматериала.</p>
980	Определение транслокации BCR-ABL t(9;22) (p190) (количественное)	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. или костный мозг в объеме 2-3 мл в пробирке с ЭДТА.</p> <p>Хранение и транспортировка только при T +2...+8°C в течение 1-2 суток с момента взятия материала. Недопустимо замораживание биоматериала.</p>

978	Определение транслокации BCR-ABL t(9;22) (p210) (количественное)	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. или костный мозг в объеме 2-3 мл в пробирке с ЭДТА.</p> <p>Хранение и транспортировка только при T +2...+8°C в течение 1-2 суток с момента взятия материала. Недопустимо замораживание биоматериала.</p>
1057	Определение мутации W515 в гене MPL	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
10	Определение мутации V617F в гене JAK2 (качественное)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
98 3	Определение мутации D816V в гене KIT	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1058	Определение мутаций 9 экзона гена CALR	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
49 10	Определение транслокации PML-RARA t(15;17) (количественное), bcr1-2	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. или костный мозг в объеме 2-3 мл в пробирке с ЭДТА.</p> <p>Хранение и транспортировка только при T +2...+8°C в течение 1-2 суток с момента взятия материала. Недопустимо замораживание биоматериала.</p>
1050	Определение транслокации AML1-ETO t(8;21)	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. или костный мозг в объеме 2-3 мл в пробирке с ЭДТА.</p> <p>Хранение и транспортировка только при T +2...+8°C в течение 1-2 суток с момента взятия</p>

		материала. Недопустимо замораживание биоматериала.
977	Определение транслокации BCR-ABL t(9;22) (p210) (качественное)	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. или костный мозг в объеме 2-3 мл в пробирке с ЭДТА.</p> <p>Хранение и транспортировка только при T +2...+8°C в течение 1-2 суток с момента взятия материала. Недопустимо замораживание биоматериала.</p>
979	Определение транслокации BCR-ABL t(9;22) (p190) (качественное)	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. или костный мозг в объеме 2-3 мл в пробирке с ЭДТА.</p> <p>Хранение и транспортировка только при T +2...+8°C в течение 1-2 суток с момента взятия материала. Недопустимо замораживание биоматериала.</p>
1168	Определение мутации V617F в гене JAK2 (количественное)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1176	Определение транслокации PML-RARA t(15;17), bcr 1-2 (качественное)	<p>Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. или костный мозг в объеме 2-3 мл в пробирке с ЭДТА.</p> <p>Хранение и транспортировка только при T +2...+8°C в течение 1-2 суток с момента взятия материала. Недопустимо замораживание биоматериала.</p>
1177	Определение транслокации PML-RARA t(15;17), bcr 3 (качественное)	Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. или костный мозг в объеме 2-3 мл в пробирке с ЭДТА.

		Хранение и транспортировка только при T +2...+8°C в течение 1-2 суток с момента взятия материала. Недопустимо замораживание биоматериала.
1186	Определение делеций в 12 экзоне гена JAK2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
10 15	Определение делеций в 12 экзоне гена JAK2 (количественное)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1679	Цитогенетическое исследование крови/костного мозга при гемобластозах	Пробирка с литием и гепарином 2-4 мл или костный мозг 3-4 мл в пробирке ЭДТА. Хранение и транспортировка при температуре не выше +4°C (не замораживать!).
1729	Определение транслокации PML-RARA t(15;17) (количественное), bcr3	Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. или костный мозг в объеме 2-3 мл в пробирке ЭДТА. Хранение и транспортировка только при T +2...+8°C в течение 1-2 суток с момента взятия материала. Недопустимо замораживание биоматериала.

Предрасположенность к раку и наследственный рак

262	Панель "Наследственный рак толстой кишки"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
-----	---	---------------------------------

786	Панель "Факоматозы и наследственный рак"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
788	Панель "Наследственный рак молочной железы"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
787	Панель "Женские наследственные опухоли"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
829	Панель "Наследственные опухолевые синдромы"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

ГИСТОЛОГИЧЕСКИЕ И ИММУНОГИСТОХИМИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Внимание! Для всех тестов данного раздела желательно предоставить выписку из истории болезни, результаты КТ, МРТ и предыдущего гистологического заключения (в случае, если диагностика опухоли не первичная).

1090	Определение экспрессии белка PD-L1	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p> <p>или</p> <p>операционный и биопсийный материал для изготовления блока</p>
1511	Гистологическое исследование эндоскопического материала из различных локусов: пищевод, гортань, желудок, трахея, тонкая и толстая кишка, бронхи. (Не более 3 фрагментов ткани).	<p>операционный и биопсийный материал</p> <p>или</p> <p>парафиновые блоки</p> <p>количество фрагментов – не более 3</p>
1512	Гистологическое исследование материала, полученного при эндоскопической полипэктомии (полип не более 2 см.).	<p>полип, полученный при эндоскопической полипэктомии</p> <p>или</p> <p>парафиновые блоки</p> <p>размер полипа не должен превышать 2см</p>
1513	Гистологическое исследование эндоскопического материала из различных локусов: пищевод, гортань, желудок, трахея, тонкая и толстая кишка, бронхи. (Более 3 фрагментов ткани).	<p>операционный и биопсийный материал</p> <p>или</p> <p>парафиновые блоки</p> <p>количество фрагментов – более 3</p>

1514	Верификация <i>Helicobacter pylori</i> в одном образце биологического материала.	материал, полученный при эндоскопическом исследовании или парафиновые блоки один образец
1515	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локусы – полость рта, носоглотки, слюнная железа).	биопсийный материал или парафиновые блоки
1575	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус – органы мочевыделительной системы).	биопсийный материал или парафиновые блоки
1576	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски (локусы – мягкие ткани подмышечной области).	биопсийный материал или парафиновые блоки
1577	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (пайпель-биопсия эндометрия).	биопсийный материал или парафиновые блоки

1578	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус - ткань яичка).	биопсийный материал или парафиновые блоки
1579	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус – шейка матки, влагалище).	биопсийный материал или парафиновые блоки
1580	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус – забрюшинное пространство).	биопсийный материал или парафиновые блоки
1581	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус –сустав).	биопсийный материал или парафиновые блоки
1582	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус – кости и хрящевая ткань).	биопсийный материал или парафиновые блоки
1583	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной	биопсийный материал или

	гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус –лимфатические узлы, в том числе сторожевые).	парафиновые блоки
1584	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (костный мозг).	биопсийный материал (трепанобиопсия) или парафиновые блоки
1585	Гистологическое исследование пункционной биопсии с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локусы – печень, почки, молочная железа и др).	биопсийный материал или парафиновые блоки
1586	Гистологическое исследование пункционной биопсии с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином не более 12 фрагментов ткани (локус – предстательная железа).	биопсийный материал или парафиновые блоки не более 12 фрагментов ткани
1587	Гистологическое исследование операционного материала фрагментов кожи и подкожно-жировой клетчатки с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином. (Размер биологического образца не более 14 мм).	операционный материал или парафиновые блоки размер образца не должен превышать 14 мм.
1588	Гистологическое исследование операционного материала грыжевого мешка,	операционный материал или

	<p>червеобразного отростка, желчного пузыря, свищевого хода, с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.</p>	<p>парафиновые блоки</p>
1589	<p>Гистологическое исследование операционного материала миндалин, кист яичника, геморроидальных узлов, миокарда, опухоли средостения с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.</p>	<p>операционный материал или парафиновые блоки</p>
1590	<p>Гистологическое исследование операционного материала придатков матки, кожи и подкожно -жировой клетчатки (размер биологического образца более 14 мм), лимфатических узлов и молочной железы при секторальной резекции с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.</p>	<p>операционный материал или парафиновые блоки</p>
1591	<p>Комплексное гистологическое исследование операционного материала легких, кишечника, желудка, предстательной железы, почек, молочной железы, и других органов без лимфатических узлов с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.</p>	<p>операционный материал или парафиновые блоки</p>

1592	<p>Комплексное гистологическое исследование операционного материала органокомплекса и целого органа с исследованием сторожевых лимфатических узлов с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.</p>	<p>операционный материал или парафиновые блоки</p>
1593	<p>Гистологическое исследование операционного материала предстательной железы (исследование целого органа после простатэктомии) с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.</p>	<p>операционный материал или парафиновые блоки</p>
1594	<p>Гистологическое исследование операционного материала матки с придатками (исследование целого органа после гистерэктомии, в связи со злокачественным новообразованием) с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.</p>	<p>операционный материал или парафиновые блоки</p>
1595	<p>Гистологическое исследование операционного материала матки с придатками (исследование целого органа после гистерэктомии, в связи с гиперплазией и интраэпителиальной неоплазией) с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.</p>	<p>операционный материал или парафиновые блоки</p>

1596	<p>Гистологическое исследование операционного материала матки с придатками (исследование целого органа после гистерэктомии, патология не связана со злокачественной опухолью) с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.</p>	<p>операционный материал или парафиновые блоки</p>
1597	<p>Гистологическое исследование операционного материала цервикального канала и соскобов полости матки с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.</p>	<p>операционный материал или парафиновые блоки</p>
1598	<p>Гистологическое исследование операционного материала по поводу замершей или неразвивающейся беременности, а также выскабливания полости матки с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.</p>	<p>операционный материал или парафиновые блоки</p>
1599	<p>Гистологическое исследование последа (плацента, плодные оболочки и пуповина) с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.</p>	<p>операционный материал или парафиновые блоки</p>
1600	<p>Иммуногистохимическое исследование (PD-L1, клон Dako)</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или</p>

		<p>операционный и биопсийный материал для изготовления блоков</p>
1601	<p>Иммуногистохимическое исследование (HER2)</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p> <p>или</p> <p>операционный и биопсийный материал для изготовления блоков</p> <p>Окраска – антитело HER-2/neu</p>
1602	<p>Иммуногистохимическое исследование (1 ИГХ реакция)</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p> <p>или</p> <p>операционный и биопсийный материал для изготовления блоков</p> <p>Окраска – одно ИГХ антитело</p>
1603	<p>Иммуногистохимическое исследование (определение индекса пролиферативной активности Ki-67)</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p> <p>или</p> <p>операционный и биопсийный материал для изготовления блоков</p> <p>Окраска – антитело Ki -67</p>
1604	<p>Иммуногистохимическое исследование (не более 4 ИГХ антител)</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p> <p>или</p>

		<p>операционный и биопсийный материал для изготовления блоков</p> <p>Окраска – не более четырех ИГХ антител</p>
1605	<p>Иммуногистохимическое исследование (от 5 до 10 ИГХ антител)</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p> <p>или</p> <p>операционный и биопсийный материал для изготовления блоков</p> <p>Окраска – от пяти до десяти ИГХ антител</p>
1606	<p>Иммуногистохимическое исследование (более 10 ИГХ антител)</p>	<p>парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)</p> <p>или</p> <p>операционный и биопсийный материал для изготовления блоков</p> <p>Окраска – более десяти ИГХ антител</p>
1607	<p>Определение рецептивности эндометрия (окно имплантации) с помощью иммуногистохимического исследования.</p>	<p>Фрагменты эндометрия, полученные при биопсии или диагностическом выскабливании</p> <p>или</p> <p>парафиновые блоки со стеклами</p>
1608	<p>Комплексная диагностика хронического эндометрита с помощью</p>	<p>Фрагменты эндометрия, полученные при биопсии или диагностическом выскабливании</p>

	иммуногистохимического исследования.	или парафиновые блоки со стеклами
1609	Дифференциальная диагностика хронического эндометрита с помощью иммуногистохимического исследования.	Фрагменты эндометрия, полученные при биопсии или диагностическом выскабливании или парафиновые блоки со стеклам
1610	Диагностика хронического эндометрита с помощью иммуногистохимического исследования.	Фрагменты эндометрия, полученные при биопсии или диагностическом выскабливании или парафиновые блоки со стеклам
1611	Комплексное гистологическое исследование сторожевых лимфатических узлов при меланоме с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.	операционный или биопсийный материал или парафиновые блоки со стеклами Окраска – гематоксилин-эозин и меланоцитарные ИГХ антитела.
1612	Консультация готовых гистологических препаратов и получение второго мнения.	готовые гистологические препараты (стекла)
1613	Просмотр и консультация готовых гистологических препаратов без вынесения заключения перед постановкой иммуногистохимических реакций.	готовые гистологические препараты (стекла)

1614	Пересмотр готовых гистологических препаратов с привлечением зарубежных экспертов из Италии и Чехии с вынесением заключения.	готовые гистологические препараты (стекла)
1615	Пересмотр готовых гистологических препаратов с привлечением зарубежных экспертов (по результатам предварительного согласования) с вынесением заключения.	готовые гистологические препараты (стекла)
1616	Изготовление парафинового блока и одного стекла, окрашенного гематоксилином и эозином.	операционный и биопсийный материал или парафиновый блок низкого качества
1617	Дорезка гистологического блока после его изготовления.	парафиновый блок
1618	Получение сканирующего изображения одного гистологического препарата.	гистологический препарат (стекло) Оцифровка готового гистологического препарата (стекла) и преобразование его в электронный графический вид
1619	Окраска одного стекла с применением специальной гистологической окраски PAS.	парафиновые блоки
1620	Окраска одного стекла с применением специальной гистологической окраски альциановым синим.	парафиновые блоки

1621	Окраска одного стекла с применением специальной гистологической окраски по Гимзе.	парафиновые блоки
1622	Окраска одного стекла с применением специальной гистологической окраски по Циль-Нильсену.	парафиновые блоки
1623	Окраска одного стекла с применением специальной гистологической окраски конго красным.	парафиновые блоки
1669	Определение экспрессии NTRK (ИГХ)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или операционный и биопсийный материал для изготовления блоков
1717	Определение экспрессии INI-1 (ИГХ)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или операционный и биопсийный материал для изготовления блоков
1722	Определение экспрессии ROS1 (ИГХ)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или операционный и биопсийный материал для изготовления блоков

1723	Определение экспрессии ALK (ИГХ)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или операционный и биопсийный материал для изготовления блоков
------	----------------------------------	--

ФАРМАКОГЕНЕТИКА

935	Панель «Антиаритмики: пропафенон, прокаинамид, флекаинид, амонифид, 2-аминофлуорен»	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
6	Фармакогенетика варфарина	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
909	Панель «Фармакогенетика – max»	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
910	Панель «Фармакогенетика – min» 17 маркеров	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
915	Фармакогенетика "Статины"	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
916	Фармакогенетика: "НПВС"	Буккальный эпителий ,2 тупфера (ватных палочки) на пациента или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

941	Фармакогенетика: Цитохром CYP2D6	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
940	Панель: "Фармакогенетика: Цитохром CYP2C19	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
943	Панель: "Фармакогенетика: Цитохром CYP1A2	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
660	Фармакогенетика ингибиторов протонного насоса	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
661	Фармакогенетика клопидогрела	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1052	Панель «Фармакогенетика: иринотекан»	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1117	Панель: "Фармакогенетика: Цитох ром CYP2C9"	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

1339	Панель "Фармакогенетика: DPYD"	Буккальный эпителий, минимум 2 тупфера (ватных палочки) на пациента или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
------	--------------------------------------	--

- Венозная кровь в пробирке с ЭДТА (фиолетовая крышка). Время доставки в лабораторию – до 7 дней. Хранить и транспортировать при температура +2°...+8°С, допустима транспортировка в течение 1-2 суток при комнатной температуре.
- Буккальный эпителий. Для соскоба эпителия с внутренней стороны щеки используется стерильный зонд в пробирке без среды или ватная палочка. Желательное время доставки в лабораторию – 14 дней. Хранить и транспортировать образцы при температуре +18+25°С.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ

Выполняемые тесты

885	Панель "Фолатный цикл и риск гипергомоцистеинемии" - 10 маркеров	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
655	Фактор коагуляции II (F2 тромбин). Полиморфизм: Thr165Met	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
872	Панель" Онко: Риск онкологических заболеваний при контакте с канцерогенами"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
873	Риск рака легких на фоне курения	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
894	Предрасположенность к гиперхолестеринемии, сердечно-сосудистым заболеваниям и болезни Альцгеймера (ген APOE)	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
877	Панель "Осложнения беременности"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

901	Панель «Медиаторные нарушения» - 8 маркеров	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
892	Панель «Липидный обмен»	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
893	Панель "Риск Сахарного диабета 2 типа"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
881	Панель «Гемохроматоз 1 типа» (HFE: H63D, C282Y, S65C)	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
883	Предрасположенность к нарушению системы гемостаза и риску тромбообразования (13 маркеров).	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
882	Панель "Нарушения системы гемостаза" 30 маркеров	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

887	Панель "Артериальная гипертония и подбор лекарственных препаратов"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
897	Панель "Нутригенетика max"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
898	Панель "Нутригенетика : Оптимальный вариант диеты для снижения веса"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1313	Панель "Нутригенетика: Негативные последствия потребления алкоголя и риск зависимости"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
929	Панель "Нутригенетика: негативные последствия кофе"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1311	Панель "Нутригенетика: Реакция организма на некоторые компоненты пищи"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

1314	Панель "Нутригенетика - негативные последствия соли"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1481	Панель "Нутригенетика Витамины" + фолатный цикл	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
899	Панель "Нутригенетика - витамины"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1309	Панель "Нутригенетика и спорт: Оптимальный вариант диеты и физических нагрузок для снижения веса"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1154	Панель Нутригенетика: Витамин А	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1155	Панель Нутригенетика Витамин С	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

1156	Панель Нутригенетика Витамин Е	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1157	Метаболизм витамина D	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1158	Панель Нутригенетика Витамин В9	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1159	Панель Нутригенетика Витамин В12	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1160	Панель Нутригенетика Витамин В2	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1161	Панель Нутригенетика Витамин В6	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

895	Панель «Костный метаболизм. Остеопороз»	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
896	Панель «Метаболизм глютена»	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
900	Болезнь Бехтерева. Ревматоидный артрит. HLAB27	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
880	Панель "Метаболизм стероидных гормонов" - гинекология	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
905	Комплексный генетический тест 135 маркеров	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
906	Панель "Здоровье сердце" (комплекс)	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

907	Панель "Спорт: для профессионалов"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
908	Панель "Спорт:выбор вида спорта для начинающих"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
917	Панель «Антигипертензивные» (эффективность и риск НЛР)	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
918	Панель «Безопасность гормональной терапии»	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
921	Панель «Противотуберкулезные препараты»	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1192	Устойчивость к стрессу и склонность к зависимостям (анализ полиморфизмов гена COMT - 4 маркера)	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

926	Панель «Сартаны»	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
927	Панель «Антидепрессанты. Нейролептики»	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1116	Панель "Предрасположенность к рассеянному склерозу"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
933	Панель «Противогрибковые: вориканазол»	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
937	Панель «Противоопухолевого терапия: тамоксифен»	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
939	Панель «Система детоксикации»: GSTT, GSTM, GSTP	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

1152	ВСЕ обо МНЕ	Слюна Используется специальный набор
1051	Заказ 1 дополнительного полиморфизма к готовой панели (без интерпретации)	ДНК
1115	Панель "Метаболический синдром и ожирение"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1162	Панель "Антиоксидантная защита"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1196	Микробиом - носоглотка (без интерпретации)	Соскоб из носоглотки Забор производится в специальную пробирку/набор.
1197	Микробиом - мочеполовая система (без интерпретации)	Соскоб из цервикального канала/уретры Забор производится в специальную пробирку/набор.
1198	Микробиом кишечника	Каловые массы Забор производится в специальную пробирку/ набор
1298	Панель «Безопасность гормональной терапии + BRCA»	Буккальный эпителий

		или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1300	Панель «Подготовка к ЭКО: стимуляция яичников» 16 маркеров	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1308	Панель "Нейрогенетические особенности пищевого поведения"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1315	Панель "Женское здоровье (комплекс)"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1316	Панель "Женское репродуктивное здоровье"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1317	Панель "Мужское здоровье (комплекс)"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1318	Панель "Мужское репродуктивное здоровье"	Буккальный эпителий

		или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1320	Панель "Риск нарушений работы опорно-связочного аппарата"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1321	Панель "Воспалительный ответ"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1322	Панель "Риски заболеваний, реализуемых в пожилом возрасте"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1323	Панель "Склонность к долгожительству"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1325	Панель "Косметология и Anti age"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1338	Панель «Метаболизм меди: транспортер меди АТР7В»	Буккальный эпителий

		или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1406	Панель "ДНК - Генеалогия" по материнской линии	Буккальный эпителий: минимум 3 ватные палочки или тупфера
1407	Панель "ДНК - Генеалогия" по отцовской линии	Буккальный эпителий: минимум 3 ватные палочки или тупфера тест проводится только для лиц мужского пола
1418	Панель «ДНК Генеалогия» национальность	Буккальный эпителий: минимум 3 ватные палочки или тупфера
1421	Панель «ДНК Генеалогия» Происхождение по материнской и отцовской линии + национальность	Буккальный эпителий: минимум 3 ватные палочки или тупфера тест проводится только для лиц мужского пола
1422	Панель «ДНК Генеалогия» Происхождение по материнской линии + национальность	Буккальный эпителий: минимум 3 ватные палочки или тупфера
1423	Панель «ДНК Генеалогия» Происхождение по отцовской линии + национальность	Буккальный эпителий: минимум 3 ватные палочки или тупфера тест проводится только для лиц мужского пола
1480	Панель "Метаболизм стероидных гормонов" - андрология	Буккальный эпителий

		или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1731	Генетическая панель "Биохакинг"	Буккальный эпителий или Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

- Венозная кровь в пробирке с ЭДТА (фиолетовая крышка). Время доставки в лабораторию – до 7 дней. Хранить и транспортировать при температура +2°...+8°С, допустима транспортировка в течение 1-2 суток при комнатной температуре.
- Буккальный эпителий. Для соскоба эпителия с внутренней стороны щеки используется стерильный зонд в пробирке без среды или ватная палочка. Желательное время доставки в лабораторию – 14 дней. Хранить и транспортировать образцы при температуре +18+25°С.

УСТАНОВЛЕНИЕ ОТЦОВСТВА И РОДСТВА

Тест на отцовство/материнство позволяет определить:

- отцовство или материнство для двух участников исследования (отец/ребенок; мать/ребенок).
- отцовство или материнство для трех участников (отец/мать/ребенок). Исследованию подвергают биологические образцы проверяемого ребенка, одного безусловного родителя и одного предполагаемого родителя. Биологическое родство между проверяемым ребенком и безусловным родителем достоверно известно.

Тесты на родство позволяют определить родство между человеком и его предполагаемым родственником. Определяется родство между:

- дедушкой/бабушкой - внуком/внучкой
- дядей/тетей - племянником/племянницей,
- родными братьями/сестрами (предполагается, что исследуемые лица имеют общих родителей, биологические образцы которых недоступны для исследования)
- двоюродными братьями/сестрами
- единокровными братьями/сестрами (общий отец)
- единоутробными братьями/сестрами (общая мать)

Внимание! При установлении родства между единоутробными братьями/сестрами необходим образец ДНК матери

Внимание! Значение вероятности родства зависит от частоты встречаемости выявленных генотипов у исследуемых лиц в популяции. Чем реже данный генотип встречается в популяции, тем выше вероятность родства.

Дополнительный участник теста по установлению отцовства/родства - либо второй ребенок, либо второй потенциальный родитель/родственник. Для анализа необходимы образцы ДНК людей, находящихся в предполагаемом родстве.

Внимание! При необходимости выполнения исследования из нестандартного материала, необходимо заказывать к исследованию, дополнительную услугу “Выделение из нестандартного материала”

I. Выполняемые тесты

706	Тест на отцовство/материнство 20 маркеров (3 участника: отец+ребенок+мать, один из родителей безусловный)
705	Тест на отцовство/материнство, 20 маркеров (2 участника: отец+ребенок или мать+ребенок)

688	Тест на отцовство/материнство для суда, 20 маркеров (2 участника: отец+ребенок или мать+ребенок)
712	Тест на отцовство/материнство для суда 20 маркеров (3 участника: отец+ребенок+мать, один из родителей безусловный)
725	Дополнительный участник к анализу 20/26 маркеров
753	Тестирование Y-хромосомы - тест на родство по мужской линии (2 участника: дедушка по отцу - внук, дядя (брат отца) - племянник, родные/сводные по отцу братья)
697	Тест на родство, 24 маркера (2 участника: дедушка/бабушка - внук/внучка, дядя/тетя - племянник/племянница, родные/сводные братья/сестры)
693	Тестирование X-хромосомы (2 участника: бабушка по отцу - внучка, сводные сестры по отцу)
756	ДНК -профилирование (20 маркеров, X или Y-хромосома) (1 человек) для суда
760	Выделение ДНК из нестандартного образца (высохшие пятна крови, обрезки ногтей, волосы) (1 человек) + 1рд
691	ЭКСПРЕСС- установление отцовства/материнства, информативный за 8 рабочих часов
690	ЭКСПРЕСС-установление родства для трех участников (отец/мать/ребенок), информативный за 8 рабочих часов
755	ДНК -профилирование (20 маркеров, X или Y-хромосома) (1 человек) Информативный
726	ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЙ участник по X - хромосоме или по Y - хромосоме
761	Выделение ДНК из нестандартного образца (жевательная резинка, сигаретный фильтр, ушная сера, сперма) (1 человек)

755	ДНК -профилирование (20 маркеров, X или У-хромосома) (1 человек) Информативный
690	ЭКСПРЕСС-установление родства для трех участников (отец/мать/ребенок), информативный за 8 рабочих часов
691	ЭКСПРЕСС- установление отцовства/материнства, информативный за 8 рабочих часов
762	Выделение ДНК из нестандартного образца (парафиновые блоки) (1 человек) +1рд
763	Выделение ДНК из нестандартного образца (коктейльная трубочка, лезвие станка, зубная щетка, детская пустышка) (1 человек) +1рд
688	Тест на отцовство/материнство для суда, 20 маркеров (2 участника: отец+ребенок или мать+ребенок)
770	Второй экземпляр информативного теста
712	Тест на отцовство/материнство для суда 20 маркеров (3 участника: отец+ребенок+мать, один из родителей безусловный)
1403	Тестирование X-хромосомы (2 участника: бабушка по отцу - внука, сводные сестры по отцу) по суду
1404	Тестирование Y-хромосомы - тест на родство по мужской линии (2 участника: дедушка по отцу - внук, дядя (брат отца) - племянник, родные/сводные по отцу братья) по суду
756	ДНК -профилирование (20 маркеров, X или Y-хромосома) (1 человек) для суда
699	Определение генетического профиля по 19 аутосомным STR-маркерам
1733	Тест на отцовство/материнство, 19 маркеров (2 участника: отец+ребенок или мать+ребенок) lite

1748

Подготовка оригинала заключения с живой печатью и подписью эксперта с отправкой по почте

I. Биоматериал для исследования:

- Кровь венозная, капиллярная в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
- Букальный эпителий - минимум 2 тупфера (ватных палочки) для каждого участника исследования
- Нестандартный материал (ЭКСПРЕСС исследования не проводятся)
 - ногти
 - волосы с луковицами
 - жевательная резинка
 - ушная сера
 - сухие пятна крови на фильтровальной бумаге, марле, ватном диске
 - сперма
 - окурки
 - зубная щетка
 - парафиновый блок
 - смывы с пустышек, коктейльных трубочек, посуды, бритвы...

II. Подготовка пациента - не требуется

III. Условия хранения и транспортировки - согласно требованиям, предъявляемым к биоматериалу

Внимание!

ПРАВИЛА ОФОРМЛЕНИЯ СУДЕБНОГО ОТЦОВСТВА

1. Забор материала:

- производится медработником при одновременной явке всех участников экспертизы (мама, ребенок, папа) при предъявлении участниками экспертизы документов, удостоверяющих личность (паспорт для взрослых, для ребенка до 14 лет – свидетельство о рождении).
- обязательно присутствие двух сотрудников учреждения в котором производится забор данного материала.
- Перед забором биоматериала необходимо сделать совместную фотографию лиц, участвующих в экспертизе.
- Взятие материала осуществляется с учетом требований по забору материала. Изъятые образцы биоматериала каждого участника экспертизы тут же, в присутствии всех вышеуказанных лиц, помещаются в отдельный конверт. На конверте указывается:
 - номер заказа;
 - дата взятия образцов;
 - порядковый номер образцов;

- предполагаемое родство (отец, мать, ребенок);
- ФИО данного участника экспертизы;
- тип образца (буккальный эпителий или кровь).

Конверт заклеивается, опечатывается и подписывается участниками процесса :

- сотрудниками учреждения, в присутствии которых производился забор материала,
- лицами, у которых был произведен забор биоматериала (мама расписывается за ребенка, если он несовершеннолетний)

КОНВЕРТ ДЛЯ ОБРАЗЦОВ ДНК

www.genomed.ru

Внимание!
Заполните сведения об образцах
ДО ПОМЕЩЕНИЯ ИХ В КОНВЕРТ

Номер заказа **GD 0000 000001**

Дата выемки образца **30 04 18**

№ образца	Предположительное родство (отец, ребенок, мать и т.д.)	ФИО участника экспертизы (полностью, без сокращений и отчества)	Фамилия, имя, отчество (полностью, без сокращений)
1	ОТЕЦ	ИВАНОВ ИВАН ИВАНОВИЧ	
Тип образца			
БУККАЛЬНЫЙ ЭПИТЕЛИЙ			

Поля, отмеченные * - обязательны для заполнения. Номер образца на конверте должен соответствовать номеру образца в бланке заказа. При использовании нестандартных образцов, проконсультируйтесь со специалистами лаборатории об условиях и способе транспортировки таких образцов.

Внимание! НЕ кладите ватные палочки обратно в оригинальную упаковку!
ПОМЕСТИТЕ ВАТНЫЕ ПАЛОЧКИ В ЭТОТ КОНВЕРТ И ЗАКЛЕЙТЕ ЕГО!

<p>Отец - Иванов Иван Иванович</p> <p>Ребенок - Иванов Петр Иванович</p> <p>Мать - Иванова Ирина Ивановна</p>	<p>подпись</p> <p>подпись</p> <p>подпись</p>
<p>→</p>	
<p>Представители компании</p> <p>Петрова Светлана Васильевна</p> <p>Сидорова Екатерина Петровна</p>	<p>подпись</p> <p>подпись</p>

1. АККУРАТНО ПОМЕСТИТЕ ОБРАЗЦЫ В КОНВЕРТ

2. СНИМИТЕ ЗАЩИТНУЮ ПЕНТУ

3. ЗАКЛЕЙТЕ

НАКОНЕЧНИКИ ВАТНЫХ ПАЛОЧЕК ДОЛЖНЫ БЫТЬ РАСПОЛОЖЕНЫ В ЭТОЙ СТОРОНЕ КОНВЕРТА

- Для остальных участников экспертизы конверт с образцами биоматериала оформляется аналогично.
- Конверты с биоматериалом каждого участника экспертизы могут быть помещены в один общий конверт или пакет.
- Процедура изъятия биоматериала оформляется в виде протокола, который подписывают все участники экспертизы и сотрудники учреждения, в

присутствии которых производился забор материала (образец заполненного **Протокола изъятия биологического материала** стр.....).

2. Необходимы следующие документы

Определение суда (в случае если направил суд, если в частном порядке для юридической экспертизы, то не требуется) – копия.

- Протокол изъятия образцов биоматериала - оригинал.
- Паспорта родителей – копии.
- Свидетельство о рождении ребенка или паспорт ребенка (если ребенок достиг возраста 14 лет) – копия.
- Совместная фотография лиц, участвующих в экспертизе, сделанная непосредственно перед забором биоматериала.

Внимание!

- Необходимо удостовериться, что Ф.И.О. и даты рождения участвующих в экспертизе лиц совпадают в определении суда, протоколе изъятия образцов биоматериала и документах, удостоверяющих личность.

- В протоколе изъятия биоматериала указываются только те лица, у которых фактически был взят биоматериал и образцы отправлены на исследование.

- Желательно, чтобы с обратной стороны фотографии располагалась дата забора биоматериала и подписи всех лиц, участвующих в данной экспертизе (за ребенка младше 14 лет расписывается мама).

3. Пересылка документов и биоматериала

- Необходимые документы (№1-5) высылаются вместе с конвертом/конвертами с биологическим материалом, документы могут быть помещены в отдельный файл. Пересылка осуществляется отдельной отправкой службами экспресс-почты, квитанция об отправке сохраняется до завершения экспертизы.
- В случае, когда экспертиза проводится по определению суда, то Заказчиком считается непосредственно суд и экспертное заключение высылается экспертной организацией на адрес суда, вынесшего определение. Для юридической экспертизы по частному обращению заключение направляется на адрес партнера/заказчика.
- В электронном виде экспертное заключение не предоставляется.

ДОРОДОВОЕ УСТАНОВЛЕНИЕ ОТЦОВСТВА

Выполняемые тесты:

36	Установление отцовства дородовое, неинвазивное
557	Установление отцовства дородовое, инвазивное

УСТАНОВЛЕНИЕ ОТЦОВСТВА ДОРОДОВОЕ, НЕИНВАЗИВНОЕ

Материал для исследования:

Мать: Венозная кровь в 2-х пробирках STRECK (20 мл),

Внимание! Кровь на исследование должна быть сдана не ранее, чем с 9 недель одноплодной беременности. Срок беременности должен быть установлен по данным УЗИ.

Предполагаемый отец: Венозная крови в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

Подготовка к исследованию: нет.

УСТАНОВЛЕНИЕ ОТЦОВСТВА ДОРОДОВОЕ, ИНВАЗИВНОЕ

Для проведение исследования требуется забор материала плода. Родители должны быть предупреждены о возможных рисках, связанных с инвазивными способами забора пренатального материала.

Инвазивные способы получения плодного материала.

- Биопсия ворсин хориона. Забор допустим на 8-14 неделе. Преимуществом данного материала является возможность выполнения теста на раннем сроке беременности.
- Амниоцентез. Рекомендовано эту процедуру выполнять на сроке 16-20 недель.
- Кордоцентез. Процедура оптимальна на сроке беременности 21-24 недели (возможна на сроке более 18-20 недель).

Пренатальный материал, полученный инвазивным путем, передается в лабораторию на исследование вместе с образцами ДНК матери и предполагаемого отца. Достоверность определения отцовства при молекулярно-генетическом исследовании пренатального материала такая же, как и при исследовании образцов ДНК ребенка, уже появившегося на свет (99,9%).

Внимание! При проведении инвазивной диагностики имеет смысл на уже имеющемся плодном материале провести диагностику хромосомных аномалий у плода (хромосомный микроматричный анализ).

Мать: кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл., буккальный соскоб



Предполагаемый отец: кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл, буккальный соскоб, нестандартный материал