Содержание:

1 Основные положения ... 2
1.1 Правила лаборатории ... 2
1.2 Требования к маркировке проб в лабораторию ... 2
1.3 Ограничения по приему биоматериала ... 5
1.4 Требования к упаковке для отправки транспортной компанией ... 5
1.5 Преаналитические требования для объектов исследований ... 6
1.6 Полногеномные исследования и панели ... 29
1.7 Наследственные заболевания и синдромы ... 31
1.8 Хромосомная патология ... 36
1.9 Неинвазивные пренатальные тесты-НИПТ ... 37
1.10 Пренатальная диагностика ... 40
1.11 Преимплантационное генетическое тестирование ... 43
1.12 Невынашивание беременности и бесплодие ... 45
1.13 Скрининг на носительство наследственных заболеваний ... 46
1.14 Генетические предрасположенности ... 46
1.15 Онкогенетика ... 50
1.16 Онкогематология ... 55
1.17 Фармакогенетика ... 64
1.18 Установление отцовства и родства ... 65
1.19 Дородовое установление отцовства ... 71
1.20 Хромато-масс-спектрометрические анализы (ХМС) ... 73
1.21 Аллергологические исследования ... 78
1.22 Выделение/хранение ДНК ... 91
2 Назначение и актуализация ... 92

1 Основные положения

1.1 Правила лаборатории

Правила лаборатории для приема биоматериала:

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 гистологические материалы (блоки и стекла), абортивный материал, некоторые виды нестандартного материала (в случаях когда материал не используется в полном объеме для проведения исследования), по письменному запросу заказчика.

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

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.

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

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

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.

1.2 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.

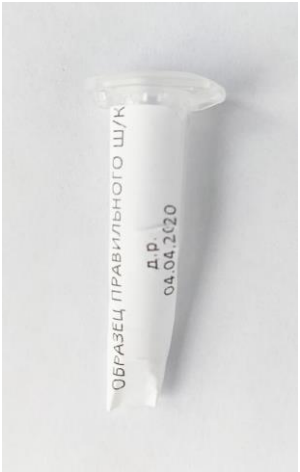
Штрих-код:

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! Неправильно наклеенные штрих-коды не будут считываться сканерами приборов.

Таблица 1. Примеры и правила штрих-кодирования на различных биоматериалах

Наименование материала	Визуальное изображение биоматериала	Правила штрих-кодирования
1. STRECK CELL-FREE DNA BCT* пробирка для сбора крови 10 мл.		1. Штрих-код наклеивать строго вертикально, на имеющуюся наклейку пробирки. 2. Не заклеивать информацию о лоте пробирки, сроке годности. 3. Обязательна маркировка с указанием: ФИО; дата рождения; дата забора.
2. Вакуумные пробирки с ЭДТА К2 / К3; с гепарином		1. Штрих-код наклеивать строго вертикально, на имеющуюся наклейку пробирки. 2. Не заклеивать информацию о сроке годности. 3. Обязательна маркировка с указанием : ФИО; дата рождения; дата забора.
3. Стерильный контейнер объемом 5 мл, 10мл, 15мл, 50 мл. Для транспортировки тканей, ворсин хориона, абортивного материала или амниотической жидкости.		1. Штрих-код наклеивать строго вертикально на имеющуюся наклейку контейнера или специальную зону для маркировки. 2. Между крышкой контейнера и штрих-кодом должно оставаться расстояние не менее 8 мм. 3. Обязательна маркировка с указанием: ФИО; дата рождения; дата забора; наименование материала. 4. Контейнер должен быть плотно закрыт крышкой по резьбе.

4. Тупфер (сваб) со стерильным зондом-тампоном, без среды.		1. Штрих-код наклеивать строго вертикально на имеющуюся наклейку контейнера. 2. Между крышкой пробирки и штрих-кодом должно оставаться расстояние не менее 8 мм. 3. Не заклеивать штрих-кодом срок годности стерильного контейнера. 4. Обязательна маркировка с указанием: ФИО; дата рождения; дата забора; наименованием материала.
5. Стерильный контейнер типа “Эппендорф”.		1. Штрих-код наклеивать строго вертикально на имеющуюся наклейку контейнера или специальную зону для маркировки. 2. Между крышкой пробирки и штрих-кодом должно оставаться расстояние, он не должен мешать открытию и закрытию контейнера. 3. Обязательна маркировка с указанием: ФИО; дата рождения; дата забора; наименование материала.
6. Зип-пакет для транспортировки парафиновых блоков (FFPE) и стекол (гистологических препаратов)		1. В один зип-пакет должен быть помещен биоматериал только одного пациента. 2. На зип-пакет должны быть наклеены штрих-коды, относящиеся только к одному пациенту. 3. Количество штрих-кодов на зип-пакете должно соответствовать количеству тестов, выполняемых на предоставленном биоматериале. 4. Не заклеивать штрих-кодом ziplock на пакете. 5. Обязательна маркировка с указанием: ФИО; дата рождения; дата предоставления материала. 6. Желательно указать приоритетность выполнения исследований, если их заказано несколько.

1.3 Ограничения по приему биоматериала

Критериями неприемлемости биоматериала для анализа и отказа для проведения исследования по данному материалу в лаборатории являются:

- гемолиз;
- сгусток крови/свернувшаяся кровь;
- 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;
- взятие в пробирку с несоответствующим исследованию наполнителем;
- использование пробирок с истекшим сроком годности;
- пробирка/биоматериал с повреждениями (скол, трещина, нарушение целостности)
- хилез.

1.4 Требования к упаковке для отправки транспортной компанией

Для отправки биообразцов транспортной компанией, во избежания боя образцов и/или разливания, образцы помещаются в специальные транспортные коробки (комплект для взятия биообразцов, предоставляется Геномед).

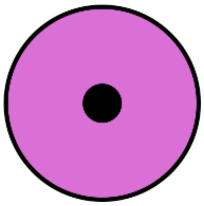
Упаковка должна осуществляться следующим образом:

1. Поместить биообразец в полиэтиленовый зип-лок пакет, если помешаются несколько образцов вместе, следует переложить их впитывающей салфеткой, чтобы образцы не касались друг-друга.
2. Пакет с образцами обернуть гелевым хладоэлементом, сложив его пополам.
3. Образцы в гелевом хладоэлементе поместить в фольгированный конверт.
4. Фольгированный конверт с содержимым сложить в картонную транспортную коробку.
5. Необходимо соблюдать температурный режим, то есть в одну коробку помещаются только образцы с идентичными требованиями к транспортировке.

Внимание! В случае отправки курьерскими службами, контейнер с биоматериалом необходимо обматывать пищевой пленкой/лейкопластырем/парафильмом и помещать в два чистых зип-пакета, это помогает избегать протечек при транспортировке.

Внимание! Контейнеры должны быть плотно закрыты. Следует до отправки проверить герметичность контейнера. Не допускать протекания или попадания посторонних веществ.

1.5 Преаналитические требования для объектов исследований



1. Венозная кровь, пробирка 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 .

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).

I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала:

a. Для большинства тестов нет специальных требований по подготовке, кровь можно сдать в любое время, независимо от приема пищи.
b. Заполнять пробирку кровью до метки объема. Не использовать шприц при заборе!
c. После взятия крови перевернуть пробирку 8-10 раз для полного перемешивания антикоагулянта с кровью.
d. Для проведения тестов по ДНК оставить в вертикальном положении при комнатной температуре в течение не менее 30 минут.
e. Для проведения тестов по РНК (онкогематология) - Поместить пробирку в холодильник (температура +2°...+8°С)

II. Упаковка (контейнер): Пробирка с ЭДТА.

III. Условия хранения и транспортировки.

Для проведения тестов по ДНК:

a. Хранить и транспортировать: при температуре +2°...+8°С - до 7 суток; при комнатной температуре (+20°...+25°С) - 1-2 суток; при температуре -17°...-23°С - до 3 месяцев, не допуская размораживания-замораживания.
b. Оптимальным является хранение и транспортировка при температуре +2°...+8°С до 3-х суток.

Для проведения тестов по РНК (онкогематология)

a. Хранить и транспортировать строго при температура +2°...+8°С. Пребывание пробирки с кровью при комнатной температуре недопустимо даже в течение короткого времени!
b. В лабораторию поступление образца должно осуществляться не позднее 1-2 суток после забора крови.

IV. Количество биоматериала: 2 - 9 мл крови, в зависимости от проводимого теста.

2. Капиллярная кровь, микровета с ЭДТА.

Микроветы K3EDTA содержат антикоагулянт К-ЭДТА, нанесенный в мелкодисперсном виде на в нутренние 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.

I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала:

Для большинства тестов данных групп нет специальных требований по подготовке, кровь можно сдать в любое время, независимо от приема пищи.

Заполнять пробирку кровью до метки объема.

После взятия крови перевернуть пробирку 8-10 раз для полного перемешивания антикоагулянта с кровью.

Для проведения тестов по ДНК оставить в вертикальном положении при комнатной температуре в течение не менее 30 минут.

Рекомендуемое количество микровет для проведения анализа по ДНК - 3 - 4 шт.

II. Упаковка (контейнер): Микровета с ЭДТА.

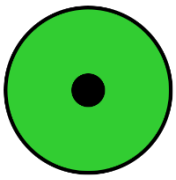
III. Условия хранения и транспортировки:

Для проведения тестов по ДНК:

a. Хранить и транспортировать: при температуре +2°...+8°С - до 7 суток; при комнатной температуре (+20°...+25°С) - 1-2 суток; при температуре -17°...-23°С - до 3 месяцев, не допуская размораживания-замораживания.
b. Оптимальным является хранение и транспортировка при температуре +2°...+8°С до 3-х суток.

IV. Количество биоматериала: 1,5- 2 мл крови (3 - 4 микроветы), в зависимости от проводимого теста.

3. Венозная кровь, вакуумная пробирка с гепарином зеленая 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.

I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала (кроме раздела ХМС):

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 данные тесты натощак.

Заполнять пробирку 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 не менее 30 минут.

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).

II. Упаковка (контейнер): Пробирка с литием-гепарином (натрием-гепарином)

III. Условия хранения и транспортировки:

a. Хранить и транспортировать при температура +2°...+8°С
b. В лабораторию поступление образца должно осуществляться не позднее 1-2 суток после забора крови.

IV. Количество биоматериала: 2 - 9 мл крови, в зависимости от проводимого теста.

Внимание! допустимо использовать микровет с соответственным наполнителем.

4. Венозная кровь, пробирка STRECK

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

I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала:

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.

II. Упаковка (контейнер): Пробирки STRECK.

Для исследований на НИПТ пробирки помещаются в специальные транспортные коробки (комплект для взятия биообразцов, предоставляется Геномед). Упаковка пробирок должна осуществляться следующим образом:

- пробирки поместить в полиэтиленовый зип-лок пакет вместе со впитывающей салфеткой так, чтобы пробирки не касались друг-друга;
- пакет с пробирками обернуть гелевым хладоэлементом, сложив его пополам;
- пробирки в гелевом хладоэлементе поместить в фольгированный конверт;
- фольгированный конверт с содержимым сложить в картонную транспортную коробку.

III. Условия хранения и транспортировки.

После забора на протяжении всего времени хранить и транспортировать при комнатной температуре.

Внимание! Не замораживать.

Поступление образца в лабораторию Геномед должно осуществляться для тестов из групп НИПТ, пренатальная диагностика:

- 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 (Natera, США) (в лабораторию Натера кровь должна поступить не позднее 7 дней после забора).

IV. Количество биоматериала: 2 пробирки (не менее 16 мл крови) для тестов, выполняемых в Натера (Natera, США), 1 пробирка для тестов выполняемых в лаборатории Геномед.

5. Абортивный материал

I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала:

Удалите из образца крупные сгустки крови.

Промойте абортивный материал стерильным физиологическим раствором для удаления остатков крови. Это поможет снизить уровень контаминации материнскими клетками и обеспечит лучшую идентификацию ткани эмбриона.

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.

Поместите имеющийся плодный материал (плодное яйцо, хорион, ткань пупочного канатика, ткань плаценты, ткани плода) в стерильный контейнер с 0,9% физиологическим раствором.

Если во время процедуры аборта используется отсасывание при помощи ручного вакуумного аспиратора, поместите в контейнер все содержимое.

Если отбор ворсин хориона или другого плодного материала вызвал у вас затруднения, поместите в контейнер весь имеющийся абортивный материал.

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 после исследования или дать разрешение на его утилизацию.

Внимание! При видимых нарушениях преаналитики, заказчик может быть оповещен о нецелесообразности проведения теста по предоставленному материалу.

II. Упаковка (контейнер):

Внимание! Не используйте контейнеры для анализов с красной крышкой! Они не герметичны.

В зависимости от размера биоматериала в качестве контейнера используется пробирки типа “Фалькон” 15-50 мл или другие стерильные герметично закрывающиеся емкости объемом до 50 мл.

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”.

Заклейте крышку контейнера пищевой пленкой/лейкопластырем/парафильмом. Поместите контейнер с биоматериалом в два чистых зип-пакета.

III. Условия хранения и транспортировки:

После забора биоматериал необходимо хранить в холодильнике при температуре от +2 до +8 °С

Транспортировать допускается:

в срок до 24 часов - при комнатной температуре.

Рекомендуемый срок до 72 часов - при температуре от +2 до +8 °С. Максимальный до 7 дней при - при температуре от +2 до +8 °С.

Общее время хранения и транспортировки незамороженного биоматериала от момента забора до доставки в лабораторию не должно превышать 72 часов.

При невозможности доставки в течение 72 часов биоматериал необходимо заморозить и транспортировать в замороженном виде, разморозка не допустима.

Внимание! Недопустимо повторное замораживание-размораживание биоматериала!

Внимание! Не помещать материал в формалин!

Внимание! В случае отправки курьерскими службами, контейнер с биоматериалом необходимо обматывать пищевой пленкой/лейкопластырем/парафильмом и помещать в два чистых зип-пакета, это помогает избегать протечек при транспортировке

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

6. Пренатальный материал

I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала:

a. **Биопсия ворсин хориона**

Оптимальный срок беременности для проведения биопсии 9,5-12 недель (допустимый - 8-14 недель). 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. Преимуществом данного метода получения пренатального материала является возможность выполнения теста на раннем сроке беременности.

b. **Амниоцентез**

Данный вид материала для исследования используется в I-III триместре беременности, однако специалисты рекомендуют эту процедуру выполнять на сроке 16-20 недель. Амниотическую (околоплодную) жидкость получают путем амниоцентеза – прокола (пункции) амниотической оболочки плода. Доступ к оболочке плода осуществляется под контролем УЗИ через переднюю брюшную стенку матери.

c. **Кордоцентез**

Процедура оптимальна на сроке беременности 21-24 недели (возможна на сроке более 18-20 недель). Кордоцентез - забор крови плода непосредственно из сосудов пуповины. 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.

II. Упаковка (контейнер):

Внимание! Не используйте контейнеры для анализов с красной крышкой! Они не герметичны.

Ворсины хориона поместить в стерильную пробирку типа “эппендорф” или в стерильный герметичный контейнер/пробирку типа “Фалькон” (5-15-50 мл) с плотно закручивающейся крышкой, залить физиологическим раствором. Заклеить крышку пробирки/контейнера пищевой пленкой/лейкопластырем/парафильмом. Поместить пробирку/контейнер с биоматериалом в два чистых зип-пакета.

Амниотическую жидкость перелить в стерильный герметичный контейнер/пробирку типа “Фалькон” на 15-50 мл с плотно закручивающейся крышкой.

- В качестве контейнера настоятельно рекомендуется использовать пробирки типа “Фалькон” 15-50 мл;
- Для амниотической жидкости желательно отметить маркером верхнюю границу взятого биоматериала;
- Взять контейнер с биоматериалом в руки, проверить положение и плотность прилегания крышки к резьбе контейнера. По возможности, нажать на контейнер пальцами с двух сторон, чтобы убедиться, что крышка не пропускает воздух;
- Аккуратно и медленно перевернуть закрытый контейнер, убедиться, что биоматериал не проливается;
- Заклеить крышку контейнера пищевой пленкой/лейкопластырем/парафильмом;
- Снова убедиться, что контейнер герметичен;
- Поместить контейнер с биоматериалом в два чистых зип-пакета.

Внимание! Каждый контейнер должен быть упакован в отдельный зип-пакет!

Внимание! Недопустимо повторное замораживание-размораживание биоматериала!

Пуповинную кровь перелить в пробирки с ЭДТА (сиреневая крышка).

III. Условия хранения и транспортировки:

После забора биоматериал необходимо хранить в холодильнике при температуре от +2 до +8 °С до отправки в лабораторию.

Транспортировать допускается при комнатной температуре - не более 24 часов.

Рекомендуемый срок до 72 часов - при температуре от +2 до +8 °С. Максимальный до 7 дней при - при температуре от +2 до +8 °С.

При невозможности доставки в течение 48 часов биоматериал необходимо заморозить и хранить и транспортировать в замороженном виде.

Внимание! Недопустимо повторное замораживание-размораживание биоматериала!

IV. Количество биоматериала:

- Ворсины хориона: 10-20 мг (5-10 ворсин);
- Амниотическая жидкость: не менее 10 мл амниотической жидкости;
- Пуповинная кровь: не менее 0,5 мл.

7. Клетки трофэктодермы эмбриона

Меры для предотвращения контаминации при промывке и переносе клеток в пробирку:

a. Все этапы выполняются в ламинарном шкафу.
b. Оператор должен быть в халате, шапочке, маске и в чистых стерильных перчатках. Важно, чтобы перчатки подходили по размеру, плохо прилегающие перчатки увеличивают риск контаминации.
c. При малейшем подозрении на загрязнение, средства защиты необходимо сменить.
d. При работе с пробирками соприкасаться перчатками можно **только** с наружной частью пробирки, исключить соприкосновение с внутренними поверхностями стенок и крышек.
e. Пробирки должны находиться открытыми минимальное количество времени, **не допускается** открытие нескольких пробирок одномоментно.

I. 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, каждая из которых помещаются в отдельную пробирку со специальным буфером.

II. Упаковка (контейнер).

Материал доставляется в пробирках 0,2 мл со специальным буфером, установленных в штатив (пробирки с буфером и штатив предоставляются лабораторией)

III. Условия хранения и транспортировки.

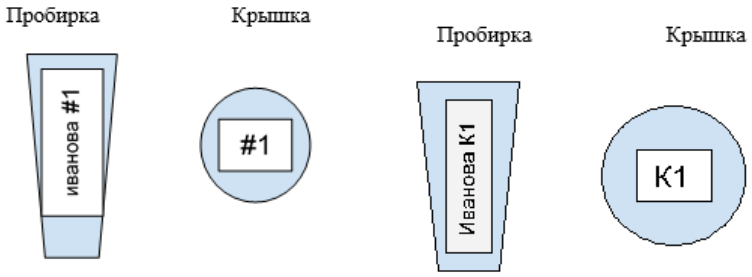
При -20 °С (не выше) до 72 часов.

IV. Количество биоматериала.

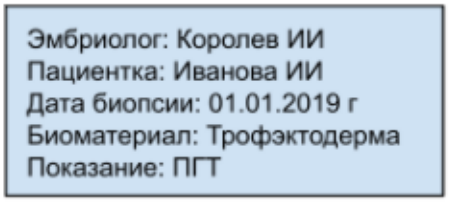
3-5 клетки трофэктодермы на каждый тестируемый эмбрион

V. Вид предоставляемого лабораторией набора:

VI. Требования по маркировке образцов:



VII. Образец подписи штатива:



8. Культуральная среда.

I. Меры для предотвращения контаминации при промывке и переносе клеток в пробирку:

a. Все этапы выполняются в ламинарном шкафу.
b. Оператор должен быть в халате, шапочке, маске и в чистых стерильных перчатках. Важно, чтобы перчатки подходили по размеру, плохо прилегающие перчатки увеличивают риск контаминации.
c. При малейшем подозрении на загрязнение, средства защиты необходимо сменить.
d. При работе с пробирками соприкасаться перчатками можно **только** с наружной частью пробирки, исключить соприкосновение с внутренними поверхностями стенок и крышек.
e. Пробирки должны находиться открытыми минимальное количество времени, **не допускается** открытие нескольких пробирок одномоментно.

II. Промывка и перенос клеток в пробирку:

Внимание! Обязательно перед работой храните транспортировочный штатив в морозильной камере для поддержания его низкой температуры. Очень важно переносить образцы в пробирки, которые находятся в холодном штативе.

1. В ламинарном шкафу достать необходимое количество стерильных чашек Петри (по одной на каждый образец). Подписать чашку и крышку уникальным кодом образца (имя пациента и номер эмбриона).
2. Достать необходимое количество предоставленных лабораторией ПЦР пробирок (по количеству образцов, допустимо добавление для контроля). Поставить пробирки вертикально в штатив и оставить при комнатной температуре на 5-10 минут (до полного размораживания буфера), либо разморозить пробирку с 0.2 мл буфера и разаликвотить в пробирки 0.2 мл по 2 мкл буфера в каждую пробирку.
3. Центрифугировать пробирки 40-60 секунд при максимальных оборотах на центрифуге типа «Мини-спин» для полного осаждения содержимого на дно пробирки.
4. Произвести маркировку пробирок идентично маркировке на чашках Петри с дополнительной пробиркой для контрольного образца среды для каждого образца.

Внимание! Во время процедуры пробирки должны находиться в холодном штативе.

Внимание! При переносе клеток для промывки необходимо убедиться, что код образца на чашке Петри соответствует коду пациента.

5. В чашку Петри нанести 3 капли буфера для отмывки (20 мкл), допустима отмывка в 2 каплях.

6. Поместить емкость с клетками для исследования под микроскоп.
7. Промыть носик капилляра промывочным буфером.
8. Набрать небольшое количество (до 5 мм длины капилляра) буфера в капилляр.
9. Под контролем микроскопа обмыть клетку в буфере из капилляра.
10. Под контролем микроскопа отобрать клетку (в минимальном объеме среды) в капилляр.

11. Поместить клетку в 1-ую каплю буфера для промывки в чашке Петри (необходимо добиться, чтобы в каплю попало минимально возможное количество среды).
12. Промыть капилляр буфером из 2-ой капли.
13. Отобрать небольшой объем буфера из 2-ой капли в капилляр.
14. Отобрать клетку из 1-ой капли и переместить ее во 2-ую. Допустимо продолжить в 3-ей капле, если требуется.
15. Промыть капилляр буфером из 3-ей капли.
16. Отобрать небольшой объем буфера из 3-ей капли в капилляр.
17. Отобрать клетку из 2-ой капли и переместить ее в 3-ю.
18. Отобрать каплю в 3-ей капле в минимальном объеме буфера.
19. Взять пробирку из транспортировочного набора с 2 мкл буфера, держать ее вертикально.
20. Открыть крышку пробирки.
21. Поместить капилляр с клеткой в пробирку, не касаясь стенок.
22. Выпустить содержимое капилляра с клеткой на дно пробирки в 2 мкл буфера.
23. Достать капилляр.
24. **Незамедлительно** плотно закрыть крышку пробирки.
25. Центрифугировать пробирки 40-60 секунд при максимальных оборотах на центрифуге типа «Мини-спин» для полного осаждения содержимого на дно пробирки.
26. Убрать пробирку в холодный штатив.

Внимание! Убедиться, что коды образца совпадают на чашке Петри и пробирке.

Внимание! Количество среды в которой промывались клетки при переносе в пробирку должно быть минимальным.

27. Для каждого из исследуемых эмбрионов подготовить отрицательный контроль:
28. Из каждой капли, где находились бластомеры после биопсии, внести от 1 до 2 мкл (примерно четверть объема иглы «стриппера») среды.
29. **Незамедлительно** плотно закрыть крышку пробирки.
30. Центрифугировать пробирки 40-60 секунд при максимальных оборотах на центрифуге типа «Мини-спин» для полного осаждения содержимого на дно пробирки.
31. Готовые к транспортировке пробирки помещаются в предварительно охлажденный штатив с крышкой в чистом Zip-lock пакете и замораживаются.

III. Транспортировка.

Упаковка и подготовка штатива для ПГТ для транспортировки:

а. При транспортировке курьерской службой с поддержанием температурного режима (курьер приезжает с подготовленным термоконтейнером):

Поместить штатив в два зип-пакета, для обеспечения их сохранности и исключения контаминации.

Поверх зип-пакетов обмотать штатив в два слоя воздушно-пузырчатой пленкой и зафиксировать ее скотчем..

Внимание! К грузу недопустимо прикрепление хладоэлементов или посторонних предметов.

б. При транспортировки курьерской службой без поддержания температурного режима (курьер приезжает без термоконтейнера):

Проморозить красные хладоэлементы МХД-2 до состояния льда в морозильной камере с температурой ниже -24

Поместить штатив в два зип-пакета, для обеспечения их сохранности и исключения контаминации.

Поверх зип-пакетов обмотать штатив в два слоя воздушно-пузырчатой пленкой и зафиксировать ее скотчем.

Поместить штатив в термоконтейнер и обложить со всех сторон красными хладоэлементами МХД-2 в количестве не менее 6 шт.

Внимание! К грузу недопустимо прикрепление хладоэлементов или посторонних предметов.

Приложить к пробиркам копию сопроводительного документа с указанием фамилии пациента, возраста, даты пункции, количества оплодотворившихся и биопсированных эмбрионов, оригинал информированного согласия на проведение

(подписанного пациентами(ом) и лечащим врачом, направление клиники, содержащее ФИО пациентки(ов), дату направления и подписанное лечащим врачом с указанием типа диагностируемой патологии.

Доставка наборов для ПГТ Заказчику осуществляется силами и средствами Исполнителя по предварительной (не менее чем за три дня) заявке Заказчика до даты планируемого проведения ПГТ.

Необходимо исключить сильную тряску и переворачивание образцов во время транспортировки, о чем следует сообщить курьерской службе.

Необходимо иметь возможность связи со службой доставки на всем ее протяжении и предусмотреть ответственность за порчу и повреждение образцов во время доставки.

9. Среда культивирования эмбрионов для niPGT.

Неинвазивное преимплантационное тестирование (niPGT) подразумевает использование неинвазивных образцов – среды культивирования эмбрионов содержащей ДНК клеток, высвобождаемую эмбрионом в среду культивирования.

Для тестирования подходит любая среда для культивирования (производителей Vitrolife, Origio, Sage, Global и др.).

Допускается схема группового культивирования эмбрионов до 3/4 дня культивирования, после чего каждый эмбрион должен культивироваться отдельно вплоть до сбора образцов для исследования.

Допускается схема с заменой среды для культивирования эмбрионов (на 3/4 день культивирования или ранее).

Использование ИКСИ для оплодотворения является рекомендованным методом (необязательным), так как уменьшает риски контаминации материала.

Внимание! Эмбрион должен культивироваться в среде не менее 24 часов перед ее забором для исследования.

Внимание! Необходимо максимальное очищение эмбриона от клеток кумулюса.

Внимание! Образцы среды для культивирования эмбрионов должны быть собраны незамедлительно после переноса эмбриона из среды культивирования и заморожены.

I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала: Очистка кумулюса, культивирование эмбрионов, смена среды:

a. Перед процедурой ИКСИ очистите ооциты от кумулюсных клеток как можно лучше (рис 1). Допускаются физические (с использованием стрипперов), химические (растворы с гиалуронидазой) или комбинированные методы.
b. Замените среду в день, когда это предусмотрено используемым протоколом. При замене среды оцените наличие клеток кумулюса во внеклеточном гликокаликсе окружающем эмбрион (zona pellucida). Если остаются клетки кумулюса их необходимо удалить (рис. 2). Если протокол предполагает две замены среды, то проделайте процедуру оценки наличия клеток кумулюса и их удаление при каждой смене среды.
c. При однократной смене среды рекомендуется заменять среду для культивирования эмбриона именно на 4 день культивирования. Это способствует лучшему очищению от оставшихся клеток кумулюса. Заморозка и разморозка (криопрезервация) эмбрионов до сбора неинвазивных образцов способствует лучшему очищению от клеток кумулюса.
d. Когда бластоциста разовьется до стадии 4 (обычно D5 / D6, 4BC), соберите культуральную жидкость.

Внимание! Свяжитесь с нами для адаптации используемого в вашей клинике протокола культивирования для сбора культуральной среды.

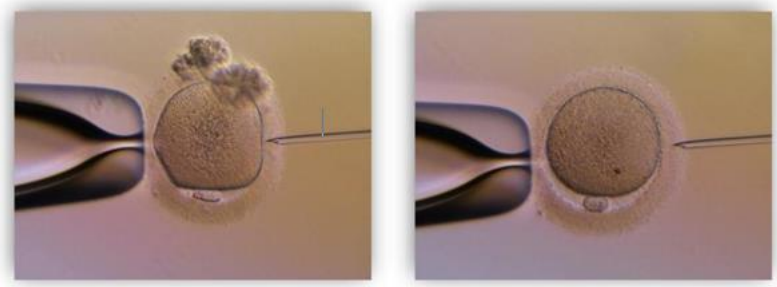


Рисунок 1 - Ооцит с остаточными кумулюсными клетками (слева), правильно очищенный ооцит без кумулюса (справа)

Рисунок 2 - Эмбрионы с остаточными клетками кумулюса на 3 день культивирования

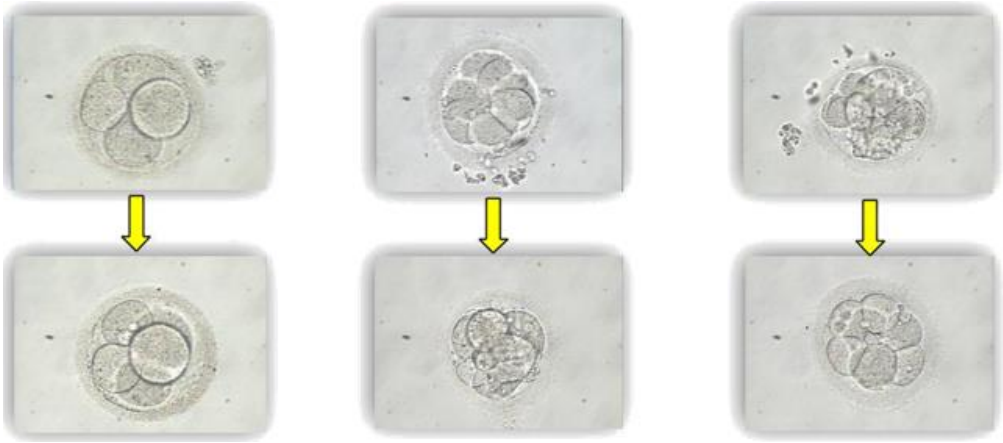


Рисунок 4 - Эмбрионы, очищенные от клеток кумулюса

Рекомендовано собрать весь объем среды (объем культивирования <=30 мкл; минимальный и рекомендуемый объем 20 мкл, для замороженных эмбрионов 10-15 мкл среды) в стерильные 0,2 мл пробирки для ПЦР. Сбор образцов допустимо проводить при комнатной температуре или на холодном штативе/льду.

Внимание! После сбора образцы должны быть незамедлительно заморожены.

Внимание! Необходимо использовать новый чистый наконечник для сбора каждой аликвоты каждого образца.

Внимание! Перед началом сбора образцов держать пробирки закрытыми. Не открывать несколько пробирок одновременно при сборе образцов.

e. Подготовьте пробирки объемом 0,2 мл для сбора образцов, полученные от лаборатории «Геномед».
f. Промаркируйте пробирку/пробирки в соответствии с требованиями маркировки ниже. По возможности поместите пробирки на +2...+8°C или сразу на -20°C (не выше).
g. Новым чистым наконечником перенесите 20 мкл образца на дно 0,2 мл пробирки.

Осадить содержимое на дно пробирки быстрым центрифугированием (не вортексировать).

Поместить пробирку на -20°C (не выше).

Повторите для сбора всех образцов.

После сбора все пробирки с образцами должны быть замороженными до ожидания курьера лаборатории.

II. Условия хранения и транспортировки.

При -20 °C (не выше)до 72 часов.

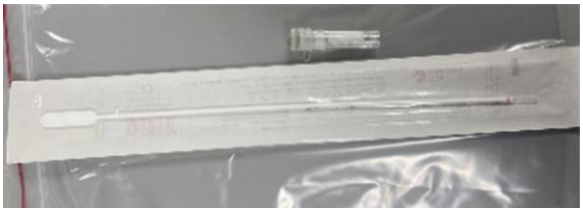
III. Правила маркировки.

Общие требования:

a. Маркировка должна наноситься на крышку пробирки и сбоку пробирки.
b. Для каждого типа образца указывается свой префикс (NI, TE).
c. Нумерация эмбрионов (независимо, цельных или биоптируемых) должна быть сквозной внутри каждой партии.
d. Если одновременно со сбором среды делается биопсия трофектордермы нумерация эмбрионов для неинвазивных образцов должна совпадать для неинвазивного образца и цельного/биоптируемого эмбриона, от которого был взят неинвазивный образец. Например: если от цельного эмбриона TE-12 был взят образец среды культивирования, то он маркируется как NI-12-1; если от биоптируемого эмбриона (от которого получили биоптаты TE-4-1, TE-4-2,TE-4-3 и т.д.) – то он маркируется как NI-4-1.
e. Если неинвазивный образец берется от эмбриона, который в дальнейшем не биопсируется/не передается в лабораторию Геномед, нумерация эмбриона для него должна быть сквозной с остальными и уникальными эмбрионами.

f. Маркировка для каждого образца должна указываться в направлении с описанием образцов, которое передают в лабораторию Геномед вместе с каждой партией образцов.
g. Вместе с партией образцов в лабораторию Геномед передается направление, содержащее информацию об образцах.

10. Биопсийный материал для исследования микробиома эндометрия (MEMA-тест).



Внимание! Маркировка на пробирке с биологическим материалом должна совпадать с данными в сопроводительном направлении.

В бланке направления должна быть указана следующая информация:

- клинический диагноз;
- прием лекарственных средств (да/нет, если да, то каких);
- последний день принятий лекарственных средств;
- дата первой и последующих биопсий (в случае повторной биопсии).

Выполняемые группы тестов: 2017 Метагеномное исследование микробиома эндометрия.

I.Процедура взятия биологического материала.

Забор тканей производится врачом-гинекологом с помощью аспирационной пайпель-биопсии в амбулаторных условиях.

После забора материала в ходе биопсии его необходимо поместить на стерильную чашку Петри для морфологической оценки и при необходимости промыть раствором PBS от крови, затем быстро поместить в пробирку со стабилизирующим буфером, ингибирующим действие нуклеаз. Плотно закрыть пробирку крышкой, перевернуть не менее 10 раз для полного погружения образца биопсии в буфер. Соотношение объема взятого материала и объема буфера не менее 1:50.

Выполняется между 15 и 25 днями естественного цикла или во время фазы овуляции в цикле ЗГТ.

II. Упаковка.

Специальный набор для стабилизации микробиома. Представляет собой стерильную пластиковую пробирку объемом 1,5 мл с плотно закручивающейся резьбовой крышкой, заполненная стабилизирующим буфером.

III. Условия хранения и транспортировки.

Образцы биопсии после погружения в буфер хранятся при от (+2) до (+8)°С до 7 дней или до двух месяцев в замороженном виде.

Транспортируется в соответствии с температурой хранением.

IV. Количество биоматериала.

Один образец биопсии должен составлять не менее 9 куб. мм. или 70-100 мг. ткани. При большем объеме образца рекомендуется нарезать ткань стерильными инструментами перед погружением в буфер.

11. Биопсийный материал для определения рецептивности эндометрия (ERT-тест).

В бланке направления должна быть указана следующая информация:

- клинический диагноз;
- тип цикла;
- дата и время взятия биопсии;
- дата и время принятия гормональных препаратов (в случае ЗГТ);
- дата и время овуляции (введения ХГЧ) и/или пика ЛГ (в случае ЕЦ);
- прием гормональных препаратов (да/нет, если да, то каких).

Выполняемые группы тестов: 1892 Анализ рецептивности эндометрия "ERT-тест".

I. Процедура взятия биологического материала.

Процедура взятия биологического материала.

Забор тканей производится врачом-гинекологом с помощью аспирационной пайпель-биопсии в амбулаторных условиях.

После забора материала в ходе биопсии его необходимо поместить на стерильную салфетку для морфологической оценки и при необходимости промыть раствором PBS от крови, затем быстро поместить в пробирку со стабилизирующим буфером, ингибирующим действие нуклеаз. Плотно закрыть пробирку крышкой, перевернуть не менее 10 раз для полного погружения образца биопсии в буфер. Соотношение объема взятого материала и объема буфера не менее 1:50.

II. Упаковка.

Стерильная пластиковая пробирка объемом 1,5 мл с плотно закручивающейся резьбовой крышкой, заполненная стабилизирующим буфером.

III. Условия хранения и транспортировки.

Образцы биопсии после погружения в буфер хранятся при от (+2) до (+8)°С до 7 дней или до двух месяцев в замороженном виде.

Транспортируется в соответствии с температурой хранением.

IV. Количество биоматериала.

Один образец биопсии должен составлять не менее 9 куб. мм. или 70-100 мг. ткани.При большем объеме образца рекомендуется нарезать ткань стерильными инструментами перед погружением в буфер.

12. Парафиновые блоки, стекла, “сырой” материал после диагностической биопсии и/или оперативного вмешательства.

I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала.

«Сырой» материал после диагностической биопсии и/или оперативного вмешательства должен быть помещен в стерильный контейнер с 10% забуференным формалином в соотношении не менее 1:10, где 1- ткань, 10 – формалин. Емкость должна быть плотно закрыта, для предотвращения испарения формалина и высыхания биоматериала. Контейнер должен быть маркирован с указанием ФИО пациента. Запрещено делить операционный или биопсийный материал на части и отправлять в разные патогистологические лаборатории.

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. Для верификации нозологической формы необходимо предоставление выписок/истории болезни и гистологических заключений при их наличии.

II. Требования к клиническим данным:

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.

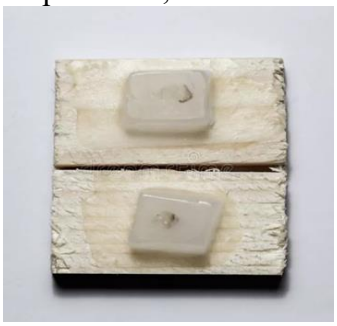
Внимание! Качество и количество выделенной ДНК, эффективность гибридизации с FISH-зондом зависят от качества фиксации и заливки материала

Общие требования:

В случае, если на руках у заказчика имеются только парафиновые блоки, и необходимо выполнить исследование (ИГХ, пересмотр и др.), то 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 также осуществляется силами лаборатории по согласованию с заказчиком в рамках дополнительного исследования (фото ниже).

Пример блоков, изготовленные не по стандартной методике:



(блоки на деревянной подложке)

(блоки без подложки)

Пример блоков, изготовленных по стандартной методике:

(блоки на пластиковой подложке)

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.

III. Упаковка (контейнер).

Материал (блоки, стекла, футляр со стеклами и т.д.) поместить в один зип пакет. Маркировать материал, количеством штрих-кодов равному количеству зарегистрированных исследований на данный образец, 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.

Материал в формалине может храниться неограниченное количество времени, но иммунореактивность ткани при проведении иммуногистохимического исследования напрямую зависит от времени нахождения в данном фиксирующем растворе. Оптимальным

временем фиксации следует считать время, проведенное материалом в формалине не менее 6 часов и не более 48 часов.

Блоки могут храниться неограниченное количество времени.

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 относится к материалу, возвращаемому после проведения исследований по запросу заказчика. Запрос предоставляется в письменном виде, рассмотрение и подготовка материала к передачи заказчику в течении 10 дней.

13. Буккальный эпителий.

Внимание! При взятии всех образцов использовать одноразовые перчатки. В случае невозможности использования перчаток минимизировать контакт с той частью биоматериала, где может находиться днк.

Не помещайте непросушенные образцы в герметичные контейнеры или полиэтиленовые пакеты, так как это приводит к процессам гниения и деградации ДНК.

I. 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, использования жевательной резинки, 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 ребенку 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.

II. Упаковка (контейнер).

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

III. 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 комнатной температуре допустимо до 7 дней.

IV. Количество биоматериала.

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

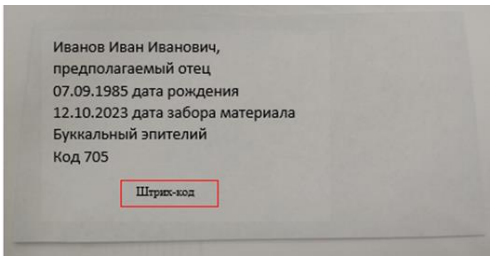
Внимание! В случае отсутствия тупферов забор буккального эпителия может быть осуществлен обычными гигиеническими ватными палочками. Использовать новую (не вскрытую ранее) упаковку ватных палочек. После взятия буккального эпителия отрезать и выбросить тот конец палочки, за который брались руками. Хорошо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

Зонд (цитощётка) стерильный, без среды для взятия буккального эпителия.

Возможно использовать для всех типов тестов, где предполагается взятие буккального эпителия

Предполагается переход от использования тупферов (сваб) на цито щётки

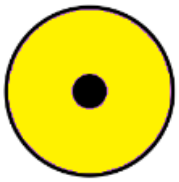
Штрих-код наклеивать на конверт с материалом (зондом) в раздел «Для лабораторных отметок» либо, если отправляется конверт без отметок, то наклеивать штрих-код горизонтально под ФИО участника.



Конверт с зондом обязательно промаркировать с указанием:

- ФИО;
- дата рождения;
- дата забора;
- наименованием материала;
- при отправки зонда для определения отцовства и родства обязательно дополнительно указать степень родства и код исследования (информация на оборотной стороне направления).
-

14. Пробирки V-Tube для забора крови желтая крышечка с активатором свертывания и разделительным гелем.



Вакуумная пробирка V-Tube для забора крови желтая крышечка с активатором свертывания и разделительным гелем

Используются пробирки объемом 2 мл, 4 мл, 6 мл, 8 мл .

I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала**.**

Взятие проб должно выполняться натощак (после 8-12 часов голодания).

Взятие проб необходимо выполнять до проведения диагностических и лечебных процедур, способных оказать влияние на результаты исследований.

Исключение приема алкоголя должно быть не менее чем за 24 часа до взятия крови.

Необходимо воздержаться от курения как минимум в течение часа до взятия крови.

Пальцы рук перед забором крови не сжимать и не разжимать (не работать кулаком).

Забор крови на **аллергологические исследования** для получения сыворотки осуществляют в вакутейнер с активатором свертывания и разделительным гелем (пробирки с желтой, либо оранжевой крышкой), рассчитанные на 5 или 8,5 мл крови.

Перед забором крови медсестрам необходимо обязательно ознакомиться с объемом вакутейнера, проверить его срок годности и забирать кровь строго до уровня метки во избежание выбраковки пробы.

При заборе крови на разные виды исследований в разные типы вакутейнеров необходимо соблюдать последовательность взятия образцов.

Набрав кровь, пробирку необходимо многократно (5-6) раз покачать (НЕ ТРЯСТИ!) для активации свертывания.

II. Упаковка (контейнер).

Пробирка активатором свертывания и гелем (желтая крышка).

III. Количество биоматериала.

Из одного вакутейнера объемом 5 мл можно выполнить до 15 исследований, из вакутейнера объемом 8,5 мл – до 25.

IV. Хранение и доставка проб в лабораторию.

После центрифугирования пробы следует поместить в холодильник и хранить до отправки в лабораторию при температуре +2…+8°С.

Перевозка проб в лабораторию осуществляется только в специализированных контейнерах с хладоэлементами. Количество хладоэлементов должно обеспечивать температуру в контейнере +2…+8°С в течение всего срока транспортировки проб.

Стабильность аналитов с момента забора крови до выполнения исследований в пробах, предназначенных для аллергологических исследований, составляет 7 суток при температуре +2…+8°С. Допускается однократная заморозка и разморозка проб.

Молекулам аллергенов дают наименование, вначале первые три буквы латинского названия рода, затем первая буква вида и арабская цифра – номер аллергена (номер зависит от порядка выделения и/или клинической важности).

15. 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.

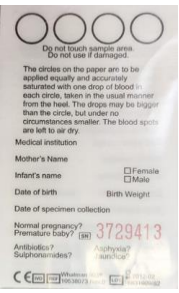
При необходимости выполнения исследования из нестандартного материала, необходимо заказывать дополнительную услугу “Выделение из нестандартного материала”.

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.	Высокая

		Убедиться, что волосы принадлежат пациенту. Поместить в чистый бумажный конверт, хранить и транспортировать при комнатной температуре до 5 суток.	
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 жидкая сперма - от 0,5 мл	Палочки, пятна - подсушить при комнатной температуре. Поместить в чистый бумажный конверт, хранить и транспортировать при комнатной температуре в течение не более 2-3 суток. Жидкая сперма - поместить в стерильный контейнер, пробирку с плотно закрывающейся крышкой. Хранить и транспортировать при температуре +2...+8 в течение 2-3 суток. Допустима транспортировка в течение суток при комнатной t.	Высокая
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 - заморозить	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

16. Стандартная карточка-фильтр (№903).



I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала.

Специальной подготовки не требуется.

Кровь может быть и капиллярная (из пальца, пятки), и венозная. Необходимо хорошо пропитать выделенную область на фильтре.

Обязательно маркировать, указать ФИО, название направившего учреждения, возраст, пол, штрих-код при наличии.

При наличии, приложить выписку из истории болезни.

Все графы заполняются печатными буквами!

При маркировкеи не нарушать зону для биоматериала на карточке-фильтре!

Образец высушивается 2-3 часа на воздухе, избегать контакта с системами отопления и попадания прямых солнечных лучей.

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

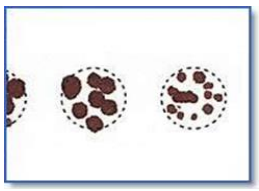
Пример правильного взятия образцов крови:

Лицевая сторона

Обратная сторона

Примеры неправильного взятия образцов крови:

Отмеченная область не заполнена в полном объеме



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

Фильтровальная бумага недостаточно пропитана кровью

II. Условия хранения и транспортировки.

Хранить и транспортировать: при комнатной температуре.

III. Количество биоматериала.

1 стандартная заполненная карточка фильтр с 5 пятнами крови для каждого участника.

17. Каловые массы.

I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала.

Приступайте к сбору материала в случае отсутствия симптомов кишечных расстройств и не менее чем через три месяца после приема антибиотиков, нестероидных противовоспалительных средств, хирургических вмешательств. Так же не рекомендуется сдавать тест беременным, онкологическим больным и людям с серьезными сопутствующими заболеваниями сердечно-сосудистой системы, легких, почек или печени; церебральной ишемией; заболеваниями крови; декомпенсированным сахарным диабетом и другими патологиями.

Внимание! Не употребляйте внутрь жидкость из контейнера. При попадании жидкости из контейнера на кожу или слизистые оболочки промойте эти места водой.

Выполняемые тесты: 1198 Микробиом кишечника.

1. Наденьте бумажную ленту на сиденье унитаза, как показано на рисунке.

2. Зондом соберите материал с трех разных участков и пометите в контейнер.

3. Плотно закройте крышку. Встряхивайте контейнер с образцом в течении 30 сек.

4. Избавьтесь от бумажной ленты. Надорвите ленту с двух сторон и смойте ее - она вам больше не понадобится.

5. Образец хранится при комнатной температуре, не более 1 месяца.

II. Упаковка (контейнер).

Специальный контейнер Isohelix набор для стабилизации кишечного микробиома StoolFiX ™. Использует нетоксичный стабилизирующий буфер.

III. Условия хранения и транспортировки.

Контейнеры с калловыми массами следует хранить при комнатной температуре. Материал хранится не более 1 месяца с момента сбора.

18. Сбор суточной мочи с консервантом.

КОНТЕЙНЕР ДЛЯ ХРАНЕНИЯ МОЧИ
чистый сухой контейнер объемом 3-5 литров

ЕМКОСТЬ ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОГО СБОРА МОЧИ
чистая сухая емкость

ТРАНСПОРТНЫЙ КОНТЕЙНЕР
стерильный контейнер с крышкой (СКК)

КОНСЕРВАНТ
сульфаминовая кислота (10 г), пакет

I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала.

Для сбора суточной мочи -необходимо взять в нашем медицинском офисе фасованный пакет с консервантом.

В аптеке удобно приобрести набор для “сбора суточной мочи” в таком наборе общий контейнер для хранения на время сбора, емкость для забора, и контейнер для транспортировки.

Время сбора биоматериала.

Период времени между сбором первой и последней порций мочи составляет 24 часа. Например, если вы начали собирать мочу в 8 часов утра настоящего дня, то до 8 часов утра следующего дня необходимо собрать первую после пробуждения (утреннюю) порцию мочи и завершить сбор биоматериала. За сутки до начала и в период сбора мочи следует избегать физических и эмоциональных нагрузок.

Сбор биоматериала.

Утром, после пробуждения опорожните мочевой пузырь в унитаз. Все последующие мочеиспускания (в том числе во время дефекации) производите в емкость для промежуточного сбора мочи, а затем переливайте собранный биоматериал в контейнер для хранения мочи.

В контейнер для хранения мочи, к первой собранной порции добавьте 10 г сульфаминовой кислоты.

Внимание! Меры предосторожности. Не вдыхать! Не глотать! Не нагревать! Беречь от детей! Не допускать контакта с кожей и слизистыми оболочками! При попадании на кожу или слизистые промыть большим количеством воды и обратиться к врачу!

Укажите дату и время начала сбора мочи.

Плотно закройте контейнер для хранения мочи крышкой, встряхните и поставьте в холодильник. Не замораживать! Плотно закрывайте контейнер для сбора и перемешивайте содержимое при каждом добавлении очередной порции.

После завершения сбора мочи точно измерьте объем собранного биоматериала.

Запишите объем диуреза.

Тщательно перемешайте всю собранную мочу. Для этого плотно закройте контейнер, встряхните и переверните его 2-3 раза. Отлейте часть содержимого в транспортный контейнер.

II. Упаковка (контейнер).

Стерильный контейнер с крышкой (СКК). Для каждого исследования нужен свой контейнер.

III. Условия хранения и транспортировки.

Во время сбора биоматериал хранится в холодильнике при температуре +2…+8°С. После аликвотирования в стерильный контейнер с крышкой (СКК) подвергнуть заморозке. Замораживания не менее 4 часов. Рекомендуемое 24 часа. Размораживание и повторное замораживание недопустимо.

Транспортный контейнер с порцией мочи сразу доставить в медицинский офис. Все используемые в процессе сбора мочи предметы можно утилизировать с бытовым мусором.

IV. Количество биоматериала.

Не менее 6000-10000 мкл на одно исследование.

19. Сбор слюны в контейнер с ватным тампоном для исследований раздела ХМС.

I. Подготовка к забору биоматериала.

Процедура взятия биологического материала:

a. За сутки и в течение всего периода сбора слюны исключить употребление острых, соленых и кислых продуктов, кофеина, алкоголя, физические нагрузки и стресс.

b. За 1,5 часа до сбора слюны воздержаться от приема пищи, чистки зубов, использования зубной нити, ополаскивателей полости рта и жевательной резинки.

c. За один час до сбора слюны не курить.

d. За 10 минут до сбора слюны прополоскать рот водой.

e. Для исследования кортизола: прием седативных препаратов, кортизона ацетата, эстрогенов, пероральных контрацептивов, глюкокортикоидных препаратов (в т. ч. мазей) может вызвать повышение уровня кортизола.

Внимание! Отмена лекарственных препаратов осуществляется строго по рекомендации лечащего врача.

f. Перед сбором слюны удалить с губ средства декоративной и уходовой косметики: помады, блески, бальзамы и т.д. Исключить попадание инородных веществ в образец слюны. Собранная слюна должна быть чистой: прозрачной или тускло-белой.

Процедура забора:

a. Тщательно вымойте руки с мылом.
b. Аккуратно откройте крышку контейнера и вытащите ватный тампон из внутреннего отделения.
c. Поместите тампон в ротовую полость.
d. Слегка пожуйте тампон в течение 1-2 минут и оставьте в полости рта, чтобы он полностью пропитался слюной. Вы почувствуете это, когда не сможете более удерживать образующуюся слюну в ротовой полости (сбор слюны может длиться до 10 минут). Избегайте проглатывания тампона!
e. Поместите тампон обратно во внутреннее отделение и плотно закройте контейнер
f. Укажите ФИО, дату и время сбора слюны на этикетке и наклейте ее на контейнер. Повторное использование контейнера исключено.

Внимание! Исследование не проводится пациентам, в анамнезе которых имеется кровоточивость десен. Биоматериал со следами крови не принимается!

II. Упаковка (контейнер).

Специальные контейнер с ватным тампоном. Для каждого исследования нужен свой контейнер. (Можно получить в МО или сделать заказ через своего менеджера).

III. Условия хранения и транспортировки.

Контейнеры со слюной следует хранить в холодильнике при температуре +2…+8°С не более 4 часов.

Для более длительного периода хранения необходимо центрифугировать контейнер с ватным тампоном в течение 15 мин при 3000 об./мин., слюна после манипуляции опустится на дно контейнера, удалить ватный тампон чистыми перчатками. Заморозить не менее 4 часов при -20°С. Оптимально 24 часа.

Допустимо хранение в течении 12 часов при +2...+8°С если отсутствует возможность, центрифугирования при сборе на суточный мониторинг.

Транспортировка контейнеров со слюной в Лабораторию осуществляется при температуре -20°С.

IV. Количество биоматериала: не менее 1000 мкл на одно исследование, оптимально 2000 мкл.

1.6 Полногеномные исследования и панели

Материал для исследования:

- венозная кровь, капиллярная кровь пробирка с ЭДТА - 2-4 мл.
- пренатальный материал.
- абортивный материал.

Выполняемые тесты представлены в таблице 2.

Таблица 2 - Тесты, выполняемые при полногеномных исследования

Внимание! В случае пренатальных тестов, или исследованию по абортивному материалу, для данной группы тестов нужно предоставить Венозную кровь матери в пробирке ЭДТА 2-4 мл

Код теста	Наименование теста
0856	Полное секвенирование генома GenomeUNI
1953	Клиническое секвенирование генома "ЭКСПРЕСС"
1951	Клиническое секвенирование экзома "ЭКСПРЕСС"
1952	Полное секвенирование экзома "ЭКСПРЕСС"
1945	Полное секвенирование экзома "ЭКСПЕРТ"
1943	Полное секвенирование экзома "ЭКСПЕРТ- ЭКСПРЕСС"
1341	Полное секвенирование генома пробанда и родителей (3 человека) - GenomeUNI трио
1350	Полное секвенирование генома родителей, при ранее сделанном полногеномном секвенировании пробанда
0554	Полное секвенирование экзома
1893	Клиническое секвенирование генома
0841	Полное секвенирование экзома ТРИО
1996	Полное секвенирование экзома ТРИО "ЭКСПРЕСС"
0224	Клиническое секвенирование экзома
0586	Панель "Митохондриальный геном"
0508	Панель "Заболевания соединительной ткани"
1961	Панель "Заболевания соединительной ткани ЭКСПРЕСС"

0786	Панель "Факоматозы и наследственный рак"
1962	Панель "Факоматозы и наследственный рак ЭКСПРЕСС"
0671	Панель "Наследственные эпилепсии"
1956	Панель "Наследственные эпилепсии ЭКСПРЕСС"
0523	Панель "Наследственная тугоухость"
1963	Панель "Наследственная тугоухость ЭКСПРЕСС"
0825	Панель "Нейродегенеративные заболевания"
1957	Панель "Нейродегенеративные заболевания ЭКСПРЕСС"
0530	Панель "Нарушения иммунитета"
1964	Панель "Нарушения иммунитета ЭКСПРЕСС"
0823	Панель "Задержка развития, умственная отсталость и расстройства аутистического спектра"
1958	Панель "Задержка развития, умственная отсталость и расстройства аутистического спектра ЭКСПРЕСС"
0824	Панель "Наследственные нарушения обмена веществ"
1971	Панель "Наследственные нарушения обмена веществ ЭКСПРЕСС"
0826	Панель "Нервно-мышечные заболевания"
1960	Панель "Нервно-мышечные заболевания ЭКСПРЕСС"
0837	Панель "Наследственные заболевания глаз"
1965	Панель "Наследственные заболевания глаз ЭКСПРЕСС"
0838	Панель "Наследственные заболевания почек"
1966	Панель "Наследственные заболевания почек ЭКСПРЕСС"
0839	Панель "Наследственные заболевания сердца"
1967	Панель "Наследственные заболевания сердца ЭКСПРЕСС"
0840	Панель "Наследственные нарушения репродуктивной системы"
1968	Панель "Наследственные нарушения репродуктивной системы ЭКСПРЕСС"
0857	Панель "Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта"
1969	Панель "Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта ЭКСПРЕСС"
1466	Большая неврологическая панель
1955	Большая неврологическая панель "ЭКСПРЕСС"

1668	Панель "Детский церебральный паралич"
1959	Панель «Детский церебральный паралич ЭКСПРЕСС»
1944	Панель "Наследственные заболевания крови"
0679	Секвенирование одного клинически значимого гена
1954	Секвенирование одного клинически значимого гена "ЭКСПРЕСС"
2014	Панель Ефимова
2038	Полное секвенирование генома с выдачей данных в формате FASTQ
2039	Полное секвенирование экзома с выдачей данных в формате FASTQ

1.7 Наследственные заболевания и синдромы

Выполняемые тесты представлены в таблице 3.

Таблица 3 - Тесты, выполняемые для выявления наследственных заболеваний и синдромов

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
0648	Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV (Периодическая болезнь)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0011	Синдром ломкой Х хромосомы: анализ метилирования (синдром Мартина-Белл)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл Исследование проводится только для лиц мужского пола!
0012	Синдром ломкой Х хромосомы: определение числа CGG повторов	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0031	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
0113	Муковисцидоз: поиск крупных делеций/дупликаций в гене CFTR	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0030	Врожденная гиперплазия коры надпочечников (адреногенитальный синдром). Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене CYP21A2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0004	Анализ полиморфизмов, ассоциированных с функциями интерлейкина 28B	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

0003	Анализ полиморфизма c.-13910C>T, ассоциированного с метаболизмом лактозы	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0049	Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона): поиск частых мутаций в гене MYH3	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0050	Атаксия Фридрейха: поиск наиболее частых мутаций в гене FXN	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0057	Атрофия зрительного нерва Лебера: поиск трех частых мутаций митохондриальной ДНК	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0058	Атрофия зрительного нерва Лебера: поиск 12-ти частых мутаций митохондриальной ДНК	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0064	Болезнь Вильсона-Коновалова: поиск 12 наиболее частых мутаций в гене ATP7B	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0079	Велокардиофациальный синдром: поиск делеций в регионе 22q11	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0090	Гипохондроплазия: поиск наиболее частых мутации в гене FGFR3	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0102	Ихтиоз вульгарный: поиск частых мутаций в гене FLG	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0104	Липодистрофия: поиск мутаций в "горячих" участках гена LMNA	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0126	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I: поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0143	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость: поиск частых мутаций в гене GJB2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0161	Синдром Прадера-Вилли/Ангельмана	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл Пуповинная кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл (при сроке беременности от 20 недель) необходимо предоставить выписки/заключения от врачей
0168	Синдром TAR: поиск мутаций в гене RBM8A, включая крупные делеции	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0171	Синдром Вильямса: поиск делеций в регионе 7q11	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

0188	Синдром Смит-Магенис: поиск делеций в регионе 17p11.2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0193	Синдром Хиппеля-Линдау: анализ числа копий гена VHL	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0197	Поиск делеций 7 экзона гена SMN1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0210	Хорея Гентингтона: определение количества CAG-повторов в гене HTT	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0225	Синдром Беквита-Видемана	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл Пуповинная кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл (при сроке беременности от 20 недель)
0273	Синдром Блума (поиск частых мутаций в гене RECQL3 (BLM)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0351	Синдром Жильбера	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0520	Талассемия	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей
0605	Подтверждение мутации, выявленной при NGS секвенированием по Сэнгеру	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл (предпочтительно) или буккальный соскоб (2 палочки) или пренатальный материал (в зависимости от срока беременности) Необходимо предоставить информацию о ранее выявленных мутациях у членов семьи (пробанда)
0614	Синдром Антли-Бикслера: поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0627	Брахидактилия: поиск мутаций в гене HOXD13	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0632	Синдром врожденной центральной гиповентиляции: поиск частых мутаций в гене PHOX2B	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей
0633	Синдром Галлервордена-Шпатца: поиск наиболее частых мутаций в гене PANK2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0637	Синдром Германски-Пудлака: поиск частых мутаций в гене HPS1	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0657	Фенилкетонурия: расширенный поиск мутаций в гене PAH (25 шт.)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

0777	Поиск частых мутаций в гене фактора VIII при гемофилии А	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0785	Муковисцидоз: Расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR (30 шт.)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0791	Поиск наиболее частых мутаций в гене AR	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0828	Поиск делеций мтДНК методом лонг-ПЦР	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0833	Синдром Сильвера-Рассела	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл для ребенка и родителей Пуповинная кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл (при сроке беременности от 20 недель) необходимо иметь выписки/заключения от врачей
0859	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
0864	Подтверждение мутации, выявленной при NGS секвенированием по Сэнгеру у трио	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл Необходимо предоставить информацию о ранее выявленных мутациях у членов семьи (пробанда)
0865	Поиск делеций в гене NF1 методом MLPA	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей
0962	Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей
0986	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления (анализ числа копий гена PMP22)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей
0987	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления (поиск мутаций в гене PMP22)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей
1005	Частичный анализ гена NOTCH3 (CADASIL синдром)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл необходимо иметь выписки/заключения от врачей.

1060	Спинальная мышечная атрофия: Определение числа копий генов SMN1 и SMN2	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
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
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
1345	Скрининг-тест на ЛБН (определение концентрации лизосфинголипидов в пятнах высушенной крови)	Капиллярная или венозная кровь на стандартной карточке-фильтре (№903)
1437	Поиск мутаций в гене GJB2 (Cx26)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1718	Подтверждение экзонных/интронных делеций/дупликаций с разработкой тест-системы (трио)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл (предпочтительно) или пренатальный материал (в зависимости от срока беременности) Необходимо предоставить информацию о ранее выявленных мутациях у членов семьи (пробанда)
1899	Анализ носительства, включая скрытое, спинальной амиотрофии для супружеской пары	Венозная кровь 2 мл в пробирке с ЭДТА(от каждого участника)
1900	Спинальная мышечная атрофия. Определение числа копий 7 экзона гена SMN1, включая носительство генотипа 2+0	Венозная кровь 2 мл в пробирке с ЭДТА

1.8 Хромосомная патология

Хромосомный микроматричный анализ.

Основными клиническими показаниями для назначения молекулярного кариотипирования в постнатальной молекулярно-цитогенетической диагностике конститутивных хромосомных нарушений являются:

a. Аномальный клинический фенотип.
b. Уточнение результатов цитогенетических исследований.

1. Стандартный хромосомный микроматричный анализ проводится на микроматрице, которая содержит 1,16 млн. маркеров с высокой плотностью, покрывающих все клинически значимые участки генома. Разрешающая способность стандартного ХМА от 100 000 п.н. (в отдельных регионах от 10 000 п.н.).

Материал для исследования:

- венозная кровь/ капиллярная кровь (пробирка с ЭДТА - 2-4 мл);
- пренатальный материал;
- абортивный материал.

Подготовка к исследованию: нет.

2. 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: венозная кровь, капиллярная кровь (пробирка с ЭДТА - 2-4 мл).

Подготовка к исследованию: нет.

3. 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.

Валидированный материал для исследования:

Парафиновые (FFPE) блоки и соответствующие им стекла (ткани абортного материала, аутопсийный материал, кроме ткани опухоли).

Подготовка к исследованию: нет.

Выполняемы тесты представлены в таблице 4.

Таблица 4 - Тесты, выполняемые для выявления хромосомных патологий

Внимание! Для данной группы тестов **не нужно** предоставлять к абортивному или пренатальному материалу венозную кровь матери.

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
0552	Хромосомный микроматричный анализ “Стандартный”	Кровь в пробирке с ЭДТА минимум 2 мл
1304	Хромосомный микроматричный анализ экзонного уровня	Венозная кровь с ЭДТА 2 мл
0504	Хромосомный микроматричный анализ тканей из архивного материала	Парафиновые (FFPE) блоки и соответствующие им стекла (кроме ткани опухоли)

1868	Молекулярное кариотипирование абортивного материала «Оптима расширенное»	Абортивный материал
682	Молекулярное кариотипирование абортивного материала «Оптима»	Абортивный материал
589	Хромосомный микроматричный анализ пренатальный	Пренатальный материал

Флюоресцентная гибридизация IN SITU (FISH).

Подготовка к исследованию.

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.

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

Для анализа кариотипа в направительном диагнозе необходимо указывать данные об обнаруженной хромосомной патологии у абортов/других детей/родственников.

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

Материал для исследования:

- венозная кровь/капиллярная кровь не менее 2 мл в пробирке с литием и гепарином.

Выполняемые тесты представлены в таблице 5.

Таблица 5 - Выполняемые тесты

Код теста	**Наименование теста**
0013	Кариотип, анализ экспертного уровня
0676	FISH-диагностика (1 локус)

1.9 Неинвазивные пренатальные тесты-НИПТ

Внимание! Срок беременности должен быть установлен по данным УЗИ.

Заполнение направительного бланка обязательно!

Бланк заполняется по данным паспорта. Пациент проверяет правильность внесение данных и подписывает информированное согласие. На бланке обязательно нужно заполнить поля, содержащие информацию:

- ФИО;
- возраст, вес, рост;
- срок беременности;
- показания к прохождению исследования;
- естественное наступление беременности или ЭКО (при ЭКО указать своя яйцеклетка или донорская);

- беременность одноплодная или двуплодная (при двуплодной также указать монозиготная или дизиготная);
- необходимо ли проводить определение пола плода (входит в стоимость исследования).

Материал для исследования:

- венозная кровь матери в пробирках STRECK, количество пробирок зависит от выполняемого теста. Общее количество крови в двух пробирках STRECK должно быть не менее 9 или 16 мл эквивалентно 1 или 2 пробирки (в зависимости от выбранного теста);
- венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл, в зависимости от выбранного теста.

ДНК-скрининг рекомендуется проводить при сроке беременности не менее 10–11 акушерских недель.

При выявлении высокого риска хромосомных нарушений с помощью ДНК-скрининга необходимо проведение подтверждающих диагностических инвазивных процедур с получением результатов кариотипирования до 22 акушерских недель. В связи с этим, учитывая суммарное время выполнения процедуры ДНК-скрининга и подтверждающей инвазивной диагностики (около двух недель каждое), направление на ДНК-скрининг целесообразно осуществлять до срока беременности 17 акушерских недель.

Клинические ситуации, при которых проведение ДНК-скрининга невозможно: Уровень ДНК плода ниже порога аналитической чувствительности метода, что часто наблюдается при сроках беременности менее 10–11 недель.

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

Выполняемые тесты представлены в таблице 6.

Таблица 6 - Неинвазивные пренатальные тесты-НИПТ

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал	Ограничения исследования
1110	НИПТ Т21 Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг на синдром Дауна	кровь матери: 1 пробирка Streck (10 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +37°С (не хранить в холодильнике, не замораживать!). Берется в работу материал не позднее 10 дней с даты забора.	Срок беременности менее 10-ти недель Трансплантация костного мозга и других органов. Онкология в настоящий момент. Анеуплоидии в кариотипе матери. Беременность более двух плодов. Редукция одного эмбриона из двойни сроком менее 4-х (четырех) недель.
2255	НИПТ базовая панель	кровь матери: 1 пробирка Streck (10 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +37°С (не хранить в холодильнике, не замораживать!). Берется в работу материал не позднее 10 дней с даты забора.	Ограничения исследования: Срок беременности менее 10-ти недель Трансплантация костного мозга и других органов. Онкология в настоящий момент. Анеуплоидии в кариотипе матери. Беременность более двух плодов Редукция одного эмбриона из двойни сроком менее 4-х (четырех) недель
1438	Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг «НИПТ	кровь матери: 1 пробирка Streck (10 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +37°С (не хранить в	Ограничения исследования: Срок беременности менее 10-ти недель. Трансплантация костного мозга и других органов. Онкология в настоящий момент. Анеуплоидии

	стандартная панель»	холодильнике, не замораживать!). Берется в работу материал не позднее 10 дней с даты забора.	в кариотипе матери. Беременность более двух плодов При двуплодной беременности аномалии половых хромосом не определяются Редукция одного эмбриона из двойни сроком менее 4-х (четырех) недель
0016	НИПТ Panorama (Natera, США), базовая панель	Кровь матери: 2 пробирка Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +37°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).	Ограничения исследования: срок беременности менее 9-ти недель, переливание крови, пересадка костного мозга, онкологическое заболевание на момент обследования, редукция одного эмбриона
0498	НИПТ Panorama (Natera, США), расширенная панель	Кровь матери: 2 пробирка Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +37°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!).	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.
1416	Vistara - скрининг на 25 моногенных синдромов	кровь матери: 2 пробирка Streck (20 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +37°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!). кровь отца: 1 Кровь в пробирке с ЭДТА (9 мл).	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.
1724	Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг «НИПТ расширенная панель»	кровь матери:1 пробирка Streck (10 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +37°C (не хранить в холодильнике, не замораживать!). Берется в работу материал не позднее 10 дней с даты забора; кровь матери: 1 пробирка ЭДТА (4мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +2°C (не замораживать!).	Ограничения исследования: срок беременности менее 10-ти недель. Многоплодная беременность. Редукция одного эмбриона из двойни. Трансплантация костного мозга и других органов. Анеуплоидии в кариотипе матери. Онкология в настоящий момент. При суррогатном материнстве/донорской яйцеклетке мутации матери только при наличии крови донора (для

			определения носительства рецессивных мутаций)

1.10 Пренатальная диагностика

Выполняемые тесты представлены в таблице 7.

Таблица 7 - Тесты, выполняемые при пренатальной диагностике

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал/комментарии
0589	Хромосомный микроматричный анализ пренатальный	Пренатальный материал (в зависимости от срока беременности). Показания для проведения ХМА в пренатальной диагностике: – высокий риск хромосомной патологии плода по данным ультразвукового, биохимического скрининга в первом и втором триместре беременности, включая наличие изолированных и сочетанных врожденных пороков развития, в том числе при нормальном кариотипе плода, установленным с помощью стандартного цитогенетического исследования в ходе инвазивной пренатальной диагностики; – наличие хромосомной аномалии в кариотипе родителей; – рождение в семье ребенка с хромосомным заболеванием или случай мертворождения; – наличие в кариотипе плода хромосомной аномалии, требующей идентификации и описания с применением молекулярно-цитогенетических методов исследования.
0797	Пренатальная ДНК-диагностика мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера	Пренатальный материал (в зависимости от срока беременности). По согласованию с консультантами для конкретного случая: – венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл; – венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Необходимо предоставить информацию о ранее выявленных делеции/дупликации в гене DMD у членов семьи
0672	Спинальная мышечная атрофия. Пренатальная диагностика	Пренатальный материал (в зависимости от срока беременности). По согласованию с консультантами для конкретного случая: – венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл;

		– венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Необходимо предоставить информацию о ранее выявленных делециях SMN1 у членов семьи
1145	Инвазивное пренатальное определение пола плода	Пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)
1357	Пренатальная диагностика хореи Гентингтона	Пренатальный материал (в зависимости от срока беременности) По согласованию с консультантами для конкретного случая: – венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл; – венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1569	Гемофилия. Пренатальная диагностика.	Пренатальный материал (в зависимости от срока беременности). По согласованию с консультантами для конкретного случая: – венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл; – 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 (генотип пробанда и родителей неизвестен)	Пренатальный материал (в зависимости от срока беременности) – венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл; – венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл; – венозная кровь отца в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. (по возможности)
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)	Пренатальный материал (в зависимости от срока беременности) – венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл; – венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл; – венозная кровь отца в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. (по возможности)
1754	Пренатальная диагностика моногенного аутосомно-рецессивного заболевания (пробанд - компаунд гетерозигота, генотип пробанда и родителей неизвестен)	Пренатальный материал (в зависимости от срока беременности) – венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл; – венозная кровь отца в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. – венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1755	Пренатальная диагностика моногенного Х-сцепленного заболевания (генотип пробанда известен)	Пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)
1756	Пренатальная диагностика моногенного Х-сцепленного заболевания (генотип пробанда неизвестен)	Пренатальный материал (в зависимости от срока беременности) – венозная кровь пробанда в пробирке с ЭДТА 2-4 мл; – венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
1898	Спинальная мышечная атрофия. Пренатальная диагностика при выявлении скрытого	Пренатальный материал (в зависимости от срока беременности)

	носительства у одного из родителей	
1947	Полное секвенирование экзома пренатальное	Амниотическая жидкость (не менее 10 мл в специальные стерильные пробирки) – ворсины хориона (10-20 мг, в стерильные пробирки с 0,9% раствором NaCl); – пуповинная кровь (не менее 1,5 мл в пробирку с ЭДТА). До получения материала лабораторией хранить в холодильнике. - венозная кровь матери в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

Пренатальная диагностика: пол и резус-фактор плода

Материал для исследования:

– венозная кровь матери в пробирках STRECK, 1 пробирка.

Общее количество крови в пробирке STRECK должно быть не менее 9 мл.

Тест не может быть выполнен если:

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

Необходимо предоставить информацию о сроке беременности по УЗИ.

Показания к неинвазивному определению пола плода:

– наличие в семье сцепленных с полом заболеваний;
– возможность гормональной терапии беременной в случае наличия у пациентки гиперандрогении надпочечникового генеза (врожденная дисплазия коры надпочечников, ВДКН) или других маскулинизирующих эндокринных заболеваний.

Внимание! В случае отправки курьерскими службами, крышку контейнера/пробирки типа «Фалькон» с биоматериалом необходимо обматывать пищевой пленкой/лейкопластырем/парафильмом, контейнер поместить в два чистых зип-пакета, это помогает избегать протечек при транспортировке.

Выполняемые тесты представлены в таблице 8.

Таблица 8 - Тесты, выполняемые при пренатальной диагностике: пол и резус-фактор

Код теста	Наименование теста
0026	Неинвазивное определение Резус-фактора плода
0834	Неинвазивное определение пола плода. Скрининговый тест
0835	Неинвазивное определение пола плода. Стандартный тест

1.11 Преимлантационное генетическое тестирование

Материал для исследования:

– клетки трофэктодермы эмбриона;

– биопсийный материал для исследования микробиома эндометрия (MEMA-Тест);
– биопсийный материал для определения рецептивности эндометрия (ERT-Тест).

Выполняемые тесты представлены в таблице 9.

Таблица 9 - Тесты, выполняемые при преимплантационном генетическом тестировании

Код теста	**Наименование теста**	**Разрешенный биоматериал**
1427	Преимплантационное генетическое тестирование "ПГТ-А Премиум"	Клетки трофэктодермы на 5 день развития эмбриона – 3-4 клетки на каждый тестируемый эмбрион.
1795	Преимплантационное генетическое тестирование "ПГТ-А Базис"	Клетки трофэктодермы на 5 день развития эмбриона – 3-4 клетки на каждый тестируемый эмбрион.
1887	Преимплантационное генетическое тестирование "PGT-SNP"	Клетки трофэктодермы на 5 день развития эмбриона – 3-4 клетки на каждый тестируемый эмбрион.
1454	Преимплантационная генетическая диагностика моногенного заболеваний (PGT-M) - разработка индивидуальной тест-системы.	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл для каждого участника исследования (отец, мать) Выписка.
1889	Неинвазивное преимплантационное генетическое тестирование "niPGT”	Культуральная среда (6 - 10 мкл)
1453	Преимплантационная генетическая диагностика моногенного заболеваний (PGT-M) - 1 эмбрион.	Клетки трофэктодермы на 5 день развития эмбриона – 3-4 клетки на каждый тестируемый эмбрион. Внимание! только после заказа и завершения теста 1454.
1890	Определение родства эмбриона	Исследование можно выполнить только после или одновременно с 1887 преимплантационным генетическим тестированием "PGT-SNP" кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл для каждого участника исследования (биологических родителей, доноров или других лиц в отношении которых будет проводиться определение родства эмбриона) Каждый участник это отдельное исследование.
1892	Анализ рецептивности эндометрия "ERT-тест"	Биопсийный материал эндометрия в пробирке со специальным стабилизирующим буфером
2017	Метагеномное исследование микробиома эндометрия	Биопсийный материал эндометрия в пробирке со специальным стабилизирующим буфером

1.12 Невынашивание беременности и бесплодие

Выполняемые тесты представлены в таблице 10.

Таблица 10 - Тесты, выполняемы при невынашивании беременности и бесплодии

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
0682	Молекулярное кариотипирование абортивного материала "ОПТИМА"	Абортивный материал
1868	Молекулярное кариотипирование абортивного материала «ОПТИМА расширенное»	Абортивный материал
1487	Полное секвенирование генома абортивного материала «ФЕРТУС»	Абортивный 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
0001	Анализ генетических полиморфизмов, ассоциированных с риском тромбообразования с расчетом интегративного риска	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0002	Анализ полиморфизмов в генах фолатного цикла	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0023	Типирование по трем генам HLA II класса (DRB1, DQA1, DQB1)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0490	Исследование инактивации X хромосомы	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0793	Расширенный поиск микроделеций AZF локуса Y-хромосомы	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0578	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. Необходимо сдавать в состоянии сытости, не рекомендуется сдавать данный тест натощак
0358	Определение генотипа по резус-фактору, включая гетерозиготное носительство	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

0035	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
0844	Инверсия пола 46 XY: анализ наличия SRY гена	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0944	Анализ числа CAG-повторов в гене андрогенового рецептора (AR)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

1.13 Скрининг на носительство наследственных заболеваний

Материал для исследования:

- венозная кровь/капиллярная кровь в пробирке с ЭДТА не менее 2-4 мл.

Подготовка к анализу: нет

Желательно предоставление информации о наличии наследственных/хронических заболеваний, в т.ч. и у родственников.

Выполняемые тесты представлены в таблице 11.

Таблица 11 - Тесты, выполняемые при скрининге на носительствонаследственных заболеваний

Код теста	Наименование теста
1681	Скрининг на наследственные заболевания «Базовый»
1950	Скрининг на наследственные заболевания "Расширенный"
0575	Скрининг на наследственные заболевания "Экспертный"
1997	Скрининг на наследственные заболевания "Экспертный ЭКСПРЕСС"
0118	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера: поиск делеций и дупликаций у родственниц больного по женской линии
0704	Анализ носительства спинальной амиотрофии для супружеской пары

1.14 Генетические предрасположенности

Выполняемые тесты представлены в таблице 12.

Таблица 12 - Тесты, выполняемые для выявления генетических предрасположенностей

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
2299	Генетический паспорт "Все обо мне"	Буккальный эпителий/Венозная кровь в пробирке с ЭДТА - 2-4 мл

1894	"Предрасположенность к зависимостям"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0885	Панель "Фолатный цикл и риск гипергомоцистеинемии" - 10 маркеров	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0655	Фактор коагуляции II (F2 тромбин). Полиморфизм: Thr165Met	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0872	Панель" Онко: Риск онкологических заболеваний при контакте с канцерогенами"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0894	Предрасположенность к гиперхолистеринемии, сердечно-сосудистым заболеваниям и болезни Альцгеймера (ген APOE)	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0877	Панель "Осложнения беременности"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0901	Панель «Медиаторные нарушения» - 8 маркеров	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0892	Панель «Липидный обмен»	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0893	Панель "Риск Сахарного диабета 2 типа"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0881	Панель «Гемохроматоз 1 типа» (HFE: H63D, C282Y, S65C)	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0883	Предрасположенность к нарушению системы гемостаза и риску тромбообразования (13 маркеров).	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0882	Панель "Нарушения системы гемостаза" 30 маркеров	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0897	Панель "Нутригенетика max"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0898	Панель "Нутригенетика : Оптимальный вариант диеты для снижения веса"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1313	Панель "Нутригенетика: Негативные последствия потребления алкоголя и риск зависимости"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0929	Панель "Нутригенетика: негативные последствия кофе"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

1311	Панель "Нутригенетика: Реакция организма на некоторые компоненты пищи	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1314	Панель "Нутригенетика - негативные последствия соли"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0899	Панель "Нутригенетика - витамины"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1309	Панель "Нутригенетика и спорт: Оптимальный вариант диеты и физических нагрузок для снижения веса"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1154	Панель Нутригенетика: Витамин А	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1155	Панель Нутригенетика Витамин С	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1156	Панель Нутригенетика Витамин Е	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1157	Метаболизм витамина D	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1158	Панель Нутригенетика Витамин В9	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1159	Панель Нутригенетика Витамин В12	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1160	Панель Нутригенетика Витамин В2	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1161	Панель Нутригенетика Витамин В6	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0896	Панель «Метаболизм глютена»	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0900	Болезнь Бехтерева. Ревматоидный артрит. HLAB27	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0905	Комплексный генетический тест	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0906	Панель "Здоровье сердце" (комплекс)	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0907	Панель "Спорт: для профессионалов"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл

0908	Панель "Спорт:выбор вида спорта для начинающих"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0918	Панель «Безопасность гормональной терапии»	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1192	Устойчивость к стрессу и склонность к зависимостям (анализ полиморфизмов гена COMT - 4 маркера	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0927	Панель «Антидепресанты. Нейролептики»	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1115	Панель "Метаболический синдром и ожирение"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1162	Панель "Антиоксидантная защита"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1198	Микробиом кишечника	Каловые массы (забор производится в специальную пробирку/ набор)
1300	Панель «Подготовка к ЭКО»	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1308	Панель "Нейрогенетические особенности пищевого поведения"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1315	Панель "Женское здоровье (комплекс)"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1317	Панель "Мужское здоровье (комплекс)	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1320	Панель "Риск нарушений работы опорно-связочного аппарата"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1321	Панель "Воспалительный ответ"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1325	Панель "Косметология и Anti age"	Буккальный эпителий/Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1326	Панель метилирования Яско	Буккальный эпителий/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
1731	Генетическая панель "Биохакинг"	Буккальный эпителий (минимум 3 ватные палочки или тупфера)

1.15 Онкогенетика

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

Выполняемые тесты представленны в таблицах 13 и 14.

Таблица 13 - Мультигенные тесты (прогноз, мониторинг и подбор терапии)

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
1358	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 1 пробирке Streck (10 мл). **Не рекомендуется** проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии.
0355	Тест ОнкоКарта	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
0354	Тест Онкоскан	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1169	Рак легких, расширенная панель	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)

1108	Жидкостная биопсия на 57 генов	Кровь в 1 пробирке Streck (10 мл). **Не рекомендуется** проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапи
1461	Онкокарта, 60 генов (+BRCA1, BRCA2, PALB2)	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1462	Жидкостная биопсия на 60 генов (+BRCA1, BRCA2, PALB2)	Кровь в 1 пробирке Streck (10 мл). **Не рекомендуется** проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии
1465	Жидкостная биопсия для рака толстой кишки и меланомы	Кровь в 1 пробирке Streck (10 мл). **Не рекомендуется** проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии
1630	Мониторинг минимальной остаточной болезни. Signatera (анализ плазмы крови)	Кровь в 2 пробирках Streck (20 мл). **Не рекомендуется** проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии
1631	Мониторинг минимальной остаточной болезни. Signatera (изготовление тест-системы + анализ плазмы крови)	Венозная кровь, не менее 6 мл. **ВАЖНО!** необходима 1 пробирка с ЭДТА К2 (К3 не принимается) , не делить на 2 пробирки). Венозная кровь 20 мл в двух пробирках Streck. Хранение и транспортировка образца должны осуществляться при температуре не выше +25 С (не хранить в холодильнике, не замораживать!).
2007	Комплексное геномное профилирование опухоли Ugene	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли). Необходимо предоставить паспортные данные, выписку из истории болезни и гистологическое заключение

Таблица 14 - Определение мутаций и экспрессии отдельных генов

Код теста	**Наименование теста**	**Разрешенный биоматериал**
0811	Определение мутаций в генах BRAF, NRAS и KIT	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1096	Определение мутаций в генах BRAF, KRAS и NRAS	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
0008	Определение мутаций в гене KRAS	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)

0639	Определение мутаций в гене NRAS	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
0009	Определение мутаций V600 в гене BRAF	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1173	Определение мутаций в генах KIT и PDGFRA	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1183	Определение мутаций в гене EGFR в плазме крови (жидкостная биопсия)	Кровь в 1 пробирке Streck (10 мл). **Не рекомендуется** проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии
0007	Определение мутаций в гене EGFR	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
0005	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°С в течение 2 часов после взятия образца мочи. Недопустимо замораживание биоматериала.
0810	Определение микросателлитной нестабильности (MSI)	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
0651	Определение транслокаций гена ALK	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
0852	Определение транслокаций гена ROS1	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
0853	Определение транслокаций гена RET	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1184	Определение амплификаций гена MET	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
0850	Определение числа копий гена MYCN	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)

1844	Определение амплификаций гена TOP2A	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
0600	Определение амплификаций гена ERBB2 (Her2/Neu)	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
0849	Определение числа копий гена KMT2A (MLL)	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
0851	Определение числа копий локуса 1p36	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли).
0854	Определение транслокаций гена SS18 (SYT)	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
0855	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
0559	Экзомное секвенирование генов BRCA1 и BRCA2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2 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; Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1410	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 мл или костный мозг 1-2 мл в пробирке с ЭДТА. 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 или костный мозг 1-2 мл в пробирке с ЭДТА. При опухолях мозга: парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1570	Определение мутаций в гене KIT	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)

1571	Определение мутаций в гене KIT в плазме крови (жидкостная биопсия)	Кровь в 1 пробирке Streck (10 мл). **Не рекомендуется** проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии
1572	Определение мутаций в гене PIK3CA в плазме крови (жидкостная биопсия)	1 пробирка Streck (10 мл). **Не рекомендуется** проводить забор крови во время курса химиотерапии и на следующий день после химиотерапии
1686	Определение мутаций в гене TP53	При лейкозах: кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл или костный мог. При солидных опухолях: парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли)
1740	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)
1784	Определение мутаций в гене EZH2	Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. Хранение и транспортировка при температуре +2...+8°C в течение 48 часов с момента забора. (не замораживать!)
1785	Определение мутаций в гене ASXL1	Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. Хранение и транспортировка при температуре +2...+8°C в течение 48 часов с момента забора. (не замораживать!)
1789	Определение делеций в гене TP53	Костный мозг или венозная кровь 2-4 мл в пробирке с гепарином. Транспортировка при +2...+8°C в течение 24 часов. Прием материала осуществляется с понедельника (в рабочие часы медицинского офиса) по четверг до 12.00
1791	Определение делеций в гене ATM	Костный мозг или венозная кровь 2-4 мл в пробирке с гепарином. Транспортировка при +2...+8°C в течение 24 часов. Прием материала осуществляется с понедельника (в рабочие часы медицинского офиса) по четверг до 12.00
1780	Анализ химерного гена CBFbMYH11-inv.16, t(16;16) (качественно)	Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. Хранение и транспортировка при температуре +2...+8 ºC в течение 48 часов с момента забора. (не замораживать!)

1939	ПЦР анализ мутационного статуса генов вариабельных участков иммуноглобулинов (IGHV)	Кровь 2 мл в пробирке с ЭДТА
1779	Определение транслокации RUNX1RUNX1T1-t(8;21)(качественно)	Кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл. Хранение и транспортировка при температуре +2...+8ºС в течение 48 часов с момента забора. (не замораживать!)

1.16 Онкогематология

1. Тесты, в которых исследуется РНК.

Материал для исследования:

- кровь в пробирке с ЭДТА 9 мл;
- костный мозг в объеме 2-3 мл в пробирке с ЭДТА.

Хранение и транспортировка: строго при Т +2…+8°С в течение 1-2 суток с момента взятия материала. Недопустимо замораживание биоматериала и нахождение его при комнатной температуре!

Выполняемые тесты представлены в таблице 15.

Таблица 15 - Тесты, в которых исследуется РНК

Код теста	Наименование теста
0982	Определение транслокации BCR-ABL t(9;22) (p230) (количественное)
0980	Определение транслокации BCR-ABL t(9;22) (p190) (количественное)
0978	Определение транслокации BCR-ABL t(9;22) (p210) (количественное)
1049	Определение транслокации PML-RARA t(15;17) (количественное), bcr1-2
1729	Определение транслокации PML-RARA t(15;17) (количественное), bcr3
1050	Определение транслокации AML1-ETO t(8;21)
0977	Определение транслокации BCR-ABL t(9;22) (p210) (качественное)
0979	Определение транслокации BCR-ABL t(9;22) (p190) (качественное)
1176	Определение транслокации PML-RARA t(15;17), bcr 1-2 (качественное)
1177	Определение транслокации PML-RARA t(15;17), bcr 3 (качественное)

2. Тесты, в которых исследуется ДНК.

Материал для исследования:

- кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

Выполняемые тесты представлены в таблице 16.

Таблица 16 - Тесты, в которых исследуется ДНК

Код теста	Наименование теста
1057	Определение мутации W515 в гене MPL
0010	Определение мутации V617F в гене JAK2 (качественное)
0983	Определение мутации D816V в гене KIT
1058	Определение мутаций 9 экзона гена CALR
1168	Определение мутации V617F в гене JAK2 (количественное)
1186	Определение делеций в 12 экзоне гена JAK2 (качественное)
1510	Определение делеций в 12 экзоне гена JAK2 (количественное)

3. Цитогенетические исследования.

Выполняемые тесты представлены в таблице 17.

Таблица 17 - Цитогенетические исследования

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
1679	Цитогенетическое исследование крови/костного мозга при гемобластозах	Пробирка с литием и гепарином - кровь 2-4 мл/Костный мозг 1-4 мл. (Хранение и транспортировка при температуре не выше +2...+8°С в течение суток (не замораживать!))

4. Предрасположенность к раку и наследственный рак.

Выполняемые тесты представлены в таблице 18.

Таблица 18 - Тесты на предрасположенность к раку и наследственный рак

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
0262	Панель "Наследственный рак толстой кишки"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0786	Панель "Факоматозы и наследственный рак"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0788	Панель "Наследственный рак молочной железы"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0787	Панель "Женские наследственные опухоли"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0829	Панель "Все виды наследственного рака"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
1793	ПАНЕЛЬ "Множественная миелома"	Костный мозг 4-5 мл в пробирке с гепарином (с зеленой крышкой). (Транспортировка и хранение при температуре +8...+25°С. Доставка в лабораторию в течение 12-24 часов с момента забора.

		Прием материала осуществляется с понедельника (в рабочие часы медицинского офиса) по четверг до 12.00)
1976	Панель "Наследственные лейкозы"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. (для здоровых людей, или пациентов в ремиссии), а также фибробласты кожи, биоптат любой другой ткани для пациентов с лейкозом
1090	Определение экспрессии белка PD-L1	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или операционный и биопсийный материал для изготовления блока
1511	Гистологическое исследование эндоскопического материала из различных локусов: пищевод, гортань, желудок, трахея, тонкая и толстая кишка, бронхи. (Не более 3 фрагментов ткани)	Парафиновые блоки или операционный и биопсийный материал (количество фрагментов – не более 3)
1512	Гистологическое исследование материала, полученного при эдоскопической полипэктомии (полип не более 2 см.)	Парафиновые блоки или полип, полученный при эндоскопической полипэктомии (размер полипа не должен превышать 2см)
1513	Гистологическое исследование эндоскопического материала из различных локусов: пищевод, гортань, желудок, трахея, тонкая и толстая кишка, бронхи. (Более 3 фрагментов ткани)	Парафиновые блоки количество фрагментов – более 3 или операционный и биопсийный материал
1514	Верификация Helicobacter pylori в одном образце биологического материала	Парафиновые блоки (один образец) или материал, полученный при эндоскопическом исследовании
1515	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локусы – полость рта, носоглотки, слюнная железа)	Парафиновые блоки или биопсийный материал
1575	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус – органы мочевыделительной системы)	Парафиновые блоки или биопсийный материал

1576	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски (локусы – мягкие ткани подмышечной области)	Парафиновые блоки или биопсийный материал
1577	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (пайпель-биопсия эндометрия)	Парафиновые блоки или биопсийный материал
1578	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус - ткань яичка)	Парафиновые блоки или биопсийный материал
1579	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус – шейка матки, влагалище)	Парафиновые блоки или биопсийный материал
1580	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус – забрюшинное пространство)	Парафиновые блоки или биопсийный материал
1581	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус – сустав)	Парафиновые блоки или биопсийный материал
1582	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус – кости и хрящевая ткань)	Парафиновые блоки или биопсийный материал
1583	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локус –	Парафиновые блоки или биопсийный материал

	лимфатические узлы, в том числе сторожевые)	
1584	Гистологическое исследование биопсийного материала с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (костный мозг)	Парафиновые блоки или биопсийный материал (трепанобиопсия)
1585	Гистологическое исследование пункционной биопсии с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином (локусы – печень, почки, молочная железа и др)	Парафиновые блоки или биопсийный материал
1586	Гистологическое исследование пункционной биопсии с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином не более 12 фрагментов ткани (локус – предстательная железа)	Парафиновые блоки или биопсийный материал (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)	Парафиновые блоки или операционный материал (размер образца не должен превышать 14 мм)
1588	Гистологическое исследование операционного материала грыжевого мешка, червеобразного отростка, желчного пузыря, свищевого хода, с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином	Парафиновые блоки или операционный материал
1589	Гистологическое исследование операционного материала миндалин, кист яичника, геморроидальных узлов, миокарда, опухоли средостения с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином	Парафиновые блоки или операционный материал
1590	Гистологическое исследование операционного материала придатков матки, кожи и подкожно -жировой клетчатки (размер биологического образца более 14 мм), лимфатических	Парафиновые блоки или операционный материал

	узлов и молочной железы при секторальной резекции с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином	
1591	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	Парафиновые блоки или операционный материал
1592	Комплексное гистологическое исследование операционного материала органокомплекса и целого органа с исследованием сторожевых лимфатических узлов с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.	Парафиновые блоки или операционный материал
1593	Гистологическое исследование операционного материала предстательной железы (исследование целого органа после простатэктомии) с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином	Парафиновые блоки или операционный материал
1594	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	Парафиновые блоки или операционный материал
1595	Гистологическое исследование операционного материала матки с придатками (исследование целого органа после гистерэктомии, в связи с гиперплазией и интраэпителиальной неоплазии) с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином	Парафиновые блоки или операционный материал
1596	Гистологическое исследование операционного материала матки с придатками (исследование целого органа после гистерэктомии,патология	Парафиновые блоки или операционный материал

	не связана со злокачественной опухолью) с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином.	
1597	Гистологическое исследование операционного материала цервикального канала и соскобов полости матки с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином	Парафиновые блоки или операционный материал
1598	Гистологическое исследование операционного материала по поводу замершей или неразвивающейся беременности, а также выскабливания полости матки с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином	Парафиновые блоки или операционный материал
1599	Гистологическое исследование последа (плацента, плодные оболочки и пуповина) с применением стандартной гистологической окраски гематоксилином и эозином	Парафиновые блоки или операционный материал
1600	Иммуногистохимическое исследование (PD-L1, клон Dako)	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или операционный и биопсийный материал для изготовления блоков
1601	Иммуногистохимическое исследование (HER2)	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или операционный и биопсийный материал для изготовления блоков. Окраска – антитело HER-2/neu
1602	Иммуногистохимическое исследование (1 ИГХ реакция)	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или операционный и биопсийный материал для изготовления блоков. Окраска – одно ИГХ антитело
1603	Иммуногистохимическое исследование (определение индекса пролиферативной активности Ki-67)	парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или операционный и биопсийный материал для изготовления блоков. Окраска – антитело Ki -67
1604	Иммуногистохимическое исследование (не более 4 ИГХ антител)	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или операционный и биопсийный материал для изготовления блоков.

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

	зарубежных экспертов из Италии и Чехии с вынесением заключения	
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 или биопсийный материал или парафиновые блоки низкого качества
1617	Дорезка гистологического блока после его изготовления	Парафиновые блоки
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 или биопсийный материал для изготовления блоков
1717	Определение экспрессии INI-1 (ИГХ)	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или операционный или биопсийный материал для изготовления блоков
1722	Определение экспрессии ROS1 (ИГХ)	Парафиновые блоки со стеклами (образец опухоли) или операционный или

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

1.17 Фармакогенетика

Венозная кровь. Взятие образцов венозной крови для исследования ДНК может производиться в любое время суток, прием пищи или специальная диета не повлияют на результат.

Буккальный эпителий. Для взятия образцов буккального эпителия требуется воздержаться от еды, питья, а также курения за полчаса до сбора.

Выполняемые тесты представлены в таблице 19.

Таблица 19 - Фармакогенетика

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
0006	Фармакогенетика варфарина	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0660	Фармакогенетика ингибиторов протонного насоса	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0661	Фармакогенетика клопидогрела	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл
0909	Фармакогенетика – max	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл./Буккальный эпителий
0941	Фармакогенетика: Цитохром CYP2D6	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента
0943	Панель: "Фармакогенетика: Цитохром CYP1A2	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента
1117	Панель: "Фармакогенетика:Цитохром CYP2C9"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента
1339	Панель "Фармакогенетика: DPYD"	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента

1.18 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”.

Материал для исследования:

1. Кровь венозная, капиллярная в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.
2. Буккальный эпителий - минимум 2 тупфера (ватных палочки) или цитощетки для каждого участника исследования.
3. 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 и т.п.

Выполняемые тесты представлены в таблице 20.

Таблица 20 - Тесты, выполняемые при установлении отцовства и родства

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
2289	Универсальный тест, досудебный/судебный	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента.

		Гепарин использовать **не рекомендуется**
2288	Универсальный тест, информационный	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
2287	Близнецовый тест, информационный	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
2286	Консультация эксперта (1 вопрос, страница)/Выезд эксперта (1 час)	Вопрос - один вопрос специалисту/эксперту, нельзя несколько вопросов объединять в один, в этом случае вопросы будут разделены на несколько.
2285	Ускоренное исполнение услуг по рецензированию	
2284	Ускоренное исполнение услуг по исполнению досудебного и судебного тестов	
2283	Ускоренное исполнение услуг по выделению из нестандарта для экспресса, досудебного, судебного	
2282	Сбор нестандартного биологического материала для установления родства/профилирования с оформлением протокола	
2281	Калькуляция родства более 3 степени (только для матрилинейного и патрилинейного родства)	Направление с описанием предполагаемого родства и разборчивый скан с профилями, в случае если профилирование выполнено в нашей лаборатории - разборчивый скан договора на выполнение первичных услуг. Документ/страница - разборчивая копия одного документа (не более 1 страницы) с необходимой эксперту исходной информацией в качестве объекта исследования, например, с ДНК профилем в pdf формате. Развернутое заключение по уголовному делу - разборчивая копия одного заключения от сопроводительного письма до последней страницы приложений (не более 6 страниц/каждые 6 страниц) с необходимой эксперту исходной информацией в pdf формате, страницы расположены по возрастанию. Развернутое заключение по гражданскому делу - разборчивая копия одного заключения по

		установлению родства от сопроводительного письма до последней страницы приложений (не более 3 исследованных объектов/каждые 3 объекта/не более 10 страниц) с необходимой эксперту исходной информацией в pdf формате , страницы расположены по возрастанию. Краткое заключение (не более 2 страниц) - разборчивая копия одного заключения по установлению родства (не более 3 исследованных объектов) с необходимой эксперту исходной информацией в pdf формате, страницы расположены по возрастанию. Вопрос - один вопрос специалисту/эксперту, нельзя несколько вопросов объединять в один, в этом случае вопросы будут разделены на несколько. ДНК профиль предоставлен Заказчиком - ПДАФ профиль ДНК с указанием донора, маркера в международной номенклатуре и генотипа. В случае до- и судебного тестов: - заверенные нотариусом либо автором документа/заключения копии на бумажном носителе
2280	Дополнительный участник lite	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента
2279	Тест на отцовство/материнство 20 маркеров (2 участника) информационный	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
2278	Тест на отцовство/материнство в формате предполагаемая родительская пара - ребенок 20 маркеров (3 участника) информационный	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
2277	Тест на отцовство/материнство в формате предполагаемая родительская пара - ребенок 25 маркеров (3 участника) информационный	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
2276	Тест на отцовство/материнство 25 маркеров (3 участника) информационный	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
2275	ДНК -профилирование 20 аутосомных ДНК маркеров /дополнительный участник, информационный	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**

2274	Профилирование митохондриальной ДНК/Дополнительный участник по митохондриальной ДНК, информационный	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента Гепарин использовать **не рекомендуется**
2273	Анализ митохондриальной ДНК - тест на родство по женской линии более 3 степени (2 участника), информационный	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
2272	Анализ митохондриальной ДНК - тест на родство по женской линии до 3 степени (2 участника), информационный	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
2271	Тестирование Y-хромосомы - тест на родство по мужской линии (2 участника более 3 степени родства) информационный	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Гепарин использовать **не рекомендуется**
2270	Тест на родство до 3 степени судебный базовый (2 участника)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл (с идентификацией)/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
2269	Тест на отцовство/материнство судебный базовый (2 участника)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл (с идентификацией)/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
2268	Тест на отцовство/материнство досудебный 25 маркеров (2 участника)	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл (с идентификацией)/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
1824	Сбор стандартного биологического материала для установления родства/профилирования с оформлением протокола	Личная явка с удостоверяющим личность документом каждого из участников
1990	ДНК-профилирование Y-хромосомы/дополнительный участник, информационный	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл (с идентификацией)/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
1991	ДНК -профилирование 25 аутосомных ДНК маркеров	Кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл (с идентификацией, разборчивый скан с

	/дополнительный участник, информационный	профилями)/Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватных палочки) на пациента. Гепарин использовать **не рекомендуется**
1992	ДНК –профилирование маркеров Х-хромосомы /дополнительный участник, информационный	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл Гепарин использовать **не рекомендуется**. Разборчивый скан с профилями
1993	Внесение изменений в информационное заключение	Направление с описанием что на что поменять и разборчивый скан договора на выполнение первичных услуг
1995	Сравнение профилей/калькуляция родства до 3 степени/исследование дополнительных документов (одна страница)	Направление с описанием предполагаемого родства и разборчивый скан с профилями, в случае если профилирование выполнено в нашей лаборатории - разборчивый скан договора на выполнение первичных услуг. Документ/страница - разборчивая копия одного документа (не более 1 страницы) с необходимой эксперту исходной информацией в качестве объекта исследования, например, с ДНК профилем в pdf формате. Развернутое заключение по уголовному делу. Развернутое заключение по гражданскому делу. Краткое заключение (не более 2 страниц) - разборчивая копия одного заключения по установлению родства (не более 3 исследованных объектов) с необходимой эксперту исходной информацией в pdf формате, страницы расположены по возрастанию. В случае до- и судебного тестов: - заверенные нотариусом либо автором документа/заключения копии на бумажном носителе
1988	Предоставление электрофореграмм к информационному тесту	Направление и разборчивый скан договора на выполнение первичных услуг
0767	Выдача второго (и каждого последующего) оригинала развернутого (судебного или досудебного) заключения с печатью и подписью эксперта	Направление и разборчивый скан договора на выполнение первичных услуг
1985	Дополнительный образец к ЭКСПРЕСС- установлению отцовства/материнства, информационный за 8 рабочих часов	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Гепарин использовать **не рекомендуется**

1986	ДНК-профилирование /Дополнительный образец к тесту на отцовство/материнство, судебный/досудебный, 20 аутосомных маркеров	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. С идентификацией. Гепарин использовать **не рекомендуется**
1987	ДНК-профилирование /Дополнительный образец к тесту на отцовство/материнство, судебный/досудебный/родство до 3 степени, 25 аутосомных маркеров	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. С идентификацией. Гепарин использовать **не рекомендуется**
1994	Внесение изменений в судебное/досудебное заключение (при наличии возможности)	Направление с описанием что на что меняем и скан разборчивой копии договора по ранее выполненной соответствующей услуге
1989	ДНК –профилирование маркеров Y-хромосомы / Дополнительный образец судебное/досудебное	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Гепарин использовать **не рекомендуется**
0706	Тест на отцовство/материнство 20 маркеров (3 участника) информационный	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Гепарин использовать **не рекомендуется**
0705	Тест на отцовство/материнство 25 маркеров (2 участника) информационный	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Гепарин использовать **не рекомендуется**
1733	Тест на отцовство/материнство lite (2 участника)	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента
0688	Тест на отцовство/материнство досудебный 20 маркеров (2 участника)	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Гепарин использовать **не рекомендуется**
0753	Тестирование Y-хромосомы - тест на родство по мужской линии (2 участника до 3 степени родства) информационный	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Гепарин использовать **не рекомендуется**
0697	Тест на родство до 3 степени, 25 маркеров (2 участника) информационный	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл.

		Гепарин использовать **не рекомендуется**
0693	Тестирование Х-хромосомы, тест на родство (2 участника: бабушка по отцу - внучка, сестры по отцу), информационный	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Гепарин использовать **не рекомендуется**
0691	ЭКСПРЕСС- установление отцовства/материнства (2 участника), информационный за 8 рабочих часов	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Гепарин использовать **не рекомендуется**
0755	ДНК -профилирование (20 маркеров, Х или У-хромосома) (1 человек) Информативный	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Гепарин использовать **не рекомендуется**
0770	Подготовка оригинала информационного заключения с печатью и подписью эксперта с отправкой по почте/второй и каждый последующий экземпляр	Направление и разборчивый скан договора на выполнение первичных услуг
1404	Тестирование Y-хромосомы - тест на родство по мужской линии (2 участника до 3 степени родства) судебное/досудебное	Буккальный эпителий, 2 тупфера (ватные палочки) на пациента или кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл. Гепарин использовать **не рекомендуется**

1.19 Дородовое установление отцовства

Внимание! В случае отправки курьерскими службами, контейнер с биоматериалом необходимо обматывать пищевой пленкой/лейкопластырем/парафильмом и помещать в два чистых зип-пакета, это помогает избегать протечек при транспортировке.

1. Установление отцовства дородовое, неинвазивное.

Материал для исследования:

Мать:

- венозная кровь в 1 пробирке STRECK (10 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;
- возможно взятие буккального эпителия (2-4 тупфера).

Подготовка к исследованию: нет.

Ограничения метода: Данное исследование действительно при прогрессирующей одноплодной беременности, срок которой более 9 недель. Тест неинформативен при использовании донорской яйцеклетки, редукции эмбриона в анамнезе, суррогатном

материнстве, онкологических заболеваниях матери, пересадке костного мозга или стволовых клеток.

2. Установление отцовства дородовое, инвазивное.

Материал для исследования:

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

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

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%).

- 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).

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.

Выполняемые тесты представлены в таблице 21.

Таблица 21 - Тесты, выполняемые при дородовом установлении отцовства

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал	Комментарии
0036	Установление отцовства дородовое, неинвазивное	Кровь матери: 1 пробирка Streck (10 мл). Хранение и транспортировка при температуре не выше +37°С (не хранить в холодильнике, не замораживать!) Берется в работу материал не позднее 10 дней с даты забора. Материал отца: буккальный эпителий/кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/нестандартный материал (за исключением костей) с концентрацией не ниже 1,25 нг/мкл в объеме 40 мкл по результатам количественной ПЦР в реальном времени (оплачивается отдельно выделение из нестандартного материала для проведения теста	Данное исследование действительно при прогрессирующей одноплодной беременности, срок которой более 9 недель. Тест неинформативен при использовании донорской яйцеклетки, редукции эмбриона в анамнезе, суррогатном материнстве, онкологических заболеваниях матери, пересадке костного мозга или стволовых клеток у матери или отца. При выделении ДНК отца из нестандартного материала необходимо убедиться в отсутствии загрязнения объекта третьими лицами с

		неинвазивное дородовое определение отцовства)	помощью методов ДНК-идентификации
1148	Установление отцовства дородовое, неинвазивное, исследование дополнительного образца	Буккальный эпителий/кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/нестандартный материал	
0557	Установление отцовства дородовое, инвазивное	Для плода: амниотическая жидкость, ворсины хориона или пуповинная кровь. Для матери и предполагаемого биологического отца: буккальный эпителий/кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл/нестандартный материал. Для проведения анализа необходимо предоставить биоматериал плода и обоих родителей (матери и предполагаемого биологического отца)	Данное исследование действительно при одноплодной беременности. Ограничения: трансплантация костного мозга и других органов.

1.20 Хромато-масс-спектрометрические анализы (ХМС)

1. Стероидные гормоны и их метаболиты.

Внимание! Указать фазу цикла или срок беременности. Прием гормональных и противозачаточных препаратов и антиэстрогенов.

Для первичной оценки уровня эстрогенов у женщин рекомендуется сдавать кровь с 3 по 5 день цикла. Иные сроки проведения исследования следует согласовывать с лечащим врачом.

Внимание! В случае отправки курьерскими службами, контейнер с биоматериалом необходимо обматывать пищевой пленкой/лейкопластырем/парафильмом и помещать в два чистых зип-пакета, это помогает избегать протечек при транспортировке.

Выполняемые тесты представлены в таблице 22.

Таблица 22 - Тесты

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
1910	Метаболиты эстрогенов, расчет соотношения в моче	– Моча разовая порция в стерильном контейнере. Мочу необходимо сразу заморозить, время замораживания не менее 4 часов. Рекомендуемое 24 часа. Размораживание и повторное замораживание недопустимо. Хранить и транспортировать не более 14 дней при температуре -20 С

1911	Эстрогены (3 показателя) в крови	– Кровь в пробирке с желтой крышкой с гелем. Хранить и транспортировать до 3 дней при (+2)˚С-(+8)˚С, при более длительной транспортировке до 14 дней заморозка на (-20)˚С. Через 45 мин после взятия крови центрифугировать в течение 10 мин при 3000 об/мин.
1909	Стероидный профиль (13 показателей) в крови	– Кровь в пробирке с желтой крышкой с гелем. Хранить и транспортировать до 3 дней при (+2)˚С-(+8)˚С, при более длительной транспортировке до 14 дней заморозка на (-20)˚С. Через 45 мин после взятия крови центрифугировать в течение 10 мин при 3000 об/мин.
1912	Стероидный профиль (13 показателей) в слюне	– Специальный контейнер с ватным тампоном Salivette. После сбора СТРОГО в течение 4 часов доставить в Лабораторию, до момента поступления хранить при температуре +2...+8°С. Биоматериал со следами крови не принимается. Исследование предназначено для лиц старше 18 лет. Центрифугировать контейнер в течение 15 мин при 3000 об./мин. убрать ватный тампон, слюну в контейнере заморозить хранить до 14 дней при -17…-23˚С
1913	Кортизол, ДГЭА и соотношение ДГЭА/кортизола	– Специальный контейнер с ватным тампоном Salivette. 4 шт. (утренняя, дневная, вечерняя и ночная порции) Центрифугировать в течение 15 мин при 3000 об./мин. убрать ватный тампон, слюну в контейнере заморозить. Хранить и транспортировать до 14 дней при -17…-23˚С. При доставке в течении 23 часов хранить и транспортировать при температуре +2...+8 ˚С. **Внимание!** Исследование строго выполняется пациентам, которым на момент сбора слюны исполнился 21 год иначе результат не может быть интерпретирован, т.к. отсутствуют референтные диапазоны
0218	Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)	Капиллярная или венозная кровь на стандартной карточке-фильтре (№903)
0492	Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии)	– Утренняя порция мочи в стерильном контейнере. Для детей моложе 4 лет порцию утренней и дневной мочи в отдельных контейнерах, контейнеры подписать. 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. Хранение и транспортировка при (+2)˚С-(+8)˚С до 12 часов. При длительной транспортировке образец необходимо

		заморозить (при -20С). Можно хранить в замороженном состоянии 1-2 дня до доставки в лабораторию

2. Нейромедиаторы: Биогенные амины и их метаболиты

Внимание! До сдачи анализов крови или начала сбора суточной мочи необходимо:

- за 3 суток отменить лекарственные препараты (по согласованию с лечащим врачом), способные повлиять на концентрацию определяемых показателей: амфетамин и амфетаминоподобные соединения, антидепрессанты, трициклические антидепрессанты, аспирин, ацетаминофен, ацетанилид, бромокриптин, буспирон, вазодилятаторы, гвайфенезин, гентизиновая кислота, производные гидразина, гистамин, глюкагон, гомогентизиновая кислота, гуанетидин, дексаметазон, диазепам, дигидроксифенилацетиловая кислота, дисульфирам, диуретики, дофамин, изокарбоксазид, изониазид, изопреналин, имипрамин, ингибиторы МАО, капли для носа (действующие на α1 и α2 рецепторы), карбидопа, кетокислоты, клонидин, кортикотропин, кофеин, кумаровая кислота, лабеталол, леводопа, препараты лития, мелатонин, мелфалан, метамфетамин, метилдопа, метокарбамол, мефенезин, морфин, напроксен, никотин, нитроглицерин, октреотид, парацетамол, промазин, прометазин, пропафенон, прохлорперазин, радиографические агенты, раувольфия, резерпин, салицилаты, супрессоры аппетита, препараты Т4, теофиллин, хлорпромазин, фенацетин, фенметразин, фенобарбитал, фенотиазин, фентоламин, флуоксетин, 5-фторурацил, эпинефрин, эфедрин, кроме случаев использования лекарственных препаратов для коррекции обмена биогенных аминов;
- исключить из рациона питания следующие продукты: авокадо, бананы, баклажаны, ананасы, сливы, помидоры, грецкий орех и напитки: крепкий чай, кофе, алкоголь, энергетики;
- за сутки избегать любых стрессовых воздействий, активной физической нагрузки, авиаперелетов, посещения бань и саун, нарушения режима «сон-бодрствование»;
- за 2 часа до взятия крови исключить курение.

Внимание! Для каждого исследования суточной мочи необходим отдельный контейнер.

Внимание! Размораживание и повторное замораживание материала недопустимо!

Выполняемые тесты представлены в таблице 23.

Таблица 23 - Тесты

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
1917	Биогенные амины (4 показателя)	– Кровь в пробирке с зеленой крышкой. Хранить и транспортировать не более 11 часов при +2…+8˚С. Замораживание цельной крови не допустимо; – Кровь в пробирке желтой крышкой с гелем. Через 45 мин после взятия крови центрифугировать в течение 10 мин при 3000 об/мин. Хранить и транспортировать не более 11 часов при +2…+8˚С. Хранить и транспортировать до 14 дней при -17…-23˚С

3. Аминокислоты и органические кислоты.

Внимание! Для каждого исследования разовой порции мочи необходима отдельная аликвота!

Внимание! Размораживание и повторное замораживание материала недопустимо!

Выполняемые тесты представлены в таблице 24.

Таблица 24 - Тесты

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
1918	Аминокислоты в моче (31 показатель)	– Моча разовая в стерильном контейнере. После сбора сразу заморозить биоматериал. Хранить и транспортировать в течении не более 14 дней при температурном режиме –20˚С
1919	Аминокислоты в крови (48 показателей)	Строго натощак. – Кровь в пробирке с ЭДТА 4-6 мл. Хранить и транспортировать не более 11 часов при +2…+8˚С Замораживание цельной крови не допустимо
1920	Органические кислоты в моче (40 показателей) - скрининговое исследование для выявления наследственны х болезней обмена	– Моча разовая в стерильном контейнере. За 48 часов до сбора следует исключить из рациона: яблоки, виноград (изюм), груши, клюкву, киви, сливы, бананы, авокадо, ананас, свеклу, помидоры и соки из этих фруктов/овощей; эхинацею, грибы рейши, рибозу, добавку к пище Е409 (арабиногалактан),кофе, чай, алкоголь, пищевые добавки Питьевой режим стандартный. За 24 часа до сбора мочи исключить: физические и эмоциональные перегрузки; авиаперелеты; температурные воздействия (посещение бань и саун, переохлаждение и т. д.); нарушение режима «сон-бодрствование»; инструментальные медицинские обследования (УЗИ, рентген и др.) или процедуры (физиотерапия, массаж и др.). При подготовке к сбору мочи на фоне медикаментозной терапии прием или отмену лекарственных препаратов следует согласовывать с лечащим врачом. Хранить и транспортировать в течении не более 14 дней в замороженном виде

4. Микроэлементы.

Выполняемые тесты представлены в таблице 26.

Таблица 26 - Тесты

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
1936	Эссенциальные и токсичные микроэлементы: Li,B,Na,Mg,Al,Si,K,Ca, Ti,Cr,Mn,Fe,Co,Ni,Cu,Z n,As,Se,Mo,Cd,Sb,Hg,Pb (23 элемента) в крови	– Кровь в пробирке с ЭДТА 4-6 мл. Хранить и транспортировать в течении не более 5 дней при +2…+8˚С; – Кровь в пробирке с желтой крышкой с гелем. Центрифугировать через 45 мин после взятия крови в течение 10 мин при 3000 об/мин. Хранить и транспортировать в течении не более 5 дней при +2…+8˚С
1925	Цинк (Zn) в крови	– Кровь в пробирке с желтой крышкой с гелем. Через 45 мин после взятия крови центрифугировать в течение 10 мин при 3000 об/мин. Хранить и транспортировать до 5 дней при +2…+8˚С

1926	Селен (Se) в крови	– Кровь в пробирке с желтой крышкой с гелем. Через 45 мин после взятия крови центрифугировать в течение 10 мин при 3000 об/мин. Хранить и транспортировать до 5 дней при +2…+8˚С

5. Витамины.

Выполняемые тесты представлены в таблице 27.

Таблица 27 - Тесты

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
1927	Витамин D: 25-OH D2 и 25-OH D3 (суммарно, в крови)	– Кровь в пробирке с желтой крышкой с гелем. Через 45 мин после взятия крови центрифугировать в течение 10 мин при 3000 об/мин. Хранить и транспортировать до 4 дней при +2…+8˚С. Хранить и транспортировать до 14 дней при -17…-23˚С

7. Оксидативный стресс.

Внимание! Гемолиз категорически недопустим.

Внимание! Хранение и транспортировку рекомендуется осуществлять без доступа света: пробирки обернуть светонепроницаемым материалом (например, фольгой).

Подготовка к сбору биоматериала:

- рекомендовано сдавать кровь в первой половине дня, натощак (интервал без приема пищи 10-12 часов, можно пить чистую воду без газа), до приема лекарственных препаратов;
- если отмена препарата невозможна, необходимо информировать лечащего врача;
- за 24 часа исключить прием алкоголя; за 12 часов – кофеиносодержащие напитки; за час - отказ от курения.

Выполняемые тесты представлены в таблице 27.

Таблица 27 - Тесты

Код теста	Наименование теста	Разрешенный биоматериал
1908	Оксидативный стресс (7 показателей) в крови	– Кровь в пробирке с гепарином 6 мл - 2 штуки. Замораживание цельной крови не допустимо. Пробирки обернуть светонепроницаемым материалом (например, фольгой). Хранить и транспортировать до 11 часов при +2...+8°С; – Кровь в пробирке с гепарином 6 мл. Замораживание цельной крови не допустимо. Пробирки обернуть светонепроницаемым материалом (например, фольгой). Не центрифугировать! Хранить и транспортировать до 3 дней при +2...+8°С; – Кровь в пробирке с желтой крышкой с гелем. Через 45 мин после взятия крови центрифугировать в течение 10 мин при 3000 об/мин. Пробирки обернуть светонепроницаемым материалом (например, фольгой). Хранить и транспортировать до 3 дней при +2...+8°С;

		– Кровь в пробирке с желтой крышкой с гелем. Через 45 мин после взятия крови центрифугировать в течение 10 мин при 3000 об/мин. Пробирки обернуть светонепроницаемым материалом (например, фольгой). Заморозить. Хранить и транспортировать до 14 дней при -17…-23˚С

1.21 Аллергологические исследования

Валидированный материал для исследования:

– Пробирки V-Tube для забора крови желтая крышечка с активатором свертывания и разделительным гелем.

Внимание! Не рекомендуется проводить исследование на фоне приема глюкокортикоидных препаратов.

Выполняемые тесты представлены в таблице 28.

Таблица 28 - Тесты, выполняемые при аллергологических исследованиях

Код теста	Наименование теста
2042	ISAC-тест 112 аллергенных компонента

Индивидуальные аллергены (определение специфических IgE).

1. Пыльца злаковых трав

Выполняемые тесты представлены в таблице 29.

Таблица 29 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (пыльца злаковых трав)

Код теста	Наименование теста
2043	Ежа сборная, g3
2044	Кукуруза, g202
2045	Лисохвост луговой, g16
2046	Мятлик луговой, g8
2047	Овес посевной, g14
2048	Овсяница луговая, g4
2049	Рожь, g12
2050	Тимофеевка луговая, g6

2. Пыльца сорных трав.

Выполняемые тесты представлены в таблице 30.

Таблица 30 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (пыльца сорных трав)

Код теста	Наименование теста
2051	Амброзия высокая, w1
2052	Амброзия ложная, w4
2053	Амброзия обыкновенная (голомельчатая), w2
2054	Амброзия смесь, wx209
2055	Лебеда чечевицеобразная, w15
2056	Марь белая, w10
2057	Одуванчик, w8
2058	Полынь горькая, w5
2059	Полынь обыкновенная, w6
2060	Ромашка, w206

3. Пыльца деревьев.

Выполняемые тесты представлены в таблице 31.

Таблица 31 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (пыльца деревьев)

Код теста	Наименование теста
2061	Берёза, t3
2062	Ива, t12
2063	Клен ясенелистный, t1
2064	Лещина обыкновенная, t4
2065	Липа, t208
2066	Ольха серая, t2
2067	Тополь, t14

4. Микроорганизмы.

Выполняемые тесты представлены в таблице 32.

Таблица 32 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (микроорганизмы)

Код теста	Наименование теста
2068	Грибковая плесень Alternaria alternata, m6
2069	Грибковая плесень Cladosporium herbarum, m2

2070	Грибковая плесень Penicillium notatum, m1
2071	Грибок Aspergillus flavus, m228
2072	Грибок Aspergillus terreus, m36
2073	Дрожжеподобные грибы Candida albicans, m5
2074	Энтеротоксин A (S.aureus), m80
2075	Энтеротоксин B (S.aureus), m81

5. Эпидермальные и животные белки.

Выполняемые тесты представлены в таблице 33.

Таблица 33 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (эпидермальные и животные белки)

Код теста	**Наименование теста**
2076	Гусь (перо), e70
2077	Кошка (перхоть), e1
2078	Курица (перо), e85
2079	Овца (эпителий), e81
2080	Попугай (перо), e213
2081	Попугай волнистый (перья), e78
2082	Собака (перхоть), e5
2083	Хомяк (эпителий), e84

6. Клещи.

Выполняемые тесты представлены в таблице 34.

Таблица 34 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (клещи)

Код теста	**Наименование теста**
2084	Клещ домашней пыли Blomia tropicalis, d201
2085	Клещ домашней пыли Dermatophagoides pteronyssinus, d1
2086	Клещ домашней пыли Dermatophagoides farinae, d2
2087	Клещ домашней пыли Dermatophagoides microceras, d3
2088	Клещ домашней пыли Euroglyphus maynei, d74

7. Домашняя пыль.

Выполняемые тесты представлены в таблице 35.

Таблица 35 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (домашняя пыль)

Код теста	Наименование теста
2089	Пыль домашняя тип Greer, h1
2090	Пыль домашняя тип Hollister-Stier, h2

8. Насекомые.

Выполняемые тесты представлены в таблице 36.

Таблица 36 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (насекомые)

Код теста	Наименование теста
2093	Комар, i71

9. Лекарственные препараты.

Выполняемые тесты представлены в таблице 37.

Таблица 37 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (лекарственные препараты)

Код теста	Наименование теста
2094	Желатин, c74
2095	Пенициллин G, c1
2096	Пенициллин V, c2

10. Профессиональные.

Выполняемые тесты представлены в таблице 38.

Таблица 38 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (профессиональные)

Код теста	Наименование теста
2097	Латекс, k82
2098	Семя подсолнечника, k84
2099	Формальдегид, k80

11. Паразиты.

Выполняемые тесты представлены в таблице 39.

Таблица 39 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (паразиты)

Код теста	Наименование теста
2100	Аскариды, p1

12. Разное.

Выполняемые тесты представлены в таблице 40.

Таблица 40 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (разное)

Код теста	Наименование теста
2102	Хлопок, o1

13. Пищевые продукты - фрукты и овощи.

Выполняемые тесты представлены в таблице 41.

Таблица 41 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (пищевые продукты - фрукты и овощи)

Код теста	Наименование теста
2103	Абрикос, f237
2104	Ананас, f210
2105	Апельсин, f33
2106	Арбуз, f329
2107	Банан, f92
2108	Виноград, f259
2109	Вишня, f242
2110	Груша, f94
2111	Дыня, f87
2112	Капуста кочанная, f216
2113	Картофель, f35
2114	Киви, f84
2115	Клубника, f44
2116	Лимон, f208
2117	Лук, f48
2118	Малина, f343
2119	Мандарин, f302
2120	Морковь, f31
2121	Огурец, f244
2122	Персик, f95

2123	Слива, f255
2124	Томат, f25
2125	Тыква, f225
2126	Хурма, f301
2127	Цветная капуста, f291
2128	Чеснок, f47
2129	Яблоко, f49

14. Пищевые продукты – семена, бобовые и орехи.

Выполняемые тесты представлены в таблице 42.

Таблица 42 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (пищевые продукты - семена, бобовые и орехи)

Код теста	**Наименование теста**
2130	Арахис, f13
2131	Клейковина (глютен), f79
2132	Грецкий орех, f256
2133	Гречиха, f11
2134	Кукуруза, f8
2135	Миндаль, f20
2136	Овес, f7
2137	Орех кешью, f202
2138	Пшеница, f4
2139	Рис, f9
2140	Соя, f14
2141	Фисташки, f203
2142	Ячмень, f6

15. Специи.

Выполняемые тесты представлены в таблице 43.

Таблица 43 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (специи)

Код теста	**Наименование теста**
2143	Перец красный (паприка), f218

2144	Перец черный, f280
2145	Укроп, f277

16. Пищевые продукты - рыба, ракообразные и моллюски.

Выполняемые тесты представлены в таблице 44.

Таблица 44 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (пищевые продукты - рыба, ракообразные и моллюски)

Код теста	**Наименование теста**
2146	Креветки, f24
2147	Лосось, f41
2148	Рыба, f3
2149	Сельдь, f205
2150	Форель, f204

17. Пищевые продукты – яйца и домашняя птица.

Выполняемые тесты представлены в таблице 45.

Таблица 45 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (пищевые продукты - яйца и домашняя птица)

Код теста	**Наименование теста**
2151	Белок яичный, f1
2152	Желток яичный, f75
2153	Яйцо куриное, f245
2154	Куриное мясо, f83
2155	Мясо индейки, f284

18. Пищевые продукты – мясо.

Выполняемые тесты представлены в таблице 46.

Таблица 46 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (пищевые продукты - мясо)

Код теста	**Наименование теста**
2156	Свинина, f26
2158	Говядина, f27
2159	Баранина, f88

19. Пищевые продукты - молоко.

Выполняемые тесты представлены в таблице 47.

Таблица 47 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (пищевые продукты - молоко)

Код теста	Наименование теста
2160	Молоко кипяченое, f231
2161	Молоко козье, f300
2162	Молоко коровье, f2
2163	Молочная сыворотка, f236

20. Пищевые продукты – разное.

Выполняемые тесты представлены в таблице 48.

Таблица 48 - Тесты, выполняемые для выявления индивидуальных аллергенов (пищевые продукты - разное)

Код теста	Наименование теста
2164	Грибы, f212
2165	Какао/шоколад, f93
2166	Кофе, f221
2167	Чай f222
2168	Пекарские дрожжи, f45

Панели аллергенов (определение специфических IgE).

1. Панели аллергенов: пыльца злаковых трав.

Выполняемые тесты представлены в таблице 49.

Таблица 49 - Панели аллергенов: пыльца злаковых трав

Код теста	Наименование теста
2169	Панель аллергенов трав: ежа сборная, овсяница луговая, райграс пастбищный / плевел, тимофеевка луговая, мятлик луговой. gx1
2170	Панель аллергенов трав: свинорой пальчатый, плевел, тимофеевка луговая, мятлик луговой, сорго, гречка заметная. gx2
2171	Панель аллергенов трав: душистый колосок, плевел, тростник обыкновенный, рожь посевная, бухарник шерстистый. gx4

2. Панели аллергенов: пыльца сорных трав.

Выполняемые тесты представлены в таблице 50.

Таблица 50 - Панели аллергенов: пыльца сорных трав

Код теста	Наименование теста
2172	Панель аллергенов сорных трав: амброзия голометельчатая, полынь обыкновенная, подорожник ланцетолистный, марь белая, лебеда. wx2
2173	Панель аллергенов сорных трав: полынь, подорожник ланцетовидный, марь, золотарник, крапива двудомная. wx3
2174	Панель аллергенов сорных трав: ромашка, одуванчик, подорожник, марь, золотарник. wx7

3. Панели аллергенов: пыльца деревьев.

Выполняемые тесты представлены в таблице 51.

Таблица 51 - Панели аллергенов: пыльца деревьев

Код теста	Наименование теста
2175	Панель аллергенов деревьев: ольха серая, лещина, вяз, ива, тополь. tx5
2176	Панель аллергенов деревьев: ольха серая, береза, лещина обыкновенная, дуб белый, ива белая. tx9

4. Панели аллергенов: микроорганизмы.

Выполняемые тесты представлены в таблице 52.

Таблица 52 - Панели аллергенов: микроорганизмы

Код теста	Наименование теста
2177	Панель аллергенов плесени: Penicillium notatum, Cladosporium herbarum, Aspergillus fumigatus, Alternaria alternata. mx1
2178	Панель аллергенов плесени: Penicillium notatum, Cladosporium herbarum, Aspergillus fumigatus, Candida albicans, Alternaria tenuis, Setomelanomma rostrata. mx2

5. Панели аллергенов: эпидермальные и животные белки.

Выполняемые тесты представлены в таблице 53.

Таблица 53 - Панели аллергенов: эпидермальные и животные белки

Код теста	Наименование теста
2179	Панель аллергенов животных: перхоть кошки, перхоть лошади, перхоть коровы, перхоть собаки. ex1
2180	Панель аллергенов животных: перхоть кошки, перхоть собаки, эпителий морской свинки, крыса, мышь. ex2
2181	Панель аллергенов животных: эпителий морской свинки, эпителий кролика, эпителий хомяка, эпителий и белок крысы, эпителий и белок мыши. ex70

2182	Панель аллергенов животных: перья гуся, перья курицы, перья утки, перья индейки. ex71

6. Панели аллергенов: клещи.

Выполняемые тесты представлены в таблице 54.

Таблица 54 - Панели аллергенов: клещи

Код теста	Наименование теста
2183	Панель аллергенов пыли: Домашняя пыль Hollister-Stier Labs, Dermatophagoides pteronyssinus, Dermatophagoides farinae, Blatella germanica. hx2

7. Панели аллергенов: пищевые продукты.

Выполняемые тесты представлены в таблице 55.

Таблица 55 - Панели аллергенов: пищевые продукты

Код теста	Наименование теста
2184	Панель пищевых аллергенов: арахис, фундук, бразильский орех, миндаль, кокос. fx1
2185	Панель пищевых аллергенов: треска, креветки, голубая мидия, тунец, лосось. fx2
2186	Панель пищевых аллергенов: пшеничная мука, овсяная мука, кукурузная мука, кунжут, гречневая мука. fx3
2187	Панель пищевых аллергенов: яичный белок, коровье молоко, треска, пшеничная мука, арахис, соевые бобы. fx5
2188	Панель пищевых аллергенов: горох, белая фасоль, морковь, картофель. fx13
2189	Панель пищевых аллергенов: помидор, шпинат, капуста, паприка. fx14
2190	Панель пищевых аллергенов: апельсин, банан, яблоко, персик. fx15
2191	Панель пищевых аллергенов: пшеничная мука, ржаная мука, ячменная мука, рисовая мука. fx20
2192	Панель аллергенов: киви, дыня, банан, персик, ананас. fx21
2193	Панель пищевых аллергенов: белок яйца, коровье молоко, арахис, горчица. fx26
2194	Панель пищевых аллергенов: апельсин, лимон, грейпфрут, мандарин. fx29
2195	Панель пищевых аллергенов: киви, манго, банан, авокадо, папайя. fx30
2196	Панель пищевых аллергенов: яблоко, груша, персик, вишня, слива. fx31
2197	Панель пищевых аллергенов: свинина, говядина, курятина. fx73
2198	Панель аллергенов: треска, сельдь, скумбрия, камбала. fx74

Аллергокомпоненты (определение специфических IgE).

1. Пыльца злаковых трав.

Выполняемые тесты представлены в таблице 56.

Таблица 56 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgE) - пыльца злаковых трав

Код теста	Наименование теста
2199	Тимофеевка луговая rPhl p 1, g205
2200	Тимофеевка луговая rPhl p 1, rPhl p 5b IgE, g213
2201	Тимофеевка луговая rPhl p 5b, g215
2202	Тимофеевка луговая rPhl p 7, g210
2203	Тимофеевка луговая rPhl p 7, rPhl p 12 IgE, g214
2204	Тимофеевка луговая rPhl p 12 профилин, g212

2. Пыльца сорных трав.

Выполняемые тесты представлены в таблице 57.

Таблица 57 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgE) - пыльца сорных трав

Код теста	Наименование теста
2205	Амброзия nAmb a 1 IgE, w230
2206	Полынь nArt v 1 IgE, w231
2207	Полынь nArt v 3 LTP IgE, w233

3. Пыльца деревьев.

Выполняемые тесты представлены в таблице 58.

Таблица 58 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgE) - пыльца деревьев

Код теста	Наименование теста
2208	Берёза rBet v 1 PR-10 IgE, t215
2209	Берёза rBet v 2, rBet v 4 IgE, t221
2210	Берёза rBet v 2 профилин, t216
2211	Берёза rBet v 4, t220

4. Микроорганизмы.

Выполняемые тесты представлены в таблице 59.

Таблица 59 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgE) - микроорганизмы

Код теста	Наименование теста
2212	Alternaria alternata rAlt a 1, m229

5. Эпидермальные и животные белки.

Выполняемые тесты представлены в таблице 60.

Таблица 60 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgE) - эпидермальные и животные белки

Код теста	Наименование теста
2213	Бычий сывороточный альбумин nBos d 6 IgE, e204
2214	Кошка rFel d 1 IgE, e94
2215	Собака rCan f 1, e101
2216	Собака rCan f 2, e102

6. Клещи.

Выполняемые тесты представлены в таблице 61.

Таблица 61 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgE) - клещи

Код теста	Наименование теста
2217	Клещ домашней пыли rDer p 1 IgE, d202
2218	Клещ домашней пыли rDer p 2 IgE, d203
2219	Тропомиозин клещей домашней пыли rDer p 10 IgE, d205

7. Пищевые продукты – яйца.

Выполняемые тесты представлены в таблице 62.

Таблица 62 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgE) - пищевые продукты – яйца

Код теста	Наименование теста
2220	Овомукоид яйца nGal d 1, f233
2221	Овальбумин яйца nGal d 2 IgE, f232
2222	Лизоцим яйца nGal d 4, k208

8. Пищевые продукты – семена, бобовые и орехи.

Выполняемые тесты представлены в таблице 63.

Таблица 63 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgE) - пищевые продукты – семена, бобовые и орехи

Код теста	Наименование теста
2223	Соя rGly m 4 PR-10, f353

9. Пищевые продукты - молоко.

Выполняемые тесты представлены в таблице 64.

Таблица 64 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgE) - пищевые продукты - молоко

Код теста	Наименование теста
2224	Альфа-лактальбумин, молоко nBos d 4 IgE, f76
2225	Бета-лактоглобулин, молоко nBos d 5 IgE, f77
2226	Казеин, молоко nBos d 8 IgE, f78

Аллергокомпоненты (определение специфических IgG4 - мониторинг АСИТ).

1. Пыльца злаковых трав.

Выполняемые тесты представлены в таблице 65.

Таблица 65 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgG4 - мониторинг АСИТ**)** - пыльца злаковых трав

Код теста	Наименование теста
2227	Тимофеевка луговая rPhl p 1, IgG4 (мониторинг АСИТ)
2228	Тимофеевка луговая rPhl p 5, IgG4 (мониторинг АСИТ)

2. Пыльца сорных трав.

Выполняемые тесты представлены в таблице 66.

Таблица 66 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgG4 - мониторинг АСИТ**)** - пыльца сорных трав

Код теста	Наименование теста
2229	Амброзия nAmb a 1, IgG4 (мониторинг АСИТ)
2230	Полынь nArt v 1, IgG4 (мониторинг АСИТ)

3. Пыльца деревьев.

Выполняемые тесты представлены в таблице 67.

Таблица 67 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgG4 - мониторинг АСИТ**)** - пыльца деревьев

Код теста	Наименование теста
2231	Берёза rBet v 1, IgG4 (мониторинг АСИТ)

4. Клещи.

Выполняемые тесты представлены в таблице 68.

Таблица 68 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgG4 - мониторинг АСИТ**)** - клещи

Код теста	Наименование теста

2232	Клещ домашней пыли rDer p 1 IgG4, d202 (мониторинг АСИТ)
2233	Клещ домашней пыли rDer p 2 IgG4, d203 (мониторинг АСИТ)

5. Пакеты исследований.

Выполняемые тесты представлены в таблице 69.

Таблица 69 - Аллергокомпоненты (определение специфических IgG4 - мониторинг АСИТ**)** - пакеты исследований

Код теста	**Наименование теста**
2234	Пакет "Экзема" (белок яйца f1, молоко f2, рыба f3, пшеница c, арахис f13, соя f14, креветки f24, кошка (перхоть) e1, собака (перхоть) e5, D.pteronyssinus d1)
2235	Пакет "Астма/Ринит, взрослые" (берёза бородавчатая t3, тимофеевка луговая g6, полынь w6, амброзия высокая w1, Alternaria alternata m6, кошка (перхоть) e1, собака (перхоть) e5, D. Pteronyssinus d1)
2236	Пакет "Астма/Ринит, дети" (белок яйца f1, молоко f2, берёза бородавчатая t3, тимофеевка луговая g6, полынь w6, кошка (перхоть) e1, собака (перхоть) e5, D. pteronyssinus d1)
2237	Пакет "Предвакцинальный" (овальбумин f232, дрожжи f45, формальдегид k80, казеин f78, α- лактальбумин f76, бычий сывороточный альбумин e204, желатин c74)
2238	Фадиатоп, взрослый
2239	Фадиатоп, детский
2240	Триптаза
2241	Эозинофильный катионный белок (ECP, ЭКБ)

1.22 Выделение/хранение ДНК

Выполняемые тесты представлены в таблице 70.

Таблица 70 - Тесты, выполняемые для выделения/хранения ДНК

Код теста	**Наименование теста**	**Разрешенный биоматериал**
2290	Выделение ДНК из стандартного образца	– кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл; – буккальный эпителий (минимум 2 палочки)
2291	Выделение ДНК из нестандартного образца (за исключением костей и зубов)	– ткани в физиологическом растворе; – ногтевые срезы; – ватные палочки с ушной серой; – ногти; – волосы с луковицами; – жевательная резинка; – ушная сера;

		– сухие пятна крови на фильтровальной бумаге, марле, ватном диске; – сперма; – зубная щетка; – парафиновый блок/гистологический стеклопрепарат
0024	Выделение и сохранение до 365 дней ДНК для проведения дальнейшего исследования, информационный	– кровь в пробирке с ЭДТА 2-4 мл; – буккальный эпителий; – амниотическая жидкость (не менее 3 мл в специальные стерильные пробирки); – ворсины хориона (10-20 мг, в стерильные пробирки с 0,9% раствором NaCl); – пуповинная кровь (не менее 1,5 мл в пробирку с ЭДТА)); – абортивный материал
1833	Выделение ДНК из нестандартного образца (костная ткань, фрагмент кости, зуб)	– кость, фрагмент кости; – коренной зуб без кариеса

2 Назначение и актуализация

Настоящий документ Преаналитика Геномед (3) (далее — документ) разработан в соответствии с лабораторными процессами.

Настоящий документ устанавливает требования к преаналитическому процессу.

Требования настоящего документа распространяются на сотрудников, осуществляющих забор, прием и регистрацию биоматериала.

Настоящий документ вводится в действие взамен Редакции 2 Преаналитика.

На основании предложений других подразделений, результатов применения документа, анализа зарегистрированных и устраненных несоответствий, рекомендаций внутренних или внешних аудитов, а также в рамках периодической проверки документа по мере необходимости, но не реже 1 раза в 12 месяцев, заведующий лабораторией принимает решение о внесении изменений или подтверждает актуальность действующей редакции.