

Informacija atnaujinta 2019 m. rugsėjo 19 d.

GENETIKOS IR MOLEKULINĖS MEDICINOS KLINIKOJE ATLIEKAMŲ GENETINIŲ TYRIMŲ SĄRAŠAS

Kariotipo nustatymas iš vaisiaus vandenų ląstelių (amniocitų) kultūros
Kariotipo nustatymas iš periferinio kraujo limfocitų kultūros
Kariotipo nustatymas iš kaulų čiulpų ląstelių kultūros
Kariotipo nustatymas iš choriono gaurelių ląstelių kultūros
Kariotipo nustatymas iš odos fibroblastų ląstelių kultūros
<i>Prader-Willi</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>DiGeorge</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>Angelman</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>Miller-Dieker</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>Smith-Magenis</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>Williams-Beuren</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
Chromosomų subtelomerų tyrimas <i>FISH</i> metodu
<i>FIP1L1-CHIC2-PDGFR</i> (4q12) genų delecijos/translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>MLL</i> (11q23) geno translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
5q (5q31; 5q33) regiono delecijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>p53</i> geno delecijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>PML/RARA</i> (15;17) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>FGFR3/IGH</i> (4;14) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>AML/ETO</i> (8;21) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>BCR/ABL</i> (9;22) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>MYEOV/IGH</i> (11;14) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>TEL/AML</i> (12;21) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>MAF/IGH</i> (14;16) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>MAFB/IGH</i> (14;20) genų translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
1p36/19q13 kodelecijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>SS18</i> (18q11.2) geno translokacijos tyrimas <i>FISH</i> metodu
<i>EWSR1</i> (22q12) geno translokacijos tyrimas <i>FISH</i> metodu
11q delecijos tyrimas <i>FISH</i> metodu
<i>MYC</i> (8q24) geno amplifikacijos tyrimas <i>FISH</i> -metodu
<i>N-MYC</i> (2p24) geno amplifikacijos tyrimas <i>FISH</i> metodu
1p36 delecijos sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>Cri-Du-Chat</i> sindromo nustatymas <i>FISH</i> metodu
Chromosomų skaičiaus / struktūros tyrimas <i>FISH</i> metodu
13, 18, 21 ir lytinių chromosomų skaičiaus tyrimas <i>FISH</i> metodu
<i>SRY</i> geno delecijos/translokacijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
6 chromosomos monosomijos nustatymas <i>FISH</i> metodu
<i>CFTR</i> geno mutacijų tyrimas
<i>F2</i> geno c.*97G>A mutacijos tyrimas (protrombinas)

<i>F5</i> geno c.1691G>A mutacijos tyrimas
<i>HFE</i> geno c.845G>A ir c.187C>G mutacijų tyrimas
<i>ATP7B</i> geno c.3207C>A mutacijos tyrimas
<i>FMR1</i> geno promotoriaus metilinimo tyrimas
<i>JAK2</i> geno V617F mutacijos tyrimas
Alfa 1 antitripsino genotipo tyrimas
<i>EGFR</i> geno mutacijų tyrimas (iš audinio)
<i>BCR/ABL</i> geno Mbcr p210 transkripto tyrimas
<i>BRCA1</i> ir <i>BRCA2</i> genų 6 mutacijų tyrimas
<i>BRCA1</i> ir <i>BRCA2</i> genų mutacijų tyrimas
<i>RAS</i> šeimos (<i>KRAS</i> ; <i>NRAS</i>) genų mutacijų tyrimas
<i>BRAF</i> geno V600E mutacijos tyrimas
<i>BCR-ABL</i> kinazės domeno mutacijų tyrimas
X, Y, 13, 18 ir 21 chromosomų skaičiaus tyrimas
<i>ATP7B</i> geno mutacijų tyrimas
<i>CFTR</i> geno 50 taškinių mutacijų tyrimas
Su celiakija susijusių alelių HLA-DQA1, HLA-DQB1 tyrimas
<i>CHEK2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>ESCO2</i> geno mutacijų tyrimas
Pasikartojančių sekų skaičiaus <i>FMR1</i> gene tyrimas
<i>GJB2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>IDH1</i> ir <i>IDH2</i> genų mutacijų tyrimas
Y chromosomos mikrolecijų tyrimas
<i>MEN1</i> geno mutacijų tyrimas
<i>MGMT</i> geno promotoriaus metilinimo tyrimas
<i>GCK</i> geno mutacijų tyrimas
<i>HNF1A</i> geno mutacijų tyrimas
<i>HNF4A</i> geno mutacijų tyrimas
<i>MTHFR</i> geno mutacijų tyrimas
<i>PROP1</i> geno c.301_302delAG mutacijų tyrimas
<i>PRSS1</i> geno mutacijų tyrimas
<i>RET</i> geno mutacijų tyrimas
<i>SPINK1</i> geno mutacijų tyrimas
<i>TP63</i> geno mutacijų tyrimas
<i>TSC1</i> ir <i>TSC2</i> genų mutacijų tyrimas
<i>UGT1A1</i> geno mutacijų tyrimas
DNR išskyrimas
<i>PAX6</i> geno mutacijų tyrimas
<i>PROP1</i> geno mutacijų tyrimas
<i>CYP21A2</i> geno mutacijų tyrimas
<i>SLC26A2</i> geno mutacijų tyrimas

Farmakogenetinis tyrimas (<i>CYP1A2</i> ; <i>CYP3A4</i> ; <i>CYP2C19</i> ; <i>CYP2C9</i> ; <i>VKORC1</i> ; <i>CYP2D6</i>)
Farmakogenetinis tyrimas (<i>CYP1A2</i>)
Farmakogenetinis tyrimas (<i>CYP3A4</i>)
Farmakogenetinis tyrimas (<i>CYP2C19</i>)
Farmakogenetinis tyrimas (<i>CYP2C9</i> ir <i>VKORC1</i>)
Farmakogenetinis (<i>CYP2D6</i>)
RNR translokacijų t(9;22) t(1;19), t(12;21), t(4;11), t(15;17), t(8;21), inv (16) transkriptų kokybinis tyrimas (leukemijos)
<i>FGFR3</i> geno mutacijų tyrimas
<i>EGFR</i> geno mutacijų tyrimas (iš kraujo)
Mikrosatelitų nestabilumo tyrimas
<i>FLT3</i> geno mutacijų tyrimas
<i>GALT</i> geno mutacijų tyrimas
<i>KIT</i> geno mutacijų tyrimas
<i>PDGFR</i> geno mutacijų tyrimas
15q11-q13 srities kopijų skaičiaus ir metilinimo tyrimas
<i>IFIH1</i> geno mutacijų tyrimas
<i>MTM1</i> geno mutacijų tyrimas
<i>SRY</i> geno mutacijų tyrimas
<i>HTT</i> geno mutacijų tyrimas
<i>CTNNB1</i> geno mutacijų tyrimas
Geno/-ų delecijų/duplikacijų tyrimas <i>MLPA</i> metodu
<i>SLC19A3</i> geno mutacijų tyrimas
X, Y, 13, 15, 16, 18, 21 ir 22 chromosomų skaičiaus tyrimas
<i>SMN1</i> ir <i>SMN2</i> genų delecijų nustatymo tyrimas
<i>TTR</i> geno mutacijų tyrimas
Klinikinio egzomo tyrimas naujos kartos sekoskaitos metodu
<i>DMPK</i> geno mutacijų tyrimas
<i>DMD</i> geno mutacijų tyrimas
Viso egzomo tyrimas naujos kartos sekoskaitos metodu
Donoro ir recipiento chimerizmo tyrimas
Minimaliai liktinei ligai stebėti skirtų žymenų tyrimas
Aukštos rezoliucijos žmogaus leukocitų antigenų tipavimo tyrimas
IGH, IGK, IGL, TCRB, TCRG, TCRD kloniškumo nustatymo tyrimas
<i>SMN1</i> ir <i>SMN2</i> genų mutacijų tyrimas sekoskaitos metodu
<i>SMN1</i> ir <i>SMN2</i> genų mutacijų tyrimas
<i>SCN1A</i> geno mutacijų tyrimas
<i>BMPR2</i> geno mutacijų tyrimas
Naujagimių patikros tyrimas dėl spinalinės raumenų atrofijos
Geno mutacijų tyrimas sekoskaitos metodu
<i>ApoE</i> genotipo nustatymas

PMP22 geno delecijų tyrimas
MSH6 geno c.1304T>C mutacijos tyrimas
MYBPC3 geno mutacijų tyrimas
CYP4F2 geno c.1297G>A mutacijos tyrimas
Audinių identifikacija daugybinės PGR metodu
ACVR1 geno mutacijų tyrimas
FGFR2 geno mutacijų tyrimas
SF3B1 geno mutacijų tyrimas
MYD88 geno mutacijų tyrimas
TOR1A (DYT1) geno mutacijų tyrimas
GBA geno mutacijų tyrimas
COL4A5 geno mutacijų tyrimas
ABCC6 geno mutacijų tyrimas
Onkogenetinis tyrimas (111 genų)
Kardiogenetinis tyrimas (238 genai)
Viso genomo tyrimas naujos kartos sekoskaitos metodu
Amino rūgščių tyrimas
Organinių rūgščių tyrimas
Vaistų nuo epilepsijos koncentracijos tyrimas
Antidepresantų koncentracijos tyrimas
Bendras porfirinų tyrimas
Porfobilinogeno koncentracijos tyrimas
5-aminolevulininės rūgšties (5-ALA) koncentracijos tyrimas
Acilkarnitinų tyrimas
Sialotransferinų tyrimas
Steroidinių hormonų tyrimas
Neuroleptikų koncentracijos tyrimas
Benzodiazepinų koncentracijos tyrimas
Metanefrinų tyrimas
Serotonino tyrimas
Katecholaminų tyrimas