

## NEUROLOGIE + NEUROLOGIE INFANTILA

### Retard mental, dismorfism cranio-facial

- Cariotip cu benzi G din sange periferic HIGH Resolution

### ANALIZE DE GENETICA MOLECULARA PENTRU EVALUAREA UNOR AFECTIUNI GENETICE CU MANIFESTARI PRIMARE IN SFERA NEUROLOGICA:

**1. Sindrom MELAS (Myoclonic epilepsy, lactic acidosis & stroke) cu tablou clinic complet sau oligosimptomatic: hipostatura, diabet, hipoacuzie progresiva, retinita pigmentara, migrene, declin cognitiv. PEO (Progressive external ophtalmoplegia) cu transmitere materna. Diabet zaharat + surditate progresiva cu transmitere materna**

- ADNmt (ADN mitochondrial) A3234G

**2. Sindrom MERRF (Myoclonic epilepsy and red ragged fibers)**

- ADNmt (ADN mitochondrial) A8344G

**3. Sindrom NARP (Neuropathy, ataxia, retinitis pigmentosa). Sindrom MILS (Maternally inherited Leigh syndrome); sindrom Kearns-Sayre**

- ADNmt (ADN mitochondrial) T8993G si T8993C

**4. Amiotrofiile spinale tipul I (Werdnig-Hoffmann), tipul II si tipul III (Kugelberg-Welander)**

- Analiza deletiilor homozigote SMN1

**5. Boala Wilson**

- ATP7B H1069Q

### ANALIZE DE GENETICA MOLECULARA PENTRU EVALUAREA UNOR MUTATII TROMBOFILICE, FACTORI DE RISC PENTRU TROMBOZELE VENOASE SI ARTERIALE, INCLUSIV ACCIDENTUL VASCULAR CEREBRAL ISCHEMIC:

- Factor V Leiden
- Protrombina G20210A
- PAI-1 (Inhibitorul activatorului de plasminogen 1) 4G/5G
- MTHFR (Metilen tetrahidrofolat reductaza) C677T
- MTHFR (Metilen tetrahidrofolat reductaza) A1298C
- Factor XIII Val34Leu
- Factor V 4070 A>G (haplotipul HR2)
- Fibrinogen -455 G>A
- GP IIb/IIIa (Glicoproteina IIb/IIIa) L33P

**TESTE DE FARMACOGENETICA VIZAND EVALUAREA GENETICA A UNOR RISCURI ASOCIATE TRATAMENTULUI CU ANTICOAGULANTE ORALE SI CU CLOPIDOGREL:**

**1. Evaluarea riscului hemoragic dupa administrarea anticoagulantelor orale; stabilirea dozelor optime de anticoagulante orale**

- CYP2C9\*2, CYP2C9\*3 si VKORC1 C1173T

**2. Evaluarea rezistentei genetice la anticoagulante orale**

- VKORC1 Asp36Tyr

**3. Evaluarea rezistentei genetice la tratamentul cu Clopidogrel**

- CYP2C19\*2

**EVALUARE GENETICA A DISLIPIDEMIILOR:**

**1. Hiperlipoproteinemie de tip III (disbetalipoproteinemie - hipertrigliceridemie + hipercolesterolemie); boala Alzheimer**

- ApoE alelele E2, E3 si E4

Alelele E2 si E4 sunt asociate cu dislipidemie si risc cardiovascular crescut; de asemenea, alela E4 este asociata cu un risc crescut de aproximativ 40 de ori de a dezvolta boala Alzheimer.

**2. Hiperlipoproteinemie de tip II (hipercolesterolemie)**

- ApoB100 R3500Q si R3531C

**PACHETE DE ANALIZE GENETICE - TROMBOFILII SI FARMACOGENETICA:**

**1. PACHET DE BAZA PENTRU TROMBOFILII EREDITARE**

- Factor V Leiden

- Factor II (protrombina) G20210A

**2. PACHET EXTINS A PENTRU TROMBOFILII EREDITARE**

- Factor V Leiden

- Factor II (protrombina) G20210A

- MTHFR C677T

- MTHFR A1298T

**3. PACHET EXTINS B PENTRU TROMBOFILII EREDITARE**

- Factor V Leiden

- Factor II (protrombina) G20210A

- MTHFR C677T

- MTHFR A1298T

- PAI-1 4G/5G

- Factor XIII Val34Leu

**4. PACHET TROMBOZE ARTERIALE**

- Factor II (protrombina) G20210A

- PAI-1 4G/5G

- Factor XIII Val34Leu

- Fibrinogen -455 G>A
- GP IIb/IIIa (Glicoproteina IIb/IIIa) L33P

## **5. PACHET COMPLET PENTRU TROMBOFILII EREDITARE**

- Factor V Leiden
- Factor V 4070 A>G (haplotipul HR2)
- Factor II (protrombina) G20210A
- PAI-1 4G/5G
- Factor XIII Val34Leu
- Fibrinogen -455 G>A
- GP IIb/IIIa (Glicoproteina IIb/IIIa) L33P
- MTHFR C677T si MTHFR A1298T

## **6. PACHET TESTARE GENETICA PENTRU EVALUAREA RISCULUI HEMORAGIC SI AL REZISTENTEI LA ADMINISTRAREA ANTICOAGULANTELOR ORALE**

- CYP2C9\*2 si CYP2C9\*3
- VKORC1 C1173T
- VKORC1 Asp36Tyr