

GINECOLOGIE + NEONATOLOGIE + UROLOGIE/ANDROLOGIE

ANALIZE CITOGENETICE (CARIOTIP) PRENATALE:

- Cariotip cu benzi G din sange periferic
- Cariotip cu benzi G din sange periferic HIGH resolution
- Cariotip fetal cu benzi G din lichid amniotic
- Cariotip fetal din produs de conceptie

ANALIZE DE GENETICA MOLECULARA PENTRU EVALUAREA UNOR MUTATII TROMBOFILICE FACTORI IMPORTANTI DE RISC PENTRU AVORTUL SPONTAN SI PENTRU ALTE COMPLICATII OBSTETRICALE (preeclampsie, hipotrofie fetala). ESECURI REPRODUCTIVE (avorturi spontane repetate, fat mort intrapartum, nou-nascut cu anomalii congenitale multiple):

- 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

TESTARE GENETICA INAINTE DE ADMINISTRAREA CONTRACEPTIVELOR ORALE:

- Factor V Leiden
- Protrombina G20210A

ESTIMAREA RASPUNSULUI OVARIAN LA HIPERSTIMULAREA CONTROLATA, IN CADRUL PROCEDURILOR DE FERTILIZARE IN VITRO:

- FSHR (Receptorul de FSH) N680S

HIPOGONADISM, AMENOREE PRIMARA, ANOMALII ALE DEZVOLTARII SEXUALE:

- Cariotip cu benzi G din sange periferic
- Identificarea genei SRY

ANALIZE DE GENETICA MOLECULARA PENTRU EVALUAREA INFERTILITATII MASCULINE DE CAUZA GENETICA :

Azoospermie, oligozoospermie, oligoastenoteratozoospermie, globozoospermie

- Microdeletiiile AZF de la nivelul cromozomului Y
- Screening pentru cele mai frecvente mutatii CFTR

ANALIZE DE GENETICA MOLECULARA IN AFECTIUNI MONOGENICE:

Sindromul Apert - mutațiile FGFR2 Ser252Trp și Pro253Arg (inclusiv cu posibilitate de testare prenatală)

Hiperplazia congenitala de suprarenale (deficitul de 21-hidroxilaza), inclusiv formele atipice (non-clasice), cu debut tardiv pubertar sau post-pubertar (amenoree primara/secundara, virilizare, ovar polichistic) – screening pentru cele mai frecvente 11 mutatii ale genei CYP21A2.

EVALUAREA RISCULUI GENETIC PENTRU OSTEOPOROZA:

Antecedente familiale de osteoporoza, densitate osoasa redusa confirmata osteodensitometric, tendinta la fracturi – in special vertebrale; femei la menopauza, inainte de introducerea tratamentului de substitutie hormonala

- COL1A1 alelele S/s (polimorfismul Sp1) + VDR1 Fok I

Heterozigotii Ss au un risc moderat de osteoporoza, in vreme ce homozigotii ss au un risc puternic de a dezvolta osteoporoza, prin scaderea sintezei de colagen tip 1, intalnit din abundenta la nivelul tesutului osos. Scaderea densitatii osoase, mai importanta la homozigotii ss, creste riscul aparitiei fracturilor. Se impune tratament profilactic la homozigotii ss, pentru evitarea aparitiei acestora.

PACHETE DE ANALIZE GENETICE PENTRU EVALUAREA UNOR MUTATII TROMBOFILICE, FACTORI IMPORTANTI DE RISC PENTRU AVORTUL SPONTAN SI PENTRU ALTE COMPLICATII OBSTETRICALE:

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 COMPLET PENTRU TROMBOFILII EREDITARE

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

PACHETE DE ANALIZE GENETICE – SCREENING PENTRU MUTATIILE CELE MAI FRECVENTE DIN MUCOVISCIDOZA, SURDITATE GENETICA SI DEFICIT DE ALFA - 1 ANTITRIPSINA:

1. SCREENING NEONATAL PENTRU MUTATIILE CELE MAI FRECVENTE DIN MUCOVISCIDOZA SI SURDITATE GENETICA (PACHET 1) – PARTEA DE SCREENING PENTRU MUTATII MONOGENICE DIN „DRY TEST”

- Mutatia CFTR delta F508
- Mutatia GJB2 35delG

2. SCREENING NEONATAL PENTRU MUTATIILE CELE MAI FRECVENTE DIN MUCOVISCIDOZA, SURDITATE GENETICA SI DEFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA (PACHET 2)

- Mutatia CFTR delta F508
- Mutatia GJB2 35delG
- A1AT (alfa 1 antitripsina) alelele S si Z

3. PACHET EVALUARE ANOMALII ALE DEZVOLTARII SEXUALE

- Cariotip cu benzi G din sange periferic
- Identificarea genei SRY

PACHETE DE ANALIZE GENETICE – INFERTILITATE MASCULINA SI DE CUPLU:

1. PACHET INFERTILITATE MASCULINA 1

- Cariotip cu benzi G din sange periferic
- Microdeletile AZF de la nivelul cromozomului Y

2. PACHET INFERTILITATE MASCULINA 2

- Screening pentru cele mai frecvente mutatii CFTR
- Microdeletile AZF de la nivelul cromozomului Y

3. PACHET INFERTILITATE MASCULINA 3

- Cariotip cu benzi G din sange periferic
- Screening pentru cele mai frecvente mutatii CFTR
- Microdeletile AZF de la nivelul cromozomului Y

4. PACHET PENTRU EVALUAREA INFERTILITATII DE CUPLU

- Cariotip cu benzi G din sange periferic
- Screening pentru cele mai frecvente mutatii CFTR
- Microdeletile AZF de la nivelul cromozomului Y
- Mutatiile trombofilice implicate in esecurile reproductive :
 - Factor V Leiden
 - Factor II (protrombina) G20210A
 - MTHFR C677T
 - MTHFR A1298T
 - PAI-1 4G/5G
 - Factor XIII Val34Leu

ANALIZE DE GENETICĂ MOLECULARĂ ÎN DIAGNOSTICUL GENETIC PRENATAL (DIN LICHID AMNIOTIC):

- **Boala Wilson** (mutația ATP7B H1069Q)
- **Mucoviscidoza** (screening pentru cele mai frecvente mutații CFTR)
- **Deficit de alfa-1 antitripsina** (alelele S și Z)
- **Acondroplazie** (mutațiile FGFR3 G1138A și G1138C)
- **Hipocondroplazie** (mutația FGFR3 N540K)
- **Surditate non-sindromică** (mutațiile GJB2 și GJB6)
- **Amiotrofiile spinale tipurile I-III** (delețiile homozigote SMN1)

PACHETE DE INVESTIGAȚII GENETICE ÎN DIAGNOSTICUL GENETIC PRENATAL (CARIOTIP ȘI DIVERSE BOLI MONOGENICE):

- Cariotip fetal cu benzi G din lichid amniotic + boala Wilson
- Cariotip fetal cu benzi G din lichid amniotic + mucoviscidoză
- Cariotip fetal cu benzi G din lichid amniotic + alfa-1 antitripsina
- Cariotip fetal cu benzi G din lichid amniotic + acondroplazie
- Cariotip fetal cu benzi G din lichid amniotic + hipocondroplazie
- Cariotip fetal cu benzi G din lichid amniotic + surditate non-sindromică
- Cariotip fetal cu benzi G din lichid amniotic + analiza delețiilor homozigote SMN1
- Cariotip fetal cu benzi G din lichid amniotic + cele mai frecvente boli monogenice (mucoviscidoza - cele mai frecvente mutații CFTR, surditatea nonsindromică - mutațiile GJB2 și GJB6, deficitul de alfa-1 antitripsina - alelele S și Z)