

## PEDIATRIE + ORL

### ANALIZE CITOGENETICE – CARIOTIP:

- Cariotip cu benzi G din sange periferic
- Cariotip cu benzi G din sange periferic HIGH resolution
- Cariotip cu benzi G din maduva osoasa

### ANALIZE DE GENETICA MOLECULARA:

#### **1. Hemocromatoza juvenila**

- HJV G320V

#### **2. Boala Wilson**

- ATP7B H1069Q

#### **3. Fibroza chistica (mucoviscidoza)**

- CFTR – screening pentru mutatiile cel mai frecvent intalnite in fibroza chistica (in stare homozigota sau heterozigota compusa)

**4. Emfizem pulmonar, boala pulmonara cronica obstructiva, instalate la varsta tanara (<45 ani). Astm bronsic doar partial reversibil la tratament agresiv cu bronhodilatatoare. Bronsiectazie fara cauza precizata. Hepatopatie de etiologie neprecizata. Vasculite C-ANCA pozitive. Paniculita necrotizanta. Nou-nascuti cu icter prelungit. Istoric familial pozitiv pentru deficit cunoscut de alfa-1 antitripsina. Istoric familial pozitiv pentru hepatopatii sau afectiuni bronho-pulmonare de etiologie neprecizata. Niveluri plasmatice scazute de alfa-1 antitripsina.**

- A1AT (alfa-1 antitripsina) alelele S si Z

#### **5. Acondroplazie**

- FGFR3 G1138A si G1138C

#### **6. Hipocondroplazie**

- FGFR3 N540K

**7. 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

## **8. Anomalii ale dezvoltării sexuale**

- Identificarea genei SRY

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

- ApoE alelele E2, E3 și E4

## **10. Hiperlipoproteinemie de tip II (hipercolesterolemie)**

- ApoB100 R3500Q și R3531C

## **11. Surditate non-sindromică**

- GJB2 (conexina 26) 35delG și W24X și GJB6 (conexina 30) delețiile majore

## **12. Surditate indusă de aminoglicozide**

- ADNmt (ADN mitocondrial) A1555G

## **13. Sindrom MELAS (Myoclonic epilepsy, lactic acidosis & stroke) cu tablou clinic complet sau oligosimptomatic: hipostatura, diabet, hipoacuzie progresivă, retinită pigmentară, migrene, declin cognitiv. PEO (Progressive external ophthalmoplegia) cu transmitere maternă. Diabet zaharat + surditate progresivă cu transmitere maternă.**

- ADNmt (ADN mitocondrial) A3234G

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

- ADNmt (ADN mitocondrial) A8344G

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

- ADNmt (ADN mitocondrial) T8993G și T8993C

## **16. Amiotrofiile spinale tipul I (Werdnig-Hoffmann), tipul II și tipul III (Kugelberg-Welander)**

- Analiza delețiilor homozigote SMN1

## **ANALIZE DE GENETICĂ MOLECULARĂ PENTRU EVALUAREA UNOR MUTAȚII TROMBOFILICE, FACTORI DE RISC PENTRU TROMBOZELE VENOASE ȘI ARTERIALE:**

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

## PACHETE DE ANALIZE GENETICE PENTRU EVALUAREA MUTATIILOR TROMBOFILICE:

### **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) G20210A
- PAI-1 4G/5G
- Factor XIII Val34Leu
- Fibrinogen -455 G>A
- GP IIb/IIIa (Glicoproteina IIb/IIIa) L33P
- MTHFR C677T si MTHFR A1298T

## TESTE DE FARMACOGENETICA:

### **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

#### **4. Evaluarea toxicitatii la 6-mercaptopurina si azathioprina**

- TMPT (tiopurin metil transferaza) alelele \*2, \*3A, \*3B si \*3C

#### **5. Evaluarea toxicitatii la 5-FU si capecitabina**

- DPD (dihidropirimidin dehidrogenaza) IVS14+1 G>A

#### **6. Evaluarea toxicitatii la metotrexat - MTHFR C677T**