

ENDOCRINOLOGIE

1. Hipogonadism, anomalii ale dezvoltarii sexuale, azoospermie, oligozoospermie, oligoastenoteratozoospermie, globozoospermie

- Cariotip cu benzi G din sange periferic
- Cariotip cu benzi G din sange periferic HIGH resolution
- Identificarea genei SRY
- Microdeletiile AZF de la nivelul cromosomului Y
- CFTR – screening pentru mutatiile cel mai frecvent intalnite in fibroza chistica (in stare homozigota sau heterozigota compusa), si in azoospermia obstructiva idiopatica (in stare heterozigota)

2. Hiperplazia congenitala de suprarenale (deficitul de 21-hidroxiilaza), 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

3. Hemocromatoza primara de tip I (hemocromatoza clasica)

- HFE- C282Y, H63D si S65C

4. Hemocromatoza juvenila

- HJV G320V

5. Boala Wilson

- ATP7B H1069Q

6. Fibroza chistica (mucoviscidoza)

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

7. Acondroplazie

- FGFR3 G1138A si G1138C

8. Hipocondroplazie

- FGFR3 N540K

9. 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.

10. Carcinomul tiroidian papilar

- BRAF – mutatia V600E

11. Hiperlipoproteinemie de tip III (disbetalipoproteinemie - hipertrigliceridemie + hipercolesterolemie); Boala Alzheimer

- ApoE alelele E2, E3 si E4

12. Hiperlipoproteinemie de tip II (hipercolesterolemie)

- ApoB100 R3500Q si R3531C

ANALIZE DE GENETICA MOLECULARA PENTRU EVALUAREA UNOR MUTATII TROMBOFILICE, FACTORI DE RISC PENTRU TROMBOZE VENOASE SI ARTERIALE:

- 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

PACHETELE DE ANALIZE GENETICE – MUTATII 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)
- PAI-1 4G/5G
- Factor XIII Val34Leu
- Fibrinogen -455 G>A
- GP IIb/IIIa (Glicoproteina IIb/IIIa) L33P
- MTHFR C677T si MTHFR A1298T

PACHETE DE ANALIZE GENETICE – INFERTILITATE MASCULINA SI DE CUPLU:

1. PACHET INFERTILITATE MASCULINA 1

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