

## PRACOWNIA CYTOGENETYKI

Lp.	Nazwa Badania	Skrót
<b>CYTOGENETYKA KLASYCZNA</b>		
1.	Ocena kariotypu (GTG, krew obwodowa)	KAR1
2.	Ocena kariotypu z krwi pępowinowej, kordocenteza (GTG)	KAR8
3.	Ocena kariotypu z fibroblastów skóry (GTG)	KAR3
4.	Hodowla fibroblastów in vitro (wysyłka)	KAR4
5.	Hodowla fibroblastów in vitro z izolacją DNA	KAR5
6.	Barwienie CBG	KAR6
7.	Barwienie AgNOR	KAR7
<b>CYTOGENETYKA MOLEKULARNA - BADANIE FISH</b>		
8.	FISH NF1	KFISH1
9.	FISH DiGeorge/TUPLE1	KFISH2
10.	FISH DiGeorge/N25	KFISH3
11.	FISH Williams-Beuren	KFISH4
12.	FISH Wolf-Hirschhorn	KFISH5
13.	FISH Cri Du Chat	KFISH6
14.	FISH Prader-Willi/Angelman	KFISH7
15.	FISH chromosomy płciowe X i Y	KFISH8
16.	FISH gen SRY	KFISH9
17.	FISH inne	KFISH10
18.	FISH CITO 48H na rozmazie krwi obwodowej	KFISH11
<b>CYTOGENETYKA MOLEKULARNA/BADANIA MOLEKULARNE</b>		
19.	Izolacja DNA z krwi obwodowej	IZO1
20.	Izolacja DNA z tkanki	IZO2
21.	Izolacja DNA z płynu owodniowego	IZO3
22.	Izolacja DNA z boczka parafinowego	IZO4
23.	Izolacja DNA ze szpiku kostnego	IZO5
24.	Panel 36 mutacji genu CFTR	CFTR
25.	Niepłodność męska 2- badanie obecności genu SRY i delecji w regionie AZF	AZFSRY
26.	Mutacje genów warunkujących trombofiliję –panel 6 mutacji (F2, F5, MTHFR, F13A1, PAI-1)	TRB
27.	Zespoły mikrodelecyjne 1- test MLPA (P245)	MLPA1
28.	Zespoły mikrodelecyjne 2- test MLPA (P297)	MLPA2
29.	Nerwiakowłókniakowatość typu 1 (NF1)- test MLPA (P081/P082)	MLPA3
30.	Zespół Willi-Prader (PWS)– test MS-MLPA (ME028)	MLPA4

31.	Zespół Angelmana (AS)- test MS-MLPA (ME028)	MLPA5
32.	Zespół Angelmana (AS)- gen UBE3A- test MLPA (P336)	MLPA6
33.	Zespół Silver-Russell (SRS)-test MS-MLPA (ME030)	MLPA7
34.	Zespół Beckwith-Wiedemann (BWS)- test MS-MLPA (ME030)	MLPA8
35.	Uniparentalna disomia chromosomu 7 i 14 (ME032)	MLPA33
36.	Autyzm- test MLPA (P343)	MLPA9
37.	Niepełnosprawność intelektualna (gen SHANK3)- test MLPA (P339)	MLPA10
38.	Niepełnosprawność intelektualna 1-test MLPA subtelomery (P036)	MLPA11
39.	Niepełnosprawność intelektualna 2-test MLPA subtelomery (P070)	MLPA12
40.	Pakiet: Niepełnosprawność intelektualna 1,2	MLPA13
41.	Anemia Fanconiego 1 (gen FANCA )- test MLPA (P081/P082)	MLPA14
42.	Anemia Fanconiego 2 (gen FANCD2)- test MLPA (P057)	MLPA15
43.	Anemia Fanconiego 3 (geny: PALB2,RAD50,RAD51C,RAD51D)- test MLPA (P260)	MLPA16
44.	Poronienie 1 (chromosomy: 13,18,21,X,Y)- badanie techniką MLPA(P095) trofoblastu/tkanki płodu wraz z określeniem płci	MLPA17
45.	Poronienie 2- ocena liczby chromosomów techniką MLPA (subtelomery, centromery) trofoblastu/tkanki płodu wraz z określeniem płci	MLPA18
46.	Poronienie 3- określenie płci z tkanki płodu techniką MLPA	MLPA19
47.	Poronienie 4 – określenie najczęściej występujących zespołów mikrodelecyjnych – badanie techniką MLPA (P245) trofoblastu/tkanki płodu wraz z określeniem płci	MLPA32
48.	Pakiet Anemia Fanconiego- test MLPA (P081, P082, P057, P260)	MLPA20
49.	Charcot-Marie-Tooth choroba, CMT1A, CMT1B, X-CMT -test MLPA (P405)	MLPA23
50.	Zespół Retta: MECP2, CDKL5, ARX, NTNG1- test MLPA (P015)	MLPA24
51.	Zespół DiGeorge'a (region 22q11.2 oraz 4q, 8p, 9q, 10p, 17p )- test MLPA (P250)	MLPA25
52.	Guz Wilmsa, Zespół WAGR, Denys-Drash, Frasier- test MLPA (P118)	MLPA26
53.	Long QT Syndrome – test MLPA (P114)	MLPA27
54.	Badanie techniką MS-MLPA – inne	MLPA29
55.	Badanie techniką MLPA – inne	MLPA30
56.	Badanie techniką aCGH do mikromacierzy (aCGH) 60K ISCA- krew obwodowa	ACGH60
57.	Badanie techniką aCGH do mikromacierzy z sondami SNP (aCGH 180K CGH+SNP) CE/IVD- krew obwodowa	ACGH180K
<b>PAKIETY</b>		
58.	Pakiet kariotyp postnatalny + FISH	CYT1
59.	Pakiet kariotyp postnatalny + AZF + SRY	CYT2
60.	Pakiet kariotyp postnatalny + 6 mutacji genów warunkujących trombofilię	CYT3
61.	Pakiet kariotyp postnatalny + panel 36 mutacji genu CFTR	CYT4

62.	Pakiet kariotyp postnatalny + MLPA	CYT5
63.	Pakiet kariotyp postnatalny + MLPA: 2 różne zestawy sond	CYT6
64.	Pakiet kariotyp+ panel 36 mutacji genu CFTR+AZF+SRY	CYT8
65.	Pakiet CFTR (36 mutacje)+SRY+AZF	CYT9
<b>DIAGNOSTYKA PRENATALNA</b>		
66.	Ocena kariotypu (GTG, płyn owodniowy - amniopunkcja)	AMN1
67.	Ocena kariotypu (GTG, płyn owodniowy - amniopunkcja) – ciąża bliźniacza	AMN2
68.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego (chromosom 13)	RF13
69.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego (chromosom 21)	RF21
70.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego (chromosomy:13, 21)	RFP1
71.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego(chromosom: 18)	RF18
72.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego (chromosomy płci: X, Y)	RFXY
73.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego (chromosomy: X,Y,18)	RFP2
74.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego (chromosomy: X,Y,18;13,21)	RFP3
75.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego ciąża bliźniacza (chromosom: 13)	RFB13
76.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego ciąża bliźniacza (chromosom: 21)	RFB21
77.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego ciąża bliźniacza (chromosomy: 13,21)	RFBP1
78.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego ciąża bliźniacza (chromosom: 18)	RFB18
79.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego ciąża bliźniacza (chromosomy płci: X, Y)	RFBXY
80.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego ciąża bliźniacza (chromosomy: X,Y,18)	RFBP2
81.	Badanie RAPID FISH z płynu owodniowego ciąża bliźniacza (chromosomy: X,Y,18;13,21)	RFBP3
82.	Ocena kariotypu z biopsji kosmówki CVS – preparacja bezpośrednia (barwienie GTG)	CVS1
83.	Ocena kariotypu z biopsji kosmówki CVS – hodowla trofoblastu (barwienie GTG)	CVS2
84.	Badanie FISH (CVS, fibroblasty)	FCVSF
85.	Zespoły mikrodelecyjne 1 (płyn owodniowy, kosmówka)- test MLPA (P245)	PMLPA
86.	Badanie techniką aCGH do mikromacierzy (aCGH) 60K ISCA- płyn owodniowy	PACGH60
87.	Wykrywanie aneuploidii chromosomów 13,18,21,X,Y z oceną płci	QFP
88.	Wykrywanie aneuploidii chromosomów 13,15,16,18,21,22,X,Y z oceną płci	QFR
89.	Ocena płci z tkanki płodu	PLEC
<b>DIAGNOSTYKA HEMATOLOGICZNA</b>		
90.	Ocena kariotypu w kierunku diagnostyki anemii Fanconiego (DEB, GTG)	DEB

91.	Ocena kariotypu w kierunku diagnostyki niestabilności chromosomowej (BLEO, GTG)	BLM
92.	Panel: ocena kariotypu w kierunku diagnostyki anemii Fanconiego oraz niestabilności chromosomowej(DEB, BLEO, GTG)	DEBBLM
93.	Badanie techniką aCGH do mikromacierzy z sondami SNP (aCGH 180K CGH+SNP)- szpik kostny	ACGH180S
94.	Badanie techniką MLPA – choroby rozrostowe krwi	HMLPA

