

**SEZNAM  
PREISKAV S PODROČJA  
LABORATORIJSKE  
MEDICINSKE GENETIKE**

RSK za medicinsko genetiko  
Ljubljana, marec 2016

## **1. KLINIČNA GENETIKA**

Obravnavna ploda

Mali genetski posvet

Veliki genetski posvet

## **2. CITOGENETSKE PREISKAVE**

Kultivacija celic – kri

Kultivacija celic – tkivo

Kultivacija celic – kostni mozeg

Kromosomska analiza - kri

Kromosomska analiza - amnijska tekočina

Kromosomska analiza - horionske resice

Kromosomska analiza – tkivo

Kromosomska analiza - kostni mozeg

## **3. MOLEKULARNO-CITOGENETSKE PREISKAVE**

FISH (fluorescenčna in situ hibridizacija) diegnostika – 1-2 DNA sondi

FISH - >2 DNA sondi

FISH analiza - subtelomere

FISH analiza - mikrodelecijski sindromi

FISH analiza – PathVysion - Her2 amplifikacije

FISH analiza - UroVysion pri raku mehurja

FISH analiza – AneuVysion – hitra prenatalna diagnostika (kromosomov 13, 21, 18, X in Y)

FISH analiza - kostni mozeg : KLL

FISH analiza - kostni mozeg: plazmocitom

FISH analiza - kostni mozeg: limfomi

FISH analiza - kostni mozeg: MDS

FISH analiza - kostni mozeg: AL

FISH analiza - predimplantacijska analiza

Molekularna kariotipizacija – mikromreže – nizka resolucija

Molekularna kariotipizacija – mikromreže – visoka resolucija

Določanje ko-delecije 1p/19q pri glijalnih tumorjih z oligodendrogliarno komponento.

Določanje polisomije kromosoma 3, 7, 17 in homozigotne delecije 9p21 pri sumu na urotelni karcinom

Določanje translokacije gena EWS1 pri sumu na Ewingow sarkom

Določanje homozigotne delecije 9p21 pri sumu na spitzoidni melanom

Določanje amplifikacije gena MGMT pri lipomatoznih neoplazijah

## **4. MOLEKULARNOGENETSKE PREISKAVE**

Izolacija DNA

Izolacija RNA

Sekvenčna analiza znane družinske mutacije

Sekvenčna analiza 5 eksonov

Sekvenčna analiza 10 eksonov

Sekvenčna analiza 15 eksonov

Usmerjeno eksomsko sekvenciranje

Usmerjeno eksomsko sekvenciranje - duo

Usmerjeno eksomsko sekvenciranje - trio

## Analiza HRM

MLPA analize: mikrolepcijski sindromi

MLPA analize: subtelomerne strukturne spremembe

MLPA analize: spinalna mišična distrofija

MLPA analize: metilacijsko specifična

MLPA analize: Duchenne-Beckerjeva mišična distrofija (DMD/BMD)

FV Leiden (F5) 169G>A (dejavnikov tveganja za trombofilijo)

Protrombin (F2) 20210G>A (dejavnikov tveganja za trombofilijo)

MTHFR 677C>T, 1298A>C (hiperhomocisteinemija)

HFE C282Y, H63D, S65C (dedna hemokromatoza)

HLA - DQB1 genotipi (celiakija)

HLA - B27

HLA - B51

HLA - A29

LCT - 13910C/T (laktozna intoleranca)

Cistična fibroza (CF): 29 in 50 najpogostejših mutacij v genu CFTR

Določanje mutacij v genu alfa-1-antitripsina (AAT)

Določanje mutacij v genu PMP 22 – HMSN tip 1A/HNPP

Določanje mutacij genov SMN1 in SMN2 - spinalna mišična atrofija

Določanje mutacij v genu za distrofin - Duchenne-Beckerjeva mišična distrofija

Demielinizacijska motorično - senzorična nevropatija

Dedna nagnjenost h kompresijskim parezom

Spinocerebelarna ataksija / SCA 1, 2, 3, 6, 7

Fridreichova ataksija

Spinalna in bulbarna mišična atrofija

Določanje mutacij v genu FMR1 (fragilni XA sindrom)

Določanje mutacij v genu FMR2 (fragilni XE sindrom)

Določanje mutacij v androgenskem receptorju (bolezen Kennedy)

Določanje mutacij v genu IT15 (Huntingtonova bolezen)

Določanje mutacije v genu UGT1A1 (sindrom Gilbert)

Določanje mutacije v genuih MTND1, MTND4, MTND6 v mitohondrijski DNA (Leberjeve atrofije optičnega živca)

Distonija, primarna, "early onset" (DYT1)

Inkontinenca pigmenta – neposredna diagnostika

Kongenitalna senzoričevralna naglušnost (GJB2)

Kongenitalna senzoričevralna naglušnost (GJB6)

Mikrolepcije kromosoma Y

Fragilni X-E sindrom

Ahondroplazija

Hipohondroplazija

Aneuploidije 13, 18, 21, X, Y, QF - PCR

Izključevanje kontaminacije

Miotonična distrofija tip 1 (DM1)

Miotonična distrofija tip 1 (DM2)

Sindrom Apert

Sindrom Crouzon

Sindrom Muenke

Sindrom Pfeifer

TAR sindrom

Transtiretinska amiloidoza

UPD7  
UPD14  
UPD15  
DiGeorge sindrom  
Beckwith-Wiedemann sindrom  
Alagille sindrom  
Angelman sindrom  
Cri du Chat sindrom  
Langer-Gideon sindrom  
Leri-Weill dishodrosteoza  
Li-Fraumeni sindrom  
Miller-Dieker sindrom  
Nevrofibromatoza tip 1  
Nevrofibromatoza tip 2  
Prader-Willi sindrom  
RETT sindrom  
Rubinstein-Taybi sindrom  
Silver-Russel sindrom  
Simpson-Golabi-Behmel sindrom  
Saetre-Chatzen sindrom  
Smith-Magenis sindrom  
Sotos sindrom  
Tuberozna skleroza (TSC1,TSC2)  
WAGR sindrom  
Williams sindrom  
Wolf-Hirschhorn sindrom  
Inaktivacija kromosoma X  
Analiza dedovanja - določanje sorodnosti  
Filagrin - določitev dveh najpogostejših mutacij v genu FLG v SI populaciji (R501X in 282del4)  
Hereditarni angioedem tipa 1 in 2 (C1-INH-HAE): Določitev sekvence gena SERPING1  
Hereditarni angioedem tipa 3 (HAE z normalnim C1-INH): Določitev sekvence gena F12 (ekson 9)  
Določanje znanih mutacij v družinah in potrditve znanih mutacij  
Presejanje genov BRCA 1 in BRCA2  
Presejanje genov MLH1 in MSH2  
Presejanje gena MSH6  
Presejanje gena APC  
Presejanje gena MUTYH  
Sekvenciranje gena p53  
Presejanje gena STK11  
Presejanje gena VHL  
Presejanje gena PTEN  
Presejanje genov CDKNA2, CDK4, MC1R  
Določanje genotipa KRAS  
Določanje genotipa NRAS  
Določanje genotipa BRAF  
Določanje genotipa c-KIT  
Določanje genotipa PDGFRA  
Določanje genotipa PIK3CA  
Določanje klonalnosti pri limfoidnih proliferacijah  
Določanje translokacij pri limfoidnih proliferacijah

BCR - ABL1 t (9;22)/RT-PCR  
 Mutacija JAK2 V617F - delež mutiranega alela/qPCR  
 Mutacija T315I v genu BCR-ABL 1  
 Mutacija JAK2 V617F  
 Mutacijska analiza BCR - ABL 1  
 Mutacija v genu CALR  
 Mutacija MPL W515L/K  
 Mutacija JAK2 ekson 12  
 ETV6-PDGFRB/RT-PCR  
 FIP1L1-PDGFR/RT-Qpcr  
 Mutacija KIT D816V  
 Tipizacija levkemij - presejalni multipleks RT-PCR  
 PML-RARalpha t(15;17)/RT-PCR  
 Tipizacija levkemij - potrditveni multipleks RT-PCR  
 RUNX1-RUN1T1 t (8;21)RT-PCR  
 Mutacija FLT3 ITD  
 CBFβ-MYH11 inv 16/RT-PCR  
 Mutacija FLT3 D835  
 Mutacije v genu CEBPA  
 Mutacija v genu NPM1  
 BCR-ABL 1 t(9;22)(IS)/ qPCR  
 BCR-ABL1 t(9;22)/qPCR  
 PML-RARalpha t(15;17)/qPCR  
 WT1/Qpcr  
 RUNX1-RUNX1T1 T(8;21)/Qpcr  
 CBFβ-MYH11 inv16/qPCR  
 TCF3 - PBX1 t(1;19)/qPCR  
 ETV6-RUNX1 t(12;21)/qPCR  
 BCL2/IGH t(14;18)/PCR  
 CCND1/IGH t(11;14)/PCR  
 Mutacijska analiza IgHV  
 Mutacijska analiza gena TP53 (eksoni 4-10)  
 S-eritropoetin  
 S-protitelesa proti intrinzničnemu faktorju  
 S-PARC  
 S-Metaloproteinaza MMMP-9  
 S-VEGF vaskularni endotelijski rastni faktor  
 S-BFGF- bazični fibroblastni rastni faktor  
 S-IL-6  
 S-TNF alfa

**Dedne Endokrinopatije tipa II (MEN II):**

- Molekularno genetska analiza RET onkogene na MEN 2A, MEN 2B in FMTC (ekson 10, 11, 13, 14, 15 in 16).
- Molekularno genetska analiza RET onkogene na MEN 2B (ekson 16).

**Molekularno genetska analiza Alportovega sindroma in familiarnih hematurij:**

- Molekularno genetska analiza COL4A5, COL4A4 in COL4A3 gena za Alportov sindrom.

**Molekularno genetska analiza PRNP gena za izključitev ali potrditev dedne oblike Creutzfeld - Jakobove bolezni.**

**Molekularno genetska analiza Stargadtovega sindroma:**

- Molekularno genetska analiza ABCA4 gena za potrditev Stargadtovega sindroma.

**Molekularno genetska analiza Bestove distrofije:**

- Molekularno genetska analiza VMD2 gena (11 eksonov) za potrditev Bestove viteliforme distrofije.

**Določanje specifične izgube heterozigotnosti (LOH) pri raku.**

**Določanje mikrosatelitne nestabilnosti (MSI) pri raku.**

**Molekularnogenetska analiza na prisotnost 29 specifičnih mutacij v genu EGFR pri bolnikih s pljučnim rakom.**

**Molekularnogenetska analiza Leberjeve hereditarne optične nevropatije (LHON):**

- Molekularnogenetska analiza mitohondrijske DNA (mtDNA) na prisotnost treh najpogostejših mutacij (11778G>A, 3460G>A, 14484T>C).

**Molekularno genetska analiza Keratokonusa:**

- Molekularno genetska analiza VSX1 gena (5 eksonov).

**Molekularno genetska analiza hereditarnega pankreatitisa:**

- Molekularno genetska analiza PRSS1 gena (ekson 2 in 3) in SPINK1 gena (ekson 1, 3 in 4) za potrditev hereditarnega pankreatitisa.

Določanje nukleotidnega zaporedja genov MLH1, MSH2, MSH6, in PMS2 z novo generacijo sekvenciranja pri pacientih z hereditarnim nepolipoznim kolorektalnim rakom.

Tarčna analiza nove generacije sekvenciranja na prisotnost več kot 1,800 somatskih mutacij pri bolnikih z rakom. Analiza vključuje naslednje gene: EGFR, ALK, ERBB2, ERBB4, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, DDR2, KRAS, PIK3CA, BRAF, AKT1, PTEN, NRAS, MAP2K1, STK11, NOTCH1, CTNNB1, SMAD4, FBXW7, TP53.

Tarčna analiza nove generacije sekvenciranja na prisotnost fuzijskih genov pri bolnikih z različnimi oblikami raka ter določevanje genetskega neravnovesja pri genu ALK pri bolnikih z pljučnim rakom. Analiza vključuje naslednje gene: ALK, RET, ROS1, NTRK1.

Določevanje celotnega nukleotidnega zaporedja mitohondrijskega genoma, v povezavi z Leberjevo hereditarno optično nevropatijo.

Tarčna analiza nove generacije sekvenciranja na prisotnost somatskih mutacij vzdolž EGFR signalne poti pri bolnikih z rakom. Analiza vključuje naslednje gene: EGFR, AKT1, BRAF, KRAS, HRAS, NRAS, MAP2K1, PIK3CA, PTEN.

Analiza genov vzdolž signalne poti tirozin-kinaznega receptorja, pri bolnikih z različnimi oblikami raka. Analiza vključuje naslednje gene: ABL1, AKT1, ALK, BRAF, CBL, CRLF2,

CSF1R, CTNNB1, EGFR, ERBB2, FBXW7, FGFR2, FGFR3, FLT3, GNAQ, GNAS,  
HRAS, JAK2, KIT, KRAS, MAP2K1, MET, NOTCH1, NOTCH2.