

**Информационное письмо о спектре оказываемых услуг по молекулярной диагностике,
выполняемом в лабораторном отделении медико-генетической консультации
БУ ХМАО-Югры «Окружной кардиологический диспансер «Центр диагностики и сердечно-сосудистой
хирургии»**

№	Исследование	Услуга в МИС-Пациент	Указать на направлении
1	<p>Генетические факторы риска дисфункции плазменного звена гемостаза (3 SNPs, 2 мутации):</p> <ul style="list-style-type: none"> -Мутация G20210A в гене фактора II (протромбина) -Мутация G1691A (Arg506Gln) в гене фактора V (FV Leiden) -SNP 10976 G>A в гене фактора VII (F7) -SNP -675 4G/5G в гене ингибитора активатора плазминогена I типа (SERPINE1) -SNP G163T (Val34Leu) в гене фактора XIII (F13A1) -SNP -455G>A в гене β -субъединицы фибриногена (FGB) <p>Генетические факторы риска дисфункции тромбоцитарного звена гемостаза (2 SNPs):</p> <ul style="list-style-type: none"> -SNP C807T в гене гликопротеина Ia (GpIa, ITGA2) -SNP T1565C (Leu33Pro, P1A1/P1A2, HPA-1) в гене гликопротеина IIIa (GpIIIa, ITGB3) 	<p>1 услуга:</p> <p>- Молекулярная диагностика наследственных заболеваний в биологическом материале</p>	<p align="center">TP8</p> <p align="center">F2,5,M</p>
2	<p>Генетические факторы риска эндотелиальной дисфункции (4 SNPs):</p> <p>Полиморфизмы генов, участвующих в метаболизме <u>гомоцистеина</u>:</p> <ul style="list-style-type: none"> -SNPs C677T, A1298C в гене метилентетрагидрофолатредуктазы (MTHFR) -SNP A66G в гене редуктазы метионинсинтазы (MTRR) <p>Полиморфизмы генов, участвующих в формировании <u>нервной трубки</u>:</p> <ul style="list-style-type: none"> -SNP A2756G в гене метионинсинтазы (MTR) 	<p>1 услуга:</p> <p>- Идентификация мутации 677C/T в гене MTHFR методом SPNE-ELISA</p>	<p align="center">ФОЛ</p>

3	<p>Полиморфизмы генов регуляции сосудистого тонуса и ангиогенеза (9 SNPs): -SNP 1378G>T (Gly460Trp) в гене α-субъединицы аддуцина эритроцитов (<i>ADD1</i>) -SNPs 704T>C (Met235Thr), 521C>T (Thr174Met) в гене ангиотензиногена (<i>AGT</i>) -SNP 1166A>C в гене рецептора 1 типа к ангиотензину-2 (<i>AGTR1</i>) -SNP 1675G>A в гене рецептора 2 типа к ангиотензину-2 (<i>AGTR2</i>) -SNP -344C>T в гене альдостерон-синтазы (<i>CYP11B2</i>) -SNP 825C>T в гене β3-субъединицы G-белка (<i>GNB3</i>) -SNPs -786T>C, 894G>T (Glu298Asp) в гене эндотелиальной NO-синтазы (<i>NOS3</i>)</p>	<p>1 услуга: - Молекулярная диагностика наследственных заболеваний в биологическом материале</p>	АГ
4	<p>Онкогенетика BRCA: детекция 8 частых мутаций при наследственных формах РМЖ в генах <i>BRCA1</i> (185delAG, 4153delA, 5382insC, 3819delGTAAA, 3875delGTCT, 300T>C (Cys61Gly), 2080delA, <i>BRCA2</i> (6174delT) методом ПЦР-РВ</p>	<p>1 услуга: - Молекулярная диагностика наследственных заболеваний в биологическом материале (РМЖ)</p>	BRCA
5	<p>Детекция частых мутаций при муковисцидозе: -Детекция 10 частых мутаций методом ПЦР с ПААГ-электрофорезом</p>	<p>1 услуга: - Идентификация мутаций при муковисцидозе в гене CFTR методом ПЦР-/MLPA с детекцией ЭФ-ПААГ</p>	MB10
6	<p>Детекция частых мутаций при фенилкетонурии: -Детекция 8 частых мутаций в гене <i>PAH</i> (фенилаланингидроксилазы) методом MLPA с ПААГ-электрофорезом</p>	<p>1 услуга:- Идентификация мутаций при фенилкетонурии в гене PAH методом MLPA с детекцией ЭФ-ПААГ</p>	ФКУ
7	<p>Детекция микроделеций в длинном плече Y-хромосомы при необструктивной азооспермии: -Детекция 7 частых микроделеций в локусах AZF-A, B, C методом ПЦР с ПААГ-электрофорезом</p>	<p>1 услуга: - Идентификация делеций в Y-хромосоме при азооспермии методом ПЦР- с детекцией ЭФ-ПААГ</p>	AZF
8	<p>Фармакогенетические маркеры эффективности терапии варфарином (3 SNPs): -SNP гена <i>CYP2C9</i> семейства цитохромов P-450 (430C>T, A>C) -SNP -1639 G/A в гене витамин К эпоксид редуктазы (<i>VKORC1</i>) -SNP гена <i>CYP4F2</i> V430M</p>	<p>1 услуга: - Исследование генов фармакогенетического статуса при варфаринотерапии методом SNPE-ELISA</p>	WR
9	<p>-Качественное определение наличия/отсутствия локуса HLA-B27 при заболеваниях опорно-двигательного аппарата</p>	<p>1 услуга: ОМС, ДМС:</p>	B27

10	HLA-типирование I класса низкого разрешения: -Генотипирование локусов <i>HLA-A, B, C</i> при подборе пары донор-реципиент; для уточняющей диагностики ЮИА (ювенильного идиопатического артрита); синдрома Рейно	- Типирование HLA-антигенов методом ПЦР ПЛАТНО: - Молекулярная диагностика наследственных заболеваний в биологическом материале	HLA-1
11	HLA-типирование II класса низкого разрешения: -Генотипирование локусов <i>HLA-DQA1, DQB1, DRB1</i> у супружеской пары		HLA-2
12	HLA-типирование II класса низкого разрешения: -Генотипирование локусов <i>HLA-DQA1, DQB1</i> для определения генетической предрасположенности к целиакии		ЦЕЛ
13	Идентификация гена резус-фактора (RHD) плода в крови матери (при сроке беременности не менее 10 нед.); в материале ворсин хориона (CVS); ворсин плаценты (PVS); пуповинной крови плода	2 услуги: - Молекулярно-цитогенетическое исследование биологического материала - Идентификация генов SRY, RhD, Amg, AmgL методом ПЦР-/MLPA с детекцией ЭФ-ПААГ	F-Rh
14	Широкий скрининг aberrантного числа копий субтеломерных участков хромосом при идиопатической умственной отсталости методом MLPA	1 услуга: - Молекулярно-цитогенетическое исследование биологического материала	ТЕЛ
15	Определение делеций в гене дистрофина путем регистрации фрагментов 19 экзонов и промоторной области (прямая ДНК-диагностика миодистрофии Дюшенна/Беккера)	1 услуга: - Молекулярно-цитогенетическое исследование биологического материала	МДД
16	Детекция делеций при гемофилии (типы А, В) методом MLPA	1 услуга: - Молекулярно-цитогенетическое исследование биологического материала	ГЕМ