

ONKOGENETYKA

- 215 Rak piersi i/lub jajnika-badanie podstawowe 16 mutacji w genie BRCA1
- 3858 Rak piersi i/lub jajnika - panel podstawowych mutacji BRCA1, BRCA2, PALB2
- 3776 BRCA-NGS-badanie mutacji germi nalnych w genach BRCA1 i BRCA2 techniką NGS w DNA z krwi obwodowej
- 3935 Nowotwory u mężczyzn-panel podstawowy (BRCA1, BRCA2, HOXB13, CHEK2, NBN)
- 3927 Nowotwory u mężczyzn-panel rozszerzony (BRCA1, BRCA2, HOXB13, CHEK2, NBN, CDKN2)
- 3936 Nowotwory u kobiet-panel podstawowy (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, NBN)
- 3928 Nowotwory u kobiet-panel rozszerzony (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, NBN, CDKN2A)

INNE

- 3812 Mukowiscydoza (gen CFTR-36 mutacji)
- 3825 Mukowiscydoza (gen CFTR-mutacja F508del)
- 5071 Mukowiscydoza. Analiza genu CFTR met. NGS

Pełna oferta badań genetycznych dostępna na: www.diagnostryka.pl

INNE BADANIA:

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

- 4283 Mikrodelekcje (zespoły najczęściej występujących mikrodelekcji chromosomowych) – test MLPA
- 4271 Rdzeniowy zanik mięśni SMA, identyfikacja delekcji eksonów 7 i 8 genu SMN1 wraz z określeniem liczby kopii genów SMN1 i SMN2-test MLPA
- 4274 Badanie mutacji markerowej -potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrana mutacja)
- 5124 Badanie 2 mutacji markerowych (2 amplikony) - wybrany gen/geny i wybrane mutacje
- 4251 Analiza aberracji (liczby i struktury) oraz mikroaberracji chromosomowych w diagnostyce wad wrodzonych - mikromacierz kliniczna CGH



DANE KLINICZNE PACJENTA

Uwaga! Wymagane jest kompletne uzupełnienie pól poniższej tabeli.

Wskazanie do wykonania badania (zaznacz) :

<input type="checkbox"/> niepłodność	<input type="checkbox"/> podejrzenie aberracji chromosomowej
<input type="checkbox"/> pierwotna <input type="checkbox"/> wtórna	(jakiej?)
<input type="checkbox"/> poronienia
liczba poronień	<input type="checkbox"/> dysmorfia, wady rozwojowe
tydzień poronień	(jakiej?)
<input type="checkbox"/> planowany zabieg IVF
<input type="checkbox"/> niepowodzenie procedur wspomaganego rozrodu
<input type="checkbox"/> urodzenie dziecka z wadami	<input type="checkbox"/> opóźnienie pokwitania
(wymienić jakie)	<input type="checkbox"/> pierwotny brak miesiączki
.....	<input type="checkbox"/> transseksualizm
<input type="checkbox"/> występowanie wad genetycznych w rodzinie	<input type="checkbox"/> dawstwo komórek rozrodczych
(jakie wady i stopień pokrewieństwa)	<input type="checkbox"/> inne
.....	(jakiej?).....

Informacje o stosowanym leczeniu:

.....

.....

Czy była wykonywana transfuzja TAK NIE

D	D	M	M	R	R
---	---	---	---	---	---

Data transfuzji

Czy był wykonywany przeszczep szpiku TAK NIE

D	D	M	M	R	R
---	---	---	---	---	---

Data przeszczepu

Informacje o zaawansowaniu ciąży/jesli dotyczy (wyniki badań przesiewowych, inne wyniki badań płodu)

.....

Inne istotne informacje:.....