

# ГЕНЕТИКА 1

## Генетические исследования для оценки рисков и диагностики заболеваний

8-800-100-36-30  
www.citilab.ru



место под штрих-код

Выбранные исследования помечаются только крестиком ☒. Полностью заштрихованный квадрат ■■■ означает отмену исследования. Поля заполняются ЗАГЛАВНЫМИ ПЕЧАТНЫМИ БУКВАМИ черной шариковой ручкой.

**Фамилия:** Ф А М И Л И Я П А Ц И Е Н Т А **Дата взятия пробы:** Д Д . М М . Г Г  
**Имя:** И М Я П А Ц И Е Н Т А **Время взятия пробы:** Ч Ч : М М  
**Отчество:** О Т Ч Е С Т В О П А Ц И Е Н Т А **пол:** М . М Ж . Ж **Код ЛПУ:** **Код подр.:**  
**Дата рождения:** Д Д . М М . Г Г Г Г **Пробу взял:** Ф А М И Л И Я **Врач:** Ф А М И Л И Я

### СОСКОБ БУККАЛЬНОГО ЭПИТЕЛИЯ

<input type="checkbox"/>	66-62-001	Полиморфизмы, ассоциированные с нарушениями метаболизма лактозы (MCM6 (-13910 T>C))
<input type="checkbox"/>	66-62-002	Полиморфизмы, ассоциированные с риском развития тромбофилии (8 полиморфизмов)
<input type="checkbox"/>	66-62-003	Полиморфизмы, ассоциированные с нарушениями фолатного цикла (4 полиморфизма)
<input type="checkbox"/>	66-62-004	Полиморфизмы в генах BRCA1 и BRCA 2 (8 полиморфизмов)
<input type="checkbox"/>	66-62-005	Полиморфизмы в генах F2 и F5 (факторы свертывающей системы)
<input type="checkbox"/>	66-62-006	Полиморфизмы, ассоциированные с риском невынашивания беременности (12 полиморфизмов)

### ФАРМАКОГЕНЕТИКА

<input type="checkbox"/>	66-10-005	Фармакогенетика Варфарин (430C>T, 1075A>C, 1347C>T, -1639G>A)
<input type="checkbox"/>	99-10-032	Определение полиморфизмов, ассоциированных с нарушениями метаболизма варфарина (с заключением врача-генетика)
<input type="checkbox"/>	96-10-400	Резистентность к антиагрегантной терапии (аспирин, плавикс) ITGB3: 1565T>C
<input type="checkbox"/>	96-10-188	Генетическая диагностика резистентности к терапии РНК-вирусов (HCV)
<input type="checkbox"/>	66-10-006	Иммуногенетика IL28B (терапия гепатита С)
<input type="checkbox"/>	96-10-110	Фармакогенетика, 17 маркеров
<input type="checkbox"/>	96-10-109	Детоксикация и метаболизм, 55 маркеров

### ! Биоматериал - Слюна

<input type="checkbox"/>	96-80-001	Оценка влияния CYP2D6 и CYP2C19 на метаболизм антидепрессантов ингибиторов обратного захвата серотонина/норадреналина – эсциталопрам, циталопрам, сертралин, флювоксамин, пароксетин, венлафаксин
<input type="checkbox"/>	96-80-002	Оценка влияния CYP2D6 и CYP2C19 на метаболизм трициклических антидепрессантов – амитриптилин, нортриптилин, дезипрамин, доксепин, имипрамин, тримипрамин

### НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

<input type="checkbox"/>	96-10-205	Частичный анализ гена ASS (цитруллинемия)
<input type="checkbox"/>	96-10-028	Муковисцидоз (варианты в гене CFTR: F508Del, 21-KBDel, 2143DelT, G551D, Trp128Ter)
<input type="checkbox"/>	96-10-001	Синдром Жильбера (UGT1A1*28; 7-TA insertion in promoter)
<input type="checkbox"/>	96-10-032	Синдром Жильбера развернутой, 3 полиморфизма в гене UGT1A1 (UGT1A1*28; UGT1A1*6; rs6742078)
<input type="checkbox"/>	66-10-007	Определение полиморфизмов, ассоциированных с развитием гемохроматоза (3 полиморфизма: HFE845 G>A (C282Y); HFE187 C>G (H63D); HFE193 A>T (S65C))
<input type="checkbox"/>	96-10-115	Генетические маркеры MODY диабета и гиперинсулинизма
<input type="checkbox"/>	96-10-189	Диагностика синдрома Криглер-Найяра
<input type="checkbox"/>	96-10-038	Мутации в гене GJB2 (скрытое носительство нейросенсорной тугоухости)
<input type="checkbox"/>	96-10-073	Генодиагностика болезни Вильсона-Коновалова
<input type="checkbox"/>	96-10-074	Генодиагностика болезни Паркинсона PARK
<input type="checkbox"/>	96-10-075	Генодиагностика хореи Гентингтона (HTT)
<input type="checkbox"/>	96-10-076	Генодиагностика CADASIL (ранние инсульты, мигрени)

<input type="checkbox"/>	96-10-077	Семейная средиземноморская лихорадка (MEFU)
<input type="checkbox"/>	96-10-078	HLA-Cw6 ассоциированный псориаз
<input type="checkbox"/>	96-10-079	Генодиагностика БАС SOD1 (боковой амиотрофический склероз)
<input type="checkbox"/>	96-10-258	Скрининг. Диагностика причины спинальной мышечной амиотрофии (выявление гомозиготной делеции гена SMN1, 7 экзон)
<input type="checkbox"/>	96-10-259	Диагностика причины спинальной мышечной амиотрофии (исследование копииности генов SMN1 и SMN2)
<input type="checkbox"/>	96-10-260	Диагностика причины спинальной мышечной амиотрофии (секвенирование гена SMN1)
<input type="checkbox"/>	66-10-906	Генодиагностика болезни Шарко-Мари-Тута 1А и нейропатии с параличами сдавления (делеции и дупликации PMP22)
<input type="checkbox"/>	96-10-232	Диагностика 1, 2A, 2B, 2M, 2N, 3 типов болезни фон Виллебранда (18-21 и 28 экзон гена VWF)
<input type="checkbox"/>	96-10-233	Диагностика 1, 2A, 2B, 2M, 2N, 3 типов болезни фон Виллебранда (18-21 и 28 экзон гена VWF)
<input type="checkbox"/>	96-10-234	Диагностика альфа-1 антитрипсин недостаточности, аллели PIS и PIZ (SERPINA1)
<input type="checkbox"/>	96-10-235	Диагностика гемолитической анемии, ассоциированной с недостаточностью глюкозо-6 фосфат-дегидрогеназы (ген G6PD)
<input type="checkbox"/>	96-10-236	Комплексное исследование недостаточности протеина С, протеина S и антитромбина III при тромбофилии (экзоны 2, 7 гена SERPINC1, экзоны 11, 12 гена PROS1, экзоны 3, 7 гена PROC)
<input type="checkbox"/>	95-10-238	Молекулярно-генетическая диагностика врожденного ангионевротического отека (ген SERPING1)
<input type="checkbox"/>	96-10-242	Молекулярно-генетическая диагностика тромботической тромбоцитопенической пурпуры (ген ADAMTS13)
<input type="checkbox"/>	96-10-244	Типирование аллелей e2,e3,e4 гена APOE

### НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ЛАКТОЗЫ

<input type="checkbox"/>	66-10-009	Генетика метаболизма Лактозы (-13910T>C)
<input type="checkbox"/>	99-10-033	Определение полиморфизмов, ассоциированных с нарушениями метаболизма лактозы (с заключением врача-генетика)
<input type="checkbox"/>	96-10-147	Диагностика на лактазную недостаточность MCM6 (-13910 C/C; -13915 T/T; -13907 C/C; -14010 G/G)
<input type="checkbox"/>	96-10-148	Диагностика на лактазную недостаточность MCM6 (13915 A>C; 13910 C>T; 13907 G>C) и фруктозную недостаточность ALDOB (p.A149P; p.A174D)

### РИСК РАЗВИТИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА

<input type="checkbox"/>	96-10-154	Генетическая предрасположенность к Сахарному диабету 1 типа (иммунопатологические маркеры)
--------------------------	-----------	--

### РИСК РАЗВИТИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА 2 ТИПА

<input type="checkbox"/>	96-10-155	Генетический риск Сахарного диабета 2 типа, его осложнений, с маркерами подбора сахароснижающих препаратов
--------------------------	-----------	--

### НАРУШЕНИЯ ЛИПИДНОГО ОБМЕНА

<input type="checkbox"/>	96-10-156	Генетический риск нарушений обмена липидов (11 маркеров)
<input type="checkbox"/>	96-10-062	Генетическая предрасположенность к избыточному весу, 4 мутации: FTO (T>A); PPARd g.35362644 T>C; PPARGC1A (S482G G>A); PPARGC1B (A203P G>C)

<input type="checkbox"/>	96-10-183	Выявление мутаций в гене LDLR при семейной гиперхолестеринемии
<input type="checkbox"/>	96-10-184	Выявление мутаций в гене APOB при семейной гиперхолестеринемии
<input type="checkbox"/>	96-10-185	Комплексное обследование при семейной гиперхолестеринемии (LDLR, PCSK9, APOB)
<input type="checkbox"/>	96-10-208	Полное исследование генов LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1 для диагностики семейной гиперхолестеринемии методом NGS
<input type="checkbox"/>	96-10-187	Диагностика при неалкогольной жировой болезни печени (PNPLA3)

### ГЕНЕТИЧЕСКИЕ РИСКИ - СИСТЕМНЫЕ

<input type="checkbox"/>	96-10-049	Плазменные факторы системы свертывания крови – скрининг: 5 мутаций: F2 (20210 G>A); F5 (R534Q G>A); F7 (R353Q G>A); FGB (455 G>A); SERPINE1 (675 5G>4G)
<input type="checkbox"/>	96-10-050	Агрегационные факторы системы свертывания крови: 5 мутаций: GP1BA (T-5C; Kozak sequence); GP1BA (482C>T; Thr161Met; T161M; T145M); ITGB3 (PIA1/PIA2; Leu33Pro; T1565C; HPA-1b); JAK2 (V617F; c.1849G>T; p.Val617Ile); SELPLG (M62); 186G>A; Met62Ile)
<input type="checkbox"/>	96-10-051	Фолатный цикл - скрининг. Исследование полиморфизмов в генах MTHFR, MTRR, MTR, SLC19A1, 5 мутаций: MTHFR (A222V, C>T); MTHFR (E429A, A>C); MTR (D919G, A>G); MTRR (I22M, A>G); SLC19A1 (H27R, A>G)
<input type="checkbox"/>	96-10-053	Артериальная гипертензия – скрининг; 5 мутаций: GP1BA (T-5C; Kozak sequence); GP1BA (482C>T; Thr161Met; T161M; T145M); ITGB3 (PIA1/PIA2; Leu33Pro; T1565C; HPA-1b); JAK2 (V617F; c.1849G>T; p.Val617Ile); SELPLG (M62); 186G>A; Met62Ile)
<input type="checkbox"/>	96-10-054	Ишемическая болезнь сердца - скрининг (ИБС-скрин), 6 мутаций: AMPD1 (Q12X G>A); CDKN2A/2B (G>C); HIFA1 (P582S C>T); MMP3 (5A>6A); APOE (C112R T>C); APOE (R158C C>T)
<input type="checkbox"/>	96-10-152	Генетическая предрасположенность к болезни Крона (4 маркера)
<input type="checkbox"/>	96-10-153	Генетические риски нарушения метаболизма костной ткани (10 маркеров)
<input type="checkbox"/>	95-10-239	Молекулярно-генетическая диагностика недостаточности антиромбина III при тромбофилии (ген SERPINC1)
<input type="checkbox"/>	96-10-240	Молекулярно-генетическая диагностика недостаточности протеина S при тромбофилии (ген PROS1)
<input type="checkbox"/>	96-10-241	Молекулярно-генетическая диагностика недостаточности протеина С при тромбофилии (ген PROC)

### СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ СИСТЕМА, ТРОМБОЗЫ

<input type="checkbox"/>	66-10-010	Кардиогенетика. Гипертония. 9 полиморфизмов: ADD1 (1378 G>T (Gly460Trp)); AGT (704(803)T>C (Met235Thr)); AGT (521 C>T (Thr174Met)); AGTR1 (116 A>C, AGTR2 (1675 G>A), CYP11B2 (-344 C>T), GNB3 (825 C>T (Ser275Ser)), NOS3 (-786 T>C), NOS3 (894 G>T (Glu298Asp))
<input type="checkbox"/>	99-10-034	Определение полиморфизмов, ассоциированных с риском развития артериальной гипертензии (с заключением врача-генетика)
<input type="checkbox"/>	66-10-011	Кардиогенетика. Тромбофилия. 8 полиморфизмов: F2-протромбин (20210 G>A), F5-проакцелерин (1691 G>A (Arg506Gln)), F7-проконвертин/конвертин (10976 G>A (Arg353Gln)), F13A1-фибриноза (G>T (Val34Leu)), FGB-фибриноген (-455 G>A), ITGA2-a2-интегрин (807 C>T (F224F)), ITGB3-b3-интегрин (1565 T>C (L33P)), PAI-1-серпин (-675 5G>4G)

Для исследований в рамках  используется отдельная пробирка. Пироквенирование. Выдается с заключением генетика (\* кроме 96-13-500, 96-13-501, 96-13-502)

Для исследований в рамках  используется отдельная пробирка. Заключение генетика не предоставляется

Цвет крышки пробирки должен соответствовать цвету выбранного исследования. Всего заказано тестов, включая оборотную сторону (впишите число)

