



## OFERTA BADAŃ MOLEKULARNYCH I GENETYCZNYCH DLA LEKARZA GINEKOLOGA

Nowy folder i nowe zlecenia dostępne  
u Przedstawicieli Medycznych

- Folder „Diagnostyka genetyczna oraz diagnostyka infekcji metodami biologii molekularnej w ginekologii”
- Zlecenie genetyczne
- Zlecenie molekularne
- Zlecenie ginekologiczne

O szczegóły pytaj Przedstawicieli Medycznych DIAGNOSTYKI, dane kontaktowe na stronie.



Wiecej na:

[www.diagnostyka.pl](http://www.diagnostyka.pl)

## DIAGNOSTYKA NIEPŁODNOŚCI

Ze względu na duże znaczenie czynnika genetycznego w etiologii niepłodności badania genetyczne u par są niezbędnym elementem postępowania diagnostycznego. Wykluczenie lub potwierdzenie genetycznej przyczyny niepłodności ma znaczenie zarówno diagnostyczne, jak i prognostyczne. Badania genetyczne mają na celu nie tylko ustalenie przyczyn niepłodności, ale również stwierdzenie czy przyczyną braku lub utraty ciąży nie są zmiany materiału genetycznego, które mogą zostać przekazane potomstwu i/lub prowadzić do ciężkich chorób genetycznych u dziecka. Diagnostyka genetyczna niepłodności ma również szczególne znaczenie w kwalifikacji do procedury wspomaganego rozrodu i pozwala na świadomie zaplanowane rodzicielstwo.

Kod badania	Nazwa badania
130	Kariotyp, badanie cytogenetyczne
3880	Badanie w kierunku mozaiki linii chromosomów płciowych, met. FISH
3881	Weryfikacja kariotypu mozaikowego chromosomu X lub Y o niskim procencie komórek nieprawidłowych, met. FISH
3882	Niepłodność męska-delecja sekwencji SRY w chromosomie Y met. FISH
4251	Analiza aberracji (liczby i struktury) oraz mikroaberracji chromosomowych w diagnostyce wad wrodzonych - mikromacierz kliniczna CGH
899	Niepłodność męska - badanie genu CFTR (badanie 7 mutacji + polimorfizm IVS8Tn)
4437	Niepłodność męska - badanie genu CFTR (1 mutacja F508del)
908	Niepłodność męska, azoospermia, oligozoospermia (badanie regionu AZF)
3875	Zespół łamiwego chromosomu X - analiza w kierunku obecności premutacji i mutacji dynamicznej polegającej na ekspansji powtórzeń (CGG) w 5'UTR genu FMR1
239	Czynnik V Leiden
240	Mutacja 20210 G-A genu protrombiny
3821	Nadkrzepliwość wrodzona (Czynnik V Leiden + Mutacja 20210 G-A genu protrombiny)
241	Termolabilny wariant MTHFR - analiza wariantów A1298C oraz C677T
3998	Polimorfizm R2 genu czynnika V
3868	Polimorfizm - 675 4G/5G w genie PAI-1 (SERPINE1)
3859	Nadkrzepliwość, panel rozszerzony (FVL G1691A/R506Q, FV H1299R, FII G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 4G/5G)
3835	Badanie polimorfizmu Apal w genie IGF-2
4958	Zespół niewrażliwości na androgeny - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu AR, z jednoczesną identyfikacją płci genetycznej.
4448	Przerost nadnerczy, wrodzony (gen CYP21A2 - najczęstsze mutacje) - test MLPA
3648	Typowanie molekularne KIR

## DIAGNOSTYKA PRENATALNA

Analiza materiału genetycznego płodu pozwala na wykrycie wad rozwojowych oraz chorób genetycznych w trakcie rozwoju wewnątrzmacicznego. Badania genetyczne w płynie owodniowym wykonywane metodą mikromacierzy pozwalają na analizę w jednej procedurze diagnostycznej całego materiału genetycznego (wszystkich chromosomów) przy rozdzielczości nieosiągalnej w takich metodach jak badanie kariotypu metodami cytogenetyki klasycznej czy FISH.

Kod badania	Nazwa badania
	<b>Badania genetyczne w płynie owodniowym</b>
4279	Badanie prenatalne- analiza aberracji chromosomowych (liczby i struktury) oraz mikroaberracji; określenie płci płodu - metodą mikromacierzy CGH
4280	Badanie prenatalne- analiza aberracji liczbowych chromosomów: X, Y, 13, 18, 21; określenie płci płodu metodą QF-PCR
4274	Badanie mutacji markerowej – potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrana mutacja spoza oferty)

**Nieinwazyjne genetyczne badania prenatalne NIPT** (ang. Noninvasive Prenatal Testing) oparte są na analizie wolnego (pozakomórkowego) DNA płodu, cfDNA (ang. cell free fetal DNA), obecnego we krwi matki i stanowią kolejną generację metod statystycznej oceny ryzyka wad płodu. Ryzyko aberracji chromosomowych płodu wyliczane na ich podstawie posiada czułość zbliżoną do czułości diagnostycznych inwazyjnych badań cytogenetycznych wykonywanych w materiale z amniopunkcji lub kordocentezy.

Kod badania	Nazwa badania
3900	Harmony Test (trisomia 21, 18, 13, płeć płodu, analiza XY)
3920	Harmony Test (trisomia 21, 18, 13)
3921	Harmony Test (trisomia 21, 18, 13, płeć płodu)
4959	Test prenatalny SANCO
4960	Test prenatalny SANCO PLUS
4957	Sanco RHD Test

## DIAGNOSTYKA MATERIAŁU PORONNEGO

Badanie materiału z poronienia pozwala na ustalenie jego przyczyny, a tym samym pozwala lekarzowi nakreślić kierunek dalszej diagnostyki. Informacje wynikające z analizy genetycznej materiału poronnego stanowią czynnik rokowniczy utrzymania kolejnej ciąży, podwyższonego ryzyka genetycznego.

Kod badania	Nazwa badania
3816	Badanie materiału z poronienia- określenie płci płodu metodą QF-PCR
3856	Badanie materiału z poronienia - badanie aneuploidii chromosomowych (X, Y, 13, 18, 21, 16, 15, 22) met. QF-PCR
4899	Badanie materiału z poronienia - analiza aberracji (liczby i struktury) oraz mikroaberracji chromosomowych, określenie płci płodu metodą mikromacierzy CGH
4898	Panel wirusowy w materiale poronnym: wirus cytomegalii HCMV, wirus opryszczki HSV I/II met.PCR

## DIAGNOSTYKA ONKOLOGICZNA

Badania z zakresu analizy genomu służące profilaktyce onkologicznej wykonywane są zarówno u osób zdrowych, ale obciążonych wywiadem rodzinnym jak i osób w trakcie lub po przebytej chorobie nowotworowej.

Kod badania	Nazwa badania
215	Rak piersi i/lub jajnika - badanie podstawowe 16 mutacji w genie BRCA1
4582	Rak piersi i/lub jajnika - badanie 14 mutacji w genie BRCA1
896	Rak piersi i/lub jajnika - badanie podstawowe 3 mutacji w genie BRCA2
893	Rak piersi - analiza patogennej mutacji w genie PALB2
4565	Rak piersi - analiza 2 patogennych mutacji w genie PALB2
3776	BRCA-NGS - badanie mutacji germlinalnych w genach BRCA1 i BRCA2 techniką NGS w DNA z krwi obwodowej
4538	Rak piersi i/lub jajnika, analiza delecji/duplikacji w genie BRCA1 metodą MLPA
3777	CHEK2 - badanie mutacji del5395, IVS2+1G>A, 1100delC w genie CHEK2
3791	TP53 - badanie mutacji germlinalnych w genie TP53
3857	Rak piersi i/lub jajnika - panel podstawowych mutacji BRCA1, BRCA2
3858	Rak piersi i/lub jajnika - panel podstawowych mutacji BRCA1, BRCA2, PALB2
4566	PALB2/CHEK2 - badanie 2 mutacji PALB2 i 3 mutacji CHEK2 skracających białko
3936	Nowotwory u kobiet - panel podstawowy (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, NBN)
3928	Nowotwory u kobiet - panel rozszerzony (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, NBN, CDKN2A)
3933	Badanie pojedynczej mutacji BRCA1/2 - met. sekwencjonowania
4949	NBN - podstawowe badanie mutacji
3792	CDKN2A - badanie mutacji genu CDKN2A
4274	Badanie mutacji markerowej - potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrana mutacja spoza oferty)
4567	Badanie jednego wariantu genetycznego

## Terapia onkologiczna

Badania genetyczne wykonywane w tkankach nowotworowych pozwalają ocenić charakterystykę nowotworu, jego klasyfikację, a także dobór odpowiedniego leku (tzw. terapia celowana molekularnie).

Kod badania	Nazwa badania
3690	HER 2, barwienie immunohistochemiczne
3823	HER - 2 met. FISH
3775	BRCA-NGS - badanie mutacji germlinalnych i somatycznych w genach BRCA1 i BRCA2 techniką NGS w materiale nowotworowym
4968	p16 IHC - badanie ekspresji antygenu p16 w tkance nowotworowej

## DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA INFEKCJI

Zastosowanie metod diagnostyki molekularnej opartej na amplifikacji materiału genetycznego (DNA lub RNA) czynnika infekcyjnego pozwala na osiągnięcie wysokiej czułości i specyficzności diagnostycznej.

Kod badania	Nazwa badania
353	CMV DNA (Cytomegalovirus) met. real time PCR, ilościowo
354	CMV DNA (Cytomegalovirus) met. real time PCR, jakościowo
460	Parwovirus B19 DNA met. real time PCR, ilościowo
3188	Parwovirus B19 DNA met. real time PCR, jakościowo
344	Toxoplasma gondii DNA met. real time PCR, jakościowo
311	HCV RNA met. real time RT- PCR, ilościowo
312	HCV RNA met. real time RT- PCR, jakościowo
313	HCV RNA met. real time RT- PCR, genotypowanie
3750	HIV1/2, HCV, HBV badanie przesiewowe metodą analizy kwasów nukleinowych (NAT)
306	HBV DNA met. real time PCR, ilościowo
307	HBV DNA met. real time PCR, jakościowo
308	HBV DNA met. PCR, genotypowanie A - H
3170	HBV DNA met. PCR, lekooporność entekawir
309	HBV DNA met. PCR, lekooporność na lamiwudynę
322	HIV-1 RNA met. real time RT-PCR, ilościowo
4940	HHV6 DNA (Herpeswirus typu 6) met. real time PCR

## DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA INFEKЦИИ HPV

Zakażenie wirusem HPV jest jedną z najczęściej występujących chorób przenoszonych drogą płciową. Wirus brodawczaka ludzkiego HPV jest przyczyną nowotworów nabłonkowych skóry i błon śluzowych. Do tej pory zidentyfikowano ponad 100 typów HPV. Poszczególne typy HPV charakteryzują się różnym potencjałem onkogenym - zdolnością do wywołania procesu nowotworowego. Zakres konsekwencji klinicznych jakie wywołuje zakażenie narządów płciowych przez HPV obejmuje zarówno łagodne zmiany, takie jak kłykciny kończyste pojawiające się na zewnętrznych narządach płciowych, jak i zmiany przednowotworowe i nowotworowe szyjki macicy, sromu, pochwy, odbytu i członka.

Kod badania	Nazwa badania
	<b>HPV typy wysokoonkogenne</b>
396	HPV HR DNA, 14 typów: 16, 18, inne (31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66, 68) met. real time PCR, jakościowo
3160	HPV HR DNA, 12 typów, genotypowanie: 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66, 68 met. real time PCR, jakościowo (badanie dozlecanie do badania 396)
	<b>HPV typy wysokoonkogenne + niskoonkogenne</b>
3161	HPV DNA, 18 typów, genotypowanie: 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66, 68, 6/11, 42, 43, 44 met. PCR, jakościowo
394	HPV DNA 30 typów genotypowanie: 6, 11, 16, 18, 26, 31, 33, 35, 39, 40, 42, 43, 44, 45, 51, 52, 53, 54, 56, 58, 59, 61, 66, 68, 70, 72, 73, 81, 82, 89 met. mikromacierzy
	<b>HPV typy niskoonkogenne</b>
3162	HPV LR DNA 4 typy, genotypowanie: 6/11, 42, 43, 44 met. PCR, jakościowo
	<b>panel: HPV + infekcje atypowe</b>
3127	Panel urogenitalny: HPV HR DNA 14 typów, Ch. trachomatis, M. genitalium, U. urealyticum, U. parvum met. real time PCR, jakościowo
	<b>panel: HPV + cytologiacienkowarstwowa LBC</b>
5042	LBC + HPV HR DNA (14 typów)
5044	LBC + HPV HR DNA (14 typów) + Chlamydia trachomatis
5046	HPV HR DNA (14 typów) + p16 i Ki67 ekspresja białek
	<b>ekspresja HPV</b>
397	HPV mRNA (Human papillomavirus) met. NAAT
3196	p16 i Ki67 - ekspresja białek

## DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA INFEKЦИИ UROGENITALNYCH

Infekcje układu moczowo-płciowego stanowią nierzadko przyczynę wtórnych schorzeń ginekologicznych. Bezpośrednia detekcja materiału genetycznego patogenu pozwala na uzyskanie wysokiej specyficzności i czułości diagnostycznej.

Kod badania	Nazwa badania
391	Chlamydia trachomatis DNA met. real time PCR, jakościowo
392	Neisseria gonorrhoeae (rzeżączka) DNA, met. real time PCR, jakościowo
4902	Panel urogenitalny: Ch. Trachomatis, N. gonorrhoeae met. real time PCR, jakościowo
367	Mycoplasma hominis DNA, met. real time PCR, jakościowo
379	Mycoplasma genitalium DNA met. real time PCR, jakościowo
358	HSV DNA (Herpes simplex virus) typ 1 i 2 różnicowanie met. real time PCR, jakościowo
393	Ureaplasma urealyticum/ Ureaplasma parvum DNA met. real time PCR, jakościowo
3127	Panel urogenitalny: HPV HR DNA 14 typów, Ch. trachomatis, M. genitalium, U. urealyticum, U. parvum met. real time PCR, jakościowo
3128	Panel urogenitalny: Ch. trachomatis, M. genitalium, U. urealyticum/ U. parvum, met. real time PCR, jakościowo
3158	Panel urogenitalny: Ch. trachomatis, M. hominis, M. genitalium, U. urealyticum/ U. parvum met. real time PCR, jakościowo
3119	Panel urogenitalny 6 patogenów: Ch. Trachomatis, N. gonorrhoeae, M. genitalium, M. hominis, U. urealyticum, U. parvum, Trichomonas vaginalis met. real time PCR, jakościowo

Kontakt z Działem Obsługi Klienta DIAGNOSTYKI znajdziesz na:  
[www.diagnostyka.pl](http://www.diagnostyka.pl) w zakładce dział obsługi kontrahenta.