

ANEXA - CONDITII DE RECOLTARE SI TRANSPORT A PROBELOR

Denumire Test	Categorie	Tip Tesut	Cantitate	Recoltare	Transport
Cariotip Molecular (aCGH) Lichid amniotic: include si QF-PCR (13,18,21,X,Y), Cariotip clasic, AFP	WHOLE GENOME ANALYSIS – targeted array (BAC aCGH)	Lichid amniotic	20ml	Lichid amniotic intr-un tub steril non-pyrogenic dat de laborator.Se elimina primii 2ml si apoi se colecteaza cu o seringa non-pyrogenica .	Livrare imediata sau in max 48 h. Temp camerei in primele ore, apoi la frigider. Niciodata congelat.
Cariotip Molecular (aCGH) CVS: include si QF-PCR (13,18,21,X,Y), Cariotip clasic	WHOLE GENOME ANALYSIS – targeted array (BAC aCGH)	Vilozitati coriale	5mg in HBSS Si 2ml	Se colecteaza 5mg vilozitati coriale cu o seringa non-pyrogenica intr-un tub cu mediu de transport dat de laborator. Se recolteaza si o fiola de 2 ml sange matern(EDTA).	Livrare imediata sau in max 24 h. Temp camerei in primele ore, apoi la frigider. Niciodata congelat.
Cariotip Molecular (aCGH) Sange periferic: include si Cariotip clasic	WHOLE GENOME ANALYSIS – targeted array (BAC aCGH)	Sange Periferic	4 ml Plus 2 ml	Se colecteaza cu o seringa non-pyrogenica in eprubeta cu EDTA sange periferic Plus un tub cu heparin-litiu sau heparin-natriu , cu sange periferic.	Livrare imediata sau in max 48 h. Temp camerei in primele ore, apoi la frigider. Niciodata congelat. Agitati usor ca sa evitati coagularea.
Dublu Test (PAPP-A, free-beta HCG)	SCREENING PRENATAL SANGE MATERN	Sange periferic in tub clot activator	5 ml	Se recolteaza sange periferic in tub clot activator. Lasati proba cca 1 ore la temperatura camerei dupa care se trimite la laborator sau centrifugati, separati serul si il plasati in frigider +4°C. Pentru pastrare mai mult de 48h serul se plaseaza la -20°C.	Livrare in max 48 h. La temp +4°C constant
Triplu Test (AFP, uE, free-beta HCG)	SCREENING PRENATAL SANGE MATERN	Sange periferic in tub clot activator	5 ml	Se recolteaza sange periferic in tub clot activator. Lasati proba cca 1 ore la temperatura camerei dupa care se trimite la laborator sau centrifugati, separati serul si il plasati in frigider +4°C. Pentru pastrare mai mult de 48h serul se plaseaza la -20°C.	

ANEXA - CONDITII DE RECOLTARE SI TRANSPORT A PROBELOR

Denumire Test	Categorie	Tip Tesut	Cantitate	Recoltare	Transport
Alfa fetoproteina Lichid amiotic/Sange periferic	SCREENING PRENATAL SANGE MATERN	Sange periferic in tub clot activator Sau Lichid amniotic	5 ml Sau 15 ml	Se recolteaza sange periferic in tub clot activator. Lasati proba cca 1 ore la temperatura camerei dupa care se trimite la laborator sau centrifugati, separati serul si il plasati in frigider +4°C. Pentru pastrare mai mult de 48h serul se plaseaza la -20°C. Sau Lichid amniotic intr-un tub steril non-pyrogenic dat de laborator.Se elimina primii 2ml si apoi se colecteaza cu o seringa non-pyrogenic	Livrare in max 48 h. La temp +4°C constant Sau Livrare imediata sau in max 48 h. Temp camerei in primele ore, apoi la frigider. Niciodata congelat.
Cariotip Lichid amniotic include si QF-PCR (13,18,21,X,Y)	CITOGENETICA	Lichid amniotic	15ml	Lichid amniotic intr-un tub steril non-pyrogenic dat de laborator.Se elimina primii 2ml si apoi se colecteaza cu o seringa non-pyrogenic	Livrare imediata sau in max 48 h. Temp camerei in primele ore, apoi la frigider. Niciodata congelat.
Cariotip CVS (Vilozitati coriale) include si QF-PCR (13,18,21,X,Y)	CITOGENETICA	Vilozitati coriale	5mg in HBSS	Se colecteaza 5mg vilozitati coriale cu o seringa non-pyrogenic intr-un tub cu mediu de transport dat de laborator. Trimiteti si un tub cu sange matern(EDTA).	Livrare imediata sau in max 24 h. Temp camerei in primele ore, apoi la frigider. Niciodata congelat.
Cariotip produs de avort	CITOGENETICA	Vilozitati coriale sau piele	5mg	Se colecteaza 5mg vilozitati coriale cu o seringa non-pyrogenic intr-un tub cu mediu de transport dat de laborator.	Livrare imediata sau in max 48 h. Temp camerei in primele ore, apoi la frigider. Niciodata congelat.
Cariotip Sange High Resolution	CITOGENETICA	Sange periferic in tub cu heparin-litiu sau heparin-natriu	1ml nou-nascuti 5ml adulti	Se colecteaza cu o seringa non-pyrogenica in tub cu heparin-litiu sau heparin-natriu . Agitati usor ca sa evitati coagularea.	Livrare imediata sau in max 48 h. Temp camerei in primele ore, apoi la frigider. Niciodata congelat.

ANEXA - CONDITII DE RECOLTARE SI TRANSPORT A PROBELOR

Denumire Test	Categorie	Tip Tesut	Cantitate	Recoltare	Transport
Cariotip blastice periferice	CITOGENETICA	Maduva osoasa in tub cu heparin-litiu sau heparin-natriu	1 ml	Se colecteaza cu o seringa non-pyrogenica in tub cu heparin-litiu sau heparin-natriu. Imediat agitati usor ca sa preveniti coagularea.	Livrare imediata sau in max 24 h. Temp camerei Niciodata congelat.
Cariotip piele	CITOGENETICA	Piele	2 mg	Se recolteaza in tuburi cu mediu de transport	Depozitare la +4°C
FISH cu probe specifice prenatal	CITOGENETICA	Sange periferic	5 ml	Se colecteaza cu o seringa non-pyrogenica sange periferic in tub cu heparin-litiu sau heparin-natriu	Temperatura camerei primele 2h apoi la +4°C. Livrare in 48h
FISH cu probe specifice postnatal	CITOGENETICA	Sange periferic	5 ml	Se colecteaza cu o seringa non-pyrogenica sange periferic in tub cu heparin-litiu sau heparin-natriu	Temperatura camerei primele 2h apoi la +4°C. Livrare in 48h
FISH pt gene de fuziune in leucemii	CITOGENETICA	Maduva osoasa in tub cu heparin-litiu sau heparin-natriu	5ml	Se colecteaza cu o seringa non-pyrogenica in tub cu heparin-litiu sau heparin-natriu. Imediat agitati usor ca sa preveniti coagularea.	Temperatura camerei
Fragmentare ADN, sperma(metoda TUNEL)	CITOGENETICA	Sperma	2ml	Se colecteaza in tub steril non-pyrogenica de laborator	Temperatura camerei
FISH pt non disjunctie 13,18,21,X,Y, sperma	CITOGENETICA	Sperma	2ml	Se colecteaza in tub steril non-pyrogenica de laborator	Temperatura camerei
QF-PCR Aneuploidie 13,18,21,X,Y	MOLECULARE	Produs de avort	5mg	Se colecteaza 5mg vilozitati coriale cu o seringa non-pyrogenic intr-un tub cu mediu de transport dat de laborator.	Livrare imediata sau in max 48 h. Temp camerei in primele ore, apoi la frigider. Niciodata congelat.
QF-PCR Aneuploidie 13,18,21,X,Y	MOLECULARE	Vilozitati coriale	5mg in HBSS	Se colecteaza 5mg vilozitati coriale cu o seringa non-pyrogenic intr-un tub cu mediu de transport dat de laborator. Trimiteti si un tub cu sange matern(EDTA).	Livrare imediata sau in max 24 h. Temp camerei in primele ore, apoi la frigider. Niciodata congelat.

ANEXA - CONDITII DE RECOLTARE SI TRANSPORT A PROBELOR

Denumire Test	Categorie	Tip Tesut	Cantitate	Recoltare	Transport
QF-PCR Aneuploidie 13,18,21,X,Y	MOLECULARE	Lichid amniotic	5ml	Lichid amniotic intr-un tub steril non-pyrogenic dat de laborator. Se elimina primii 2ml si apoi se colecteaza cu o seringa non-pyrogenic	Livrare imediata sau in max 48 h. Temp camerei in primele ore, apoi la frigider. Niciodata congelat.
Fibroza chistica gena CFTR mutatia DF508	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Fibroza chistica gena CFTR 39 mutatii	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Fibroza chistica toata gena CFTR	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Fragile X (FRAXA) PCR	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Fragile X (FRAXA, FRAXE) MS-MLPA	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Surditate ereditara mutatia 35delG	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Surditate ereditara genele GJB2, GJB3, GJB6 cele mai comune mutatii	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic. Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Acondroplazie 2 mutatii	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.

ANEXA - CONDITII DE RECOLTARE SI TRANSPORT A PROBELOR

Denumire Test	Categorie	Tip Tesut	Cantitate	Recoltare	Transport
				Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	
Hipocondroplazie 2 mutatii	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
				Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	
Atrofia musculara spinala (SMA)	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
				Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	
Screening 20 sindroame microdeletii prenatal/postnatal	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
				Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	
Screening microdeletii/microduplicatii subtelomerice ale cromozomilor	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
				Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	
Prader Willi/Angelman metilare	MOLECULARE	Sange/Lichid amniotic	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
				Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	
Microdeletii cromozomul Y (AZF) 20 loci	MOLECULARE	Sange	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
SRY	MOLECULARE	Sange	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Determinare Rhesus (Rh) din sange matern	MOLECULARE	Sange	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Determinare sex fetal din sange matern	MOLECULARE	Sange	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Factorul II	MOLECULARE	Sange	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Factorul V Leiden	MOLECULARE	Sange	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
MTHFR 677 si 1298 (2 mutatii)	MOLECULARE	Sange	5 ml	Se colecteaza sange periferic	La rece, la +4°C constant.

ANEXA - CONDITII DE RECOLTARE SI TRANSPORT A PROBELOR

Denumire Test	Categorie	Tip Tesut	Cantitate	Recoltare	Transport
				in tub cu EDTA	Livrare in max 48 h.
PAI 1	MOLECULARE	Sange	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Factorul XIII	MOLECULARE	Sange	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
ACE	MOLECULARE	Sange	5 ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Detectie ADN de CMV/ERB/VSH 1 si 2/VZV	VIRUSOLOGIE	Sange	5ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA.	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
Detectie ADN de Toxoplasma gondii	VIRUSOLOGIE	Lichid amniotic	5 ml	Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
		Sange	5ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA.	
Rubella Virus	VIRUSOLOGIE	Lichid amniotic	5 ml	Se recolteaza intr-un tub steril non-pyrogenic.	La rece, la +4°C constant. Livrare in max 48 h.
		Sange	5ml	Se colecteaza sange periferic in tub cu EDTA.	