

ID Pacient _____

DATE PROBA: Data recoltării: ___/___/___ Data primirii: ___/___/___

SPITAL /CLINICA: _____

Telefon: _____ Email: _____

MEDIC: _____

Telefon: _____ Email: _____

DATE PACIENT: Nume : _____

Prenume: _____

Data nasterii: ___/___/___ Sex: M F

CNP: _____

Adresa: _____

Telefon: _____ Email: _____

Nume partener: _____

Data ultimei menstruatii (DUM): ___/___/___ S. dubla S. Multipla

Varsta sarcinii (DUM) : _____ Varsta sarcinii (ECO) : _____

- Lichid amniotic
- Vilozitati coriale
- Sange periferic
- Sange fetal
- Piele
- Produs de avort
- Maduva osoasa
- Celule blastice periferice
- Altele

INDICATII (OBLIGATORIU)

- Varsta materna: _____
 - Translucenta nucala _____ mm _____
 - Alte constatari din Eco _____
 - Risc crescut dupa controlul biochimic prenatal: _____
 - Purtator al unei anomalii cromozomiale/boli monogenice: _____
 - Control imunologic pozitiv _____
 - Altele: _____
 - Boli genetice in familie: _____
 - Probleme de fertilitate _____
 - Fenotip anormal _____
 - Avorturi repetate _____
 - Fenotip al unui sindrom molecular _____
 - Investigarea identitatii ADN-ului _____
- Explicatii: _____

CONSULT GENETIC

SCREENING PRENATAL NON INVAZIV DIN SANGE MATERN PENTRU ANEUPLOIDIILE 13,18,21,X,Y Screening biochimic pentru sindromul Down si cele mai comune aneuploidii (fisa speciala)

- Dublu Test (PAPP-A, free-beta HCG) Triplu Test (AFP, uE, free-beta HCG) Alfa fetoproteina

Screening de analiza a ADN-ului fetal liber circulant in sange matern (cffDNA) (fisa speciala)

- Harmony – Ariosa

Determinare Rhesus(Rh)/sex fetal a ADN-ului fetal liber circulant in sange matern (cffDNA)

- Determinare Rhesus (Rh) din sange matern Determinare sex fetal din sange matern

WHOLE GENOME ANALYSIS – targeted array (BAC array CGH)

- Array-CGH (Cariotip Molecular) Lichid amniotic: include si QF-PCR (13,18,21,X,Y), AFP
- Array-CGH (Cariotip Molecular) CVS: include si QF-PCR (13,18,21,X,Y)
- Array-CGH (Cariotip Molecular) Sange periferic: include si Cariotip clasic

CITOGENETICA CONVENTIONALA PRENATAL/POSTNATAL

- Cariotip clasic Lichid amniotic: include si QF-PCR (13,18,21,X,Y)
- Cariotip clasic CVS (Vilozitati coriale): include si QF-PCR (13,18,21,X,Y)
- QF-PCR (13,18,21,X,Y) – Test rapid
- Cariotip produs de avort Cariotip piele
- Cariotip produs de avort + Citomegalovirus (CMV) + Toxoplasma gondii

- Cariotip sange fetal
- Cariotip sange periferic High Resolution
- Cariotip maduva osoasa
- Cariotip blastice periferice
- FISH cu probe specifice prenatal FISH cu probe specifice postnatal Specificati:
- FISH pt gene de fuziune in leucemii Specificati:
- Fragmentare ADN, sperma (metoda TUNEL)
- FISH pt non disjunctie 13,18,21,X,Y, sperma

MOLECULARE

- Fibroza chistica gena CFTR mutatia DF508
- Fibroza chistica gena CFTR cele mai comune 39 mutatii
- Fibroza chistica toata gena CFTR
- Fragile X (FRAXA)
- Surditate ereditara mutatia 35delG ale genei GJB2
- Surditate ereditara mutatia W24X ale genei GJB2
- Surditate ereditara genele GJB2, GJB3, GJB6 cele mai comune mutatii
- Acondroplazie gena FGFR3 mutatiile G1138A si G1138C
- Hipocondroplazie gena FGFR3 mutatiile C1620A si C1620G
- Atrofia musculara spinala (SMA) (exonii 7 si 8 ai genelor SMN1 si SMN2)
- Screening 20 sindroame microdeletii prenatal / postnatal
- Screening microdeletii/microduplicatii subtelomerice ale cromozomilor
- Prader Willi/Angelman metilare
- Disomia uniparentala (cromozomii 7 si 14)
- Microdeletii cromozomul Y (AZF)
- Detectia genei SRY

TROMBOFILIE

- Factorul II (protrombina)
- Factorul V Leiden
- MTHFR 677 si 1298 (2 mutatii)
- PAI 1 4G/5G
- Factorul XIII Val34Leu
- Gena ACE polimorfism I/D
- Pachet Complet:** include toti factorii

VIRUSOLOGIE

- Detectie ADN de CMV (Citomegalovirus) / EBV (Epstein-Barr Virus) / VSH 1 si 2 (Herpes Simplex Virus) / VZV (Varicella Zoster Virus) – 18 saptam sarcina
- Detectie ADN de Toxoplasma gondii – 18 saptam sarcina
- Detectie ARN de Rubella Virus

SCREENING GENETIC PENTRU VIITORI PARINTI

- Fibroza Chistica ($\Delta F508$) + Surditate Ereditara (35delG)
- Fibroza Chistica ($\Delta F508$) + Surditate Ereditara (35delG) + Atrofie Musculara Spinala SMA (exonii 7 si 8 ai genelor SMN1 si SMN2)
- DRY TEST** - Dublu Test (PAPP-A, free-beta HCG) + Fibroza Chistica ($\Delta F508$) + Surditate Ereditara (35delG)
- DRY TEST PLUS** - Dublu Test (PAPP-A, free-beta HCG) + Fibroza Chistica ($\Delta F508$) + Surditate Ereditara (35delG) + Atrofie Musculara Spinala SMA (exonii 7 si 8 ai genelor SMN1 si SMN2)