

**Prije uzorkovanja krvi za navedene pretrage nužno je predtestno savjetovanje i pregled medicinskog genetičara.**

<b><u>Vrsta pretrage</u></b>	<b><u>Uputna dijagnoza</u></b>	<b><u>Metoda</u></b>
Molekularna analiza gena <i>CFTR</i> - otkrivanje promjena u broju kopija i probir na mutaciju delF508	Cistična fibroza	MLPA
Molekularna analiza gena <i>MECP2</i> - otkrivanje promjena u broju kopija	Rett-ov sindrom	MLPA
Molekularna analiza gena <i>GJB2</i> i <i>GJB6</i> - otkrivanje promjena u broju kopija i probir najučestalijih točkastih mutacija gena <i>GJB2</i>	DFNB1 autosomno recesivno oštećenje sluha	MLPA
Molekularna analiza gena <i>STRC</i> , <i>CATSPER2</i> i <i>OTOA</i> -otkrivanje promjena u broju kopija	sindrom gluhoća-neplodnost (DIS), autosomno recesivno oštećenje sluha 16 (DFNB16) i autosomno recesivno oštećenje sluha 22 (DFNB22)	MLPA
Molekularna analiza gena <i>DMD</i> - otkrivanje promjena u broju kopija	Duchenne i Becker mišićna distrofija	MLPA
Molekularna analiza gena <i>CYP21A2</i> i <i>CYP21A1P</i> -otkrivanje promjena u broju kopija	Kongenitalna adrenalna hiperplazija	MLPA
Molekularna analiza gena <i>PLP1</i> - otkrivanje promjena u broju kopija	Pelizaeus-Merzbacher bolest (PMD) i spastična paraplegija tipa 2	MLPA
Sekvenciranje gena <i>GJB2</i> - otkrivanje varijanti slijeda nukleotida (točkaste mutacije i manje delecije/ duplikacije)	DFNB1 autosomno recesivno oštećenje sluha	Sangerovo sekvenciranje kodirajuće regije gena <i>GJB2</i>
Sekvenciranje gena <i>MECP2</i> - otkrivanje varijanti slijeda nukleotida (točkaste mutacije i manje delecije/ duplikacije)	Rett-ov sindrom	Sangerovo sekvenciranje kodirajuće regije gena <i>MECP2</i>

Probir na mutacije c.1138G>A i c.1138G>C (p.Gly380Arg) gena <i>FGFR3</i>	Ahondroplazija	PCR/RFLP
Molekularna analiza mutacija c.1620C>A i c.1620C>G (p.Asn540Lys) gena <i>FGFR3</i>	Hipohondroplazija	Sangerovo sekvenciranje ciljanih egzona gena <i>FGFR3</i>
Molekularna analiza gena <i>FMR1</i> i <i>FMR2/AFF2</i> -otkrivanje promjena u broju kopija i metilacijskog statusa promotorske regije gena	Fragilni X sindrom	MS-MLPA
Molekularna analiza regije 15q11-otkrivanje promjena u broju kopija i metilacijskog statusa gena <i>SNRPN</i> i <i>MAGEL2</i>	Prader Willi /Angelman sindrom	MS-MLPA
Molekularna analiza regije 11p15-otkrivanje promjena u broju kopija i metilacijskog statusa gena <i>H19</i> , <i>KCNQ1OT1</i> , <i>CDKN1C</i> i <i>IGF2</i>	Beckwith-Wiedemann/Russell Silver sindrom	MS-MLPA
Kromosomski microarray	Bolesti/klinički fenotipovi povezani s varijantama u broju kopija (delecije/duplikacije u genomu)	Analiza promjena u broju kopija na razini čitavog genoma
Analiza egzoma	Bolesti/klinički fenotipovi koji su povezani s varijantama slijeda nukleotida poznatih gena	Masovno paralelno sekvenciranje gena koji se povezuju s poznatim kliničkim fenotipom
Kariotip	Bolesti/klinički fenotipovi povezani s balansiranim i nebalansiranim aberacijama kromosoma	Kratkotrajna kultura limfocita periferne krvi