

Zakład Genetyki Medycznej – Laboratorium Cytogenetyki i Genetyki Molekularnej USDK

Lista badań laboratoryjnych, warunki pobierania i transportu próbek, metodyka oraz czas oczekiwania na wyniki

PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ, tel.1296 osoba do kontaktu: mgr Justyna Szymańska, mgr Agnieszka Łyczak-Dumanowska									
Kod	Nazwa badania	Pobranie próbki	Oznaczenie w materiale	Czas/temp dostarczenia próbki do laboratorium		Specjalne wymagania	Warunki przechowywania materiału gdy brak możliwości dostarczenia w wymaganym czasie	Metodyka	Czas oczekiwania na wynik
2273	Kinaza JAK2-mutacja V617F:	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2274	BRAF - mut Val600Glu (najczęstsza mutacja)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2275	Czerniak rodzinny – gen CDKN2A (eksony 1-3)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2276	Mutacje genu ALK (Arg1275Gln oraz Phe1174Leu oraz Phe 1245)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2277	Zespół Nijmegen - etap I (gen NBN mut c.657_661del5)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2278	Zespół Nijmegen - etap II - gen NBN: dodatkowe częste mutacje (eksony 7,8,10)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2268	Diagnostyka najczęstszych mutacji w genie WT1 (eksony 7 i 9)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2269	Diagnostyka najczęstszych mutacji w genie NPM1 (eksony 11 i 12)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2265	Badanie mutacji w genie GATA1 (sekwencjonowanie eksonów 2,3,4)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2421	Detekcja najczęstszych mutacji punktowych w genie	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg

	CHEK2 metodą Sangerą								
2422	Detekcja najczęstszych mutacji punktowych w genie PALB2 metodą Sangerą	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangerą	2-4 tyg
2217	Diagnostyka Achondroplazji (ekson 10 genu FGFR3)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangerą	2-4 tyg
2243	Diagnostyka Achondroplazji - II etap diagnostyki, analiza rzadkich mutacji (eksony 11-17 genu FGFR3)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangerą	2-4 tyg
2218	Diagnostyka Hypochondroplazji (ekson 13-14 genu FGFR3)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangerą	2-4 tyg
2244	Diagnostyka Hypochondroplazji - II etap diagnostyki, analiza rzadkich mutacji (eksony 10,11-12 oraz 15-17 genu FGFR3)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangerą	2-4 tyg
2223	Diagnostyka dysplazji tanatoforycznej (eksony 7 oraz 9 genu FGFR3)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangerą	2-4 tyg
2211	Diagnostyka Zespołu Aperta (ekson 8 genu FGFR3)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangerą	2-4 tyg
2212	Diagnostyka Zespołu Crouzona/Pfeiffera (eksony 8-IIIa oraz 10-IIIc genu FGFR2)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangerą	2-4 tyg
2213	Diagnostyka Zespołu Muenke (ekson 7 genu FGFR3)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangerą	2-4 tyg
2216	Diagnostyka Fenylketonurii (eksony 5 oraz 11-12 genu PAH)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangerą	2-4 tyg
2249	Diagnostyka Fenylketonurii - II etap diagnostyki (eksony 1-4,6-10,13)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangerą	2-4 tyg

	genu PAH)								
2262	Detekcja 5 najczęstszych mutacji genu BRCA1 występujących w populacji polskiej: 5382insC, 4153delA, 3819del5, C61G, C64R-sekwencjonowanie egzonów 5,20 oraz regionu egzonu 11 genu BRCA1	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2282	Deficyt MCAD (gen ACADM - najczęstsze mutacje c.985A>G oraz c.199T>C)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2224	Diagnostyka Smith-Lemli-Opitz (SLOS) (eksony 6 oraz 9 genu DHCR7)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2292	Deficyt LCHAD (Niedobór dehydrogenazy długołańcuchowych kwasów tłuszczowych) - gen HADHA: mutacja Glu 510Gln	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2294	Deficyt alfa1-antytrypsyny-analiza całej sekwencji kodującej SERPINA1	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2295	Niedobór S-metylotransferazy tiopuryny - analiza wariantów: TPMT*3A, TPMT*3B, TPMT*3C oraz TPMT*2	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2406	Hypokalcemia - gen CASR	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2411	Nietolerancja laktozy - gen MCM6 (najczęstsza mutacja c.13910 C>T)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2414	Hemochromatoza typu I (gen HFE-najczęstsze mutacje p.His63Asp oraz Cys282Tyr)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2239	Diagnostyka 16	Krew na	DNA	24 h	temp.		Do 72 godz w 4-	PCR/Sekwencjonowanie	2-4 tyg

	najczęstszych mutacji genu CFTR (panel wykrywa ponad 670 mutacji)	EDTA*			pokojowa		8°C	Sangera	
2240	Diagnostyka mutacji delta F508 w genie CFTR	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2267	Analiza białka C surfaktantu (eksony 1-5 genu SFTPC)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2246	Diagnostyka przyczyn niepłodności męskiej - analiza 8 najczęstszych wariantów w genie CFTR (panel wykrywa ponad 390 mutacji)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2237	Diagnostyka Zespołu Noonan-etap I diagnostyki (eksony 2-4,7,8,12,13 genu PTPN11)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2238	Diagnostyka Zespołu Noonan-etap II diagnostyki (eksony 1,5,6,9-11,14,15 genu PTPN11)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2415	Detekcja mutacji punktowych w genie SRY metodą Sangera	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2242	Diagnostyka głuchoty (DFNB) – eksony 1-2 genu GJB2	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2417	Detekcja mutacji punktowych w genie GJB6	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2234	Detekcja mutacji w genie PROP1 (eksony 1-3)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2250	Diagnostyka wodogłowia wrodzonego sprzężonego z chromosomem X	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2287	Zespół ATS krętności tętnic (SLC2A10) – cały gen, eksony 1-5	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2288	Zespół Proteusza - gen AKT1 - analiza	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg

	najczęstszej mutacji								
2403	Analiza mutacji w genie SERPING1 w dziedzicznym obrzęku naczyń ruchowym typu I (HEA typu I)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2299	Choroba Wilsona - gen ATP7B: mutacja His1069Gln	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2409	Przewlekłe rodzinne i ostre nawracające zapalenie trzustki - gen PRSS1: najczęstsze mutacje (eksony 2,3)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-4 tyg
2229	Detekcja dowolnej, znanej mutacji punktowej	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-8 tyg
2229-2	Detekcja dwóch dowolnych, mutacji punktowych w jednym określonym genie	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR/Sekwencjonowanie Sangera	2-8 tyg
2236	Analiza Retinoblastomy techniką MLPA - wykrywanie delecji i duplikacji w genie RB1	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2419	Analiza rozległych delecji/duplikacji genów BRCA1 i BRCA2 techniką MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2420	Analiza rozległych delecji/duplikacji genu CHEK2 techniką MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2231	Analiza dysplazji twarzowo-czaszkowych techniką MLPA (delecje oraz duplikacje w genach: FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, MSX2, ALX1, ALX3, ALX4, EFN1, RUNX2)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2259	Analiza delecji w genie PAH techniką MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2251	Diagnostyka Dystrofii mięśniowej Duchenne'a techniką MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg

2256	Analiza SMA (rdzeniowego zaniku mięśni) geny SMN1 oraz SMN2 techniką MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2228	Najczęstsze zespoły mikrodelecyjne techniką MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2232	Analiza Zespołu DiGeorge'a techniką MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2416	Analiza Zespołu Sotos'a techniką MLPA- analiza genu NSD1	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2235	Analiza Zespołu Pradera-Williego/Angelmana techniką MLPA/msMLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2255	Analiza Zespołów Beckwith-Wiederman oraz Russel-Silver techniką MLPA/msMLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2258	Analiza delecji w genie SHOX techniką MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2296	Zespół Charcot-Marie-Tooth; technika MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2297	Zespół Williams-Beuren; technika MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2298	Zespół Alporta sprzężony z chromosomem X; technika MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2260	Zespół Retta - diagnostyka delecji techniką MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2412	Diagnostyka Autyzmu techniką MLPA (panel Autism-1)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2257	Analiza GJB-WFS1 (głuchoty) techniką MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2285	Wrodzona niedoczynność tarczycy - analiza MLPA P319	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2418	Wrodzony przerost nadnerczy technika	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg

	MLPA - analiza genu CYP1A2								
2405	Analiza delecji w genach SERPING1 i F12 techniką MLPA w dziedzicznym obrzęku naczynioruchowym (HEA)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2230	Badanie FLT3/ITD	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR	2-4 tyg
2226	Diagnostyka mikrodelecji chromosomu Y (AZF)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR	2-4 tyg
2241	Diagnostyka Zespołu Łamliwego Chromosomu X (FraX) - badanie przesiewowe	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR	2-4 tyg
2266	Detekcja 28 najczęstszych translokacji chromosomowych w białaczkach	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR	2-4 tyg
2293	Zespół Gilberta - analiza DNA w kierunku określenia liczby powtórzeń (TA) _n w promotorze genu UGT1A1	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR w czasie rzeczywistym	2-4 tyg
2261	Panel Trombofili: MTHFR 677C>T, MTHFR 1298A>C, F2 20210G>A, F5 R506Q	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR w czasie rzeczywistym	2-4 tyg
2245	Mutacje czynników krzepnięcia F2 i F5	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR w czasie rzeczywistym	2-4 tyg
2425	Analiza polimorfizmu 4G/5G w genie PAI1 (predyspozycja od chorób sercowo-naczyniowych i powikłań położniczych)	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR w czasie rzeczywistym	2-4 tyg
2424	Ocena MRD molekularnego w AML (wybrane markery molekularne) techniką RT-qPCR	Szpic na EDTA	RNA	24 h		Dostarczyć materiał jak najszybciej, użyć wkłady chłodzące	Do 72 godz w 4-8°C	PCR w czasie rzeczywistym	2-4 tyg
2254	Oznaczenie płci z wyodrębnionego fragmentu kosmówki	Trofoblast, tkanka płodu	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	PCR w czasie rzeczywistym	2-4 tyg

2227	Mikromacierze cytogenetyczne (molekularny kariotyp) Agilent ISCA 8x60K V2	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	Mikromacierz cytogenetyczna (aCGH)	2-4 tyg
2423	Analiza somatycznych zmian genetycznych w AML - sekwencjonowanie RNA metodą NSG.	Szpik na EDTA	RNA	24 h	4°C	Dostarczyć materiał jak najszybciej, użyć wkłady chłodzącej	Do 72 godz w 4-8°C	NGS	1-2 dni
2427	Analiza imprintingu wielu locus techniką MLPA	Krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	MLPA	2-4 tyg
2432	Diagnostyka molekularna wybranych aneuploidii z oznaczeniem płci(chromosomy 13,18,21,X,Y oraz detekcją triploidii)	Trofoblast, płyn owodniowy, tkanka płodu*	DNA	24 h	temp. pokojowa	Dostarczyć materiał jak najszybciej	Do 72 godz w 4-8°C	QF-PCR	2-4 tyg
2410	Mikromacierze prenatalne z oceną triploidii	Trofoblast, płyn owodniowy, tkanka płodu*	DNA	24 h	temp. pokojowa	Dostarczyć materiał jak najszybciej	Do 72 godz w 4-8°C	Mikromacierz cytogenetyczna (aCGH)	2-4 tyg
2203	Izolacja DNA	Rutynowo: krew na EDTA*	DNA	24 h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	Gotowe zestawy do izolacji DNA	1-2 dni
2428	Zabezpieczenie materiału do diagnostyki hematologicznej	Szpik na EDTA	RNA	24 h	4°C	Dostarczyć materiał jak najszybciej, użyć wkłady chłodzącej	Do 72 godz w 4-8°C	Gotowe zestawy do izolacji DNA/RNA	1-2 dni
Pracownia Cytogenetyki, tel126580681, wew.1398, osoba do kontaktu: mgr Beata Sadowska									
2121	Badanie z użyciem sondy FISH Wariant-wybrane locus	Krew na heparynę litową / szpik kostny na heparynę litową/ 3-5mm skóry do jałowej probówki z solą fizjologiczną	Chromosomy metafazowe, interfazowe jądra komórkowe	24h	temp. pokojowa		Do 72 godz w 4-8°C	FISH	2 tygodnie
2110	FISH do diagnostyki prenatalnej Aberracje liczbowe-chromosomy 21,13,18, X,Y	płyn owodniowy, materiał z kordocentezy	interfazowe jądra komórkowe	24h	temp. pokojowa	Dostarczyć materiał jak najszybciej	Do 72 godz w 4-8°C	FISH	10 dni
2120	Oznaczanie BCR/ABL	Szpik kostny	Chromosomy	24h	temp.	Dostarczyć	Do 72 godz w 4-	FISH	1 tydzień

	(FISH) Fuzja BCR/ABL	na heparynę litową	metafazowe, interfazowe jądra komórkowe		pokojowa	materiał jak najszybciej	8°C		
2105	Kariotyp z fibroblastów skóry	3-5mm skóry do jałowej próbówki z solą fizjologiczną	Chromosomy metafazowe,	24h	temp. pokojowa	Dostarczyć materiał jak najszybciej	Do 72 godz w 4- 8°C	Hodowla komórkowa z barwieniem GTG	4-6 tygodni
2102	Kariotyp z limfocytów krwi	Krew na heparynę litową	Chromosomy metafazowe	24h	temp. pokojowa	Dostarczyć materiał jak najszybciej	Do 72 godz w 4- 8°C	Hodowla komórkowa z barwieniem GTG	4 tygodnie
2108	Kariotyp ze szpiku kostnego	Szpik kostny na heparynę litową	Chromosomy metafazowe,	24h	temp. pokojowa	Dostarczyć materiał jak najszybciej	Do 72 godz w 4- 8°C	Hodowla komórkowa z barwieniem GTG	2-4 tygodni
2109	Diagnostyka prenatalna - kariotyp klasyczny	płyn owodniowy, materiał z kordocentezy	Chromosomy metafazowe	24h	temp. pokojowa	Dostarczyć materiał jak najszybciej	Do 72 godz w 4- 8°C	Hodowla komórkowa z barwieniem GTG	3 tygodnie
2128	Kariotyp prenatalny uzupełniający do mikromacierzy cytogenetycznych	płyn owodniowy, materiał z kordocentezy	Chromosomy metafazowe	24h	temp. pokojowa	Dostarczyć materiał jak najszybciej	Do 72 godz w 4- 8°C	Hodowla komórkowa z barwieniem GTG	3 tygodnie
2126	Kariotyp z limfocytów płodowych uzyskanych drogą kordocentezy	Krew pępowinowa na heparynę litową	Chromosomy metafa-zowe	24h	temp. pokojowa	Dostarczyć materiał jak najszybciej	Do 72 godz w 4- 8°C	Hodowla komórkowa z barwieniem GTG	1 tydzień
2127	Kariotyp z materiału płodowego (kosmówki) po poronieniu	trofoblast	Chromosomy metafazowe	24h	temp. pokojowa	Dostarczyć materiał jak najszybciej	Do 72 godz w 4- 8°C	Hodowla komórkowa z barwieniem GTG	4-6 tygodni
2125	Hodowla limfocytów	Krew/ szpik kostny na heparynę litową	Nie dotyczy	24h	temp. pokojowa	Dostarczyć materiał jak najszybciej	Do 72 godz w 4- 8°C	Hodowla komórkowa	1 tydzień
2130	Zabezpieczenie materiału z amniocytów-1 butelka hodowlana	płyn owodniowy	Nie dotyczy	24h	temp. pokojowa	Dostarczyć materiał jak najszybciej	Do 72 godz w 4- 8°C	Hodowla komórkowa	1 tydzień