

Molekulaargeneetilised uuringud (pärilikud haigused, riskialleelid)

Analüüsi nimetus	Lühend	Katsuti	Uuringumaterjal	Materjali säilivus	Vastuse saamise aeg
Geeniuuringu leiu kinnitav analüüs (sekveneerimine)	XXX-mut conf	EDTA (K2E/K3E)-katsuti	veri	toatemperatuuril 24 tundi, 2 – 8 °C 15 päeva	4 nädala jooksul
Homoloogse rekombinatsiooni defitsiitsus	Tis-HRD	Eppendorfi katsuti	koematerjal	2–8 °C 2 päeva	6 nädala jooksul
Pärilik hemokromatoos - HFE geeni p.C282Y ja p.H63D mutatsioonide paneel	B-HFE p. C282Y, p.H63D panel	EDTA (K2E/K3E)-katsuti	veri	2...8 °C 7 päeva	2 nädala jooksul
Pärilik rinna- ja munasarjavähk – BRCA1/BRCA 2 geenide paneelanalüüs	B-BRCA1 seq, B-BRCA2 seq	EDTA (K2E/K3E)-katsuti	veri	toatemperatuuril 24 tundi, 2 – 8 °C 15 päeva	4 nädala jooksul
Somaatilised muutused tuumorikoest (TSO500 DNA/RNA paneel, NGS)	Tis-Tumor somatic mut NGS, FFPE	Eppendorfi katsuti	koematerjal	2–8 °C 2 päeva	6 nädala jooksul
V faktori geeni Leideni mutatsioon ja protrombiini geeni G20210A mutatsioon	B-LeidenV, PT G20210A	EDTA (K2/K3E) katsuti	veri	15–25 °C 24 tundi, 2–8 °C 15 päeva, pikemat aega -20 °C	1 nädala jooksul
Vähi päriliku eelsoodumusega seotud geenide paneelanalüüs (113 geeni, NGS)	B-Cancer genes NGS	EDTA (K2E/K3E)-katsuti	veri	toatemperatuuril 24 tundi, 2 – 8 °C 15 päeva	4 nädala jooksul