

Badania genetyczne

Mutacja insercyjno - delecyjna (I/D) genu konwertazy angiotensyny ACE

Mutacja antytrombiny Cambridge (A384S)

Mutacja lipoproteiny (a) LPA (p.Ile4399Met)

Mutacja PS Heerlen (S501P)

Mutacja p.Leu59Pro (c.176T>C) genu glikoproteiny płytkowej (ITGB3)

Mutacja CYP2C19*2 (c.681G>A) genu CYP2C19

Mutacja CYP2C9*2 (c.430C>T) genu CYP2C9

Mutacja CYP2C9*3 (c.1075A>C) genu CYP2C9

Mutacja c.20210G>A (c.*97G>A) genu protrombiny (F2)

Mutacja typu Leiden (c.1601G>A) w genie czynnika V (F5)

Mutacja p.Val34Leu (c.103G>T) czynnika XIII (F13)

Mutacja p.Thr331Ala genu alfa-fibrynogenu (FGA)

Mutacja -463G>A genu beta-fibrynogenu (FGB)

Mutacja c.665C>T genu reduktazy metylenotetrahydrofolianowej (MTHFR)

Mutacja - G1639A genu reduktazy epoksydu witaminy K (VKORC1)

EGFR - diagnostyka mutacji aktywujących (ekson 18, 19, 21) i oporności (ekson 20) w genie receptora EGFR

ROS - badanie rearanżacji genu ROS1 metodą fluorescencyjnej hybrydyzacji in situ (FISH)

Hemochromatoza - analiza eksonów 2 i 4 wraz z sąsiadującymi fragmentami niekodującymi genu HFE

Czerwienica prawdziwa, nadpłytkowość i inne zespoły mieloproliferacyjne - analiza mutacji w genie JAK2 V677F

Badania genetyczne wdrażane obecnie – panele NGS

Rodzinna hipercholesterolemia

Kardiomiopatia przerostowa/rozstrzeniowa

Dziedziczny rak piersi i jajnika

Zaburzenia rytmu serca

Zaburzenia tkanki łącznej

Badania funkcji płytek krwi

Agregacja płytek krwi indukowana 0.5 mM kwasem arachidonowym (AA) - metoda optyczna
Agregacja płytek krwi indukowana 10 μ M dwufosforanem adenozyiny (ADP) - metoda optyczna

Immunologia

Przeciwciała przeciwko kardiolinie w klasie IgA
Przeciwciała przeciwko kardiolinie w klasie IgG
Przeciwciała przeciwko kardiolinie w klasie IgM
Przeciwciała przeciwko beta2-glikoproteinie w klasie IgA
Przeciwciała przeciwko beta2-glikoproteinie w klasie IgG
Przeciwciała przeciwko beta2-glikoproteinie w klasie IgM
Przeciwciała przeciwko kompleksowi heparyna-PF4 (HIT) w klasie IgG
Przeciwciała przeciwko kompleksowi fosfatydyloseryny i protrombiny (aPS/PT) w klasie IgG
Przeciwciała przeciwko kompleksowi fosfatydyloseryny i protrombiny (aPS/PT) w klasie IgM
Przeciwciała przeciwko SARS-CoV2 półilościowo w klasie IgA (półilościowo)
Przeciwciała przeciwko SARS-CoV2 ilościowo w klasie IgG (ilościowo)

Diagnostyka infekcji metodą PCR

HBV DNA ilościowo we krwi metodą real-time PCR
HBV DNA ilościowo we krwi metodą real-time PCR - CITO
HCV jakościowo we krwi metodą real-time PCR
HCV jakościowo we krwi metodą real-time PCR - CITO
HCV ilościowo we krwi metodą real-time PCR
HCV ilościowo we krwi metodą real-time PCR -CITO
CMV DNA ilościowo we krwi metodą real-time PCR
CMV DNA ilościowo we krwi metodą real-time PCR CITO

Badania metodą cytometrii przepływowej

Oznaczanie subpopulacji limfocytów CD3
Oznaczanie subpopulacji limfocytów /CIM/

Inne

Izolacja DNA

Przyjmowanie i opracowanie /wirowanie/ materiału

Data aktualizacji załącznika: 09.09.2024 r.

Opracowanie: Dr hab. n. med. Ewa Wypasek (Pracownia Biologii Molekularnej), Krakowski Szpital Specjalistyczny im. św. Jana Pawła II