

Citogenetski laboratorij

Pedijatrijske Klinike Rebro.

Kabinet za postnatalnu dijagnostiku

Voditelj Mr sc Ružica Lasan Trčić

Tel 2367234, 2367330

Mob 098 99 55 610

Za svaku pretragu uzorak dostaviti u epruveti s antikoagulansom (zeleni čep)

I. Citogenetska dijagnostika s tehnikom pruganja i/ili G, R, T, C, Q, NOR vrši se iz:

1. Periferne krvi iz vene a. Nesinhronizirana
b. Sinhronizirana
2. Krv iz pupkovine
3. Koštane srži djece i odraslih
4. Punktata limfnog čvora
5. Biopsije solidnog tumora
6. Ostala tkiva (suradne ustanove)
 - a. Suspenzija i/ili stakla kulture plodove vode za FISH
 - b. Suspenzija i/ili stakla kulture periferne krvi za FISH
 - c. Suspenzija i/ili stakla kulture koštane srži za FISH

Citogenetski nalaz – kariotip ispisuje se prema ISCN 2009 (pravila struke) i prilaže slika kariograma.

NALAZ

Tekstualni i slikovni ispis nalaza

7. Oderđivanje kasno replicirajućeg X kromosoma iz

1. Brisa bukalne sluznice

NALAZ

Tekstualni ispis nalaza

II. FISH Fluorescentna in situ hibridizacija

1. 2. 6. Kultura periferne krvi, krv iz pupkovine, bukalna sluznica i ostala tkiva

1. – Mikrodelecijski/mikroduplicacijski sindromi

	Sidrom	Kromosomsko mjesto
2.	DiGeorge/VCFS sy	„ND5“ 22q11
3.	DiGeorge/VCFS sy	„TUPLE“ 22q11
4.	DiGeorge/VCFS sy	„T-Box1“ 22q11
5.	DiGeorge II sy	10p14
6.	Phelan-McDermid sy	22q11
7.	Prader Willi sy	15q11
8.	Angelman sy	15q11
9.	Williams Beuren sy	7q11.23
10.	Miller Dieker /Smith-Magenis sy	17p13
11.	Wolf-Hirschhorn sy	4p16.3
12.	Cry du Chat sy	5p15
13.	Down sy	21q22
14.	Retinoblastoma	13q14
15.	Rubinstein Taybi sy	16ptel
16.	NSD1	5p15
17.	NF1	17q11
18.	IDF1R	15q26
19.	X-inactivation XSIST	Xq13
20.	Short stature SE X	Xp22
21.	STS/KAL	Xp22/Xp22
22.	SRY	Yp13
23.	DMD	Xp21

2. Numeričke promjene s centromernim probama

3. MULTI colour FISH

Identifikacija konstitucijskih – obiteljskih i denovo promjena (translokacija, inverzija, delecija, duplikacija i identifikacija marker kromosoma): kombinacijom lokus specifičnih, subtelomernih, centromernih i proba za čitav kromosom (p/q)

4. FISH bukalna sluznica - interfazna identifikacija

a. numeričke promjene s centromernim probama

b. mikrodelecijski/mikroduplicacijski sindromi

NALAZ

Tekstualni ispis nalaza

III . Fluorescentna in situ hibridizacija FISH

2. 4. 5. 6. Kultura koštane srži djece i dorašlih, punktata limfnog čvora, biopsije solidnog tumora i ostalo

FISH prema upunoj dijagnozi i protokolu struke: akutnih i kroničnih leukemija, limfoma i multiplih mijeloma

Za dijagnosticiranje nespecifičnih promjena koristi se kombinacija lokus specifičnih, subtelomernih, centromernih i proba za čitav kromosom

NALAZ

Tekstualni ispis nalaza