

MOLEKULARNO-CITOGENETSKA DIAGNOSTIKA – FISH:

1. Določanje fuzijskih genov pri levkemijah
 - **namen dela** : diagnostika specifičnih tipov levkemij glede na pojavljanje specifičnih fuziranih genov (KML, AML M3...)
 - **obseg dela** : možnost določanja približno 7 različnih genov
 - **metoda** : FISH na celicah periferne krvi ali kostnem mozgu

2. Določanje delecij in amplifikacij pri levkemijah
 - **namen dela** : diagnostika specifičnih tipov levkemij glede na delecijo določenih delov kromosomov (del 5q-) ali primanjkljaj supresornih genov oz. amplifikacij
 - **obseg dela** : določanja približno 10 različnih genov oz. regij
 - **metoda** : FISH na celicah periferne krvi ali kostnem mozgu

3. Določanje subtelomernih kromosomskih sprememb
 - **namen dela** : diagnostika subtelomernih kromosomskih sprememb pri mentalni retardaciji otrok z ali brez displastičnih znakov
 - **obseg dela** : določanja delecij in duplikacij pri vseh kromosomih
 - **metoda** : FISH na celicah periferne krvi

4. Določanje mikrodelecijskih sindromov
 - **namen dela** : diagnostika submikroskopskih kromosomskih sprememb pri sindromih (Wolf-Hirschhorn, Cri-du-chat, Williams, Prader-Willi, Angelman, Miller-Dieker, Smith-Magenis, DiGeorge, Kallmann, SRY)
 - **obseg dela** : določanja delecij in duplikacij kritičnih regij
 - **metoda** : FISH na celicah periferne krvi

5. Path Vysion test pri raku dojke
 - **namen dela** : diagnostika amplifikacij Her 2 onkogene
 - **obseg dela** : določanja števila kopij Her2 gena tumorjev in biopsij raka dojke
 - **metoda** : FISH na parafinskih rezinah

6. URO Vysion test pri raku mehurja
 - **namen dela** : diagnostika ploidijskih sprememb pri karcinomu mehurja
 - **obseg dela** : določanje aneuploidij kromosomov 3, 7 in 17 ter delecijo lokusa 9p21
 - **metoda** : FISH na celicah iz urina

7. ANEU Vysion test v prenatalni diagnostiki

- **namen dela** : diagnostika najpogostejših aneuploidij v prenatalni diagnostiki
- **obseg dela** : določanje aneuploidij kromosomov 21, 13, 18, X in Y
- **metoda** : FISH celicah amnijske tekočine ali horionskih resicah

8. PGD (predimplantacijska genetska diagnostika)

- **namen dela** : diagnostika derivativnih kromosomov kot posledica uravnoveženih kromosomskih preureditev pri starših ter diagnostika dednih bolezni vezanih na kromosom X.
- **obseg dela**: ciljane kromosomskih spremembe z metodo FISH, kromosom X in Y, aneuploidije avtosomnih kromosomov
- **metoda** : FISH na 1 ali 2 blastomerah