

**INSTITUTUL REGIONAL DE ONCOLOGIE – IRO, IAȘI****Laboratorul de Biologie Moleculară**

Str. G-ral Henri Mathias Berthelot nr.2 – 4

Tel. 0374278810, Fax 0374278802

[www.iroiasi.ro](http://www.iroiasi.ro); e-mail: oncoiasi@iroiasi.ro

Cod F-01-PG-02 Ed. 1, Rev0

**CERERE DE ANALIZĂ****Teste de biologie moleculară pentru boli non-oncologice**

<b>Informații pacient</b>	
Nume / Prenume:	Sex    M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Spitalizat IRO/FO:
CNP:	<input type="checkbox"/> Extern IRO - spital/oraș:
Adresa:	Medic solicitant:
tel.:	tel.:
<b>Informații probă biologică</b>	
Sânge periferic <input type="checkbox"/> EDTA <input type="checkbox"/> Citrat <input type="checkbox"/> Heparină <input type="checkbox"/> altul <input type="checkbox"/>  Aspirat medular <input type="checkbox"/> EDTA <input type="checkbox"/> Citrat <input type="checkbox"/> Heparină <input type="checkbox"/> altul <input type="checkbox"/>	<b>Diagnostic (sau semne/simptome sau sindrom) / cod ICD</b>  Data recoltării probei biologice:  Ora recoltării:  Localizarea anatomo-topografică:  <b>ID probă:</b>
<b>Informații clinice</b>	
<b>Istoricul bolii (debut aparent, simptom major, stare prezenta):</b>	
Caz nou <input type="checkbox"/> nu <input type="checkbox"/> Monitorizare <input type="checkbox"/>	
<b>TERAPIE:</b> <input type="checkbox"/> curentă (tipul).....Durata: >1 lună Da <input type="checkbox"/> Nu <input type="checkbox"/> .....	
<b>Teste PCR individuale</b>	
<input type="checkbox"/> <b>diagnostic <math>\alpha</math>-talasemie:</b> Mutatii : - $\alpha$ 3,7; - $\alpha$ 4.2; -( $\alpha$ )20.5; --MED; --SEA; --THAI; --FIL; $\alpha$ 1 cd14; $\alpha$ 1 cd59; anti-3.7; $\alpha$ 2 init.cd; $\alpha$ 2 cd 19; $\alpha$ 2 ISV1; $\alpha$ 2 cd 59G>A; $\alpha$ 2 cd125T>C ; $\alpha$ 2 cd142T>C; $\alpha$ 2 cd142; T>A; $\alpha$ 2 cd142 A>T; $\alpha$ 2 cd142 A>C; $\alpha$ 2 polyA-1; $\alpha$ 2 polyA-2	
<input type="checkbox"/> <b>diagnostic <math>\beta</math>-talasemie:</b> Mutatii - 87 [C>G], - 30 [T>A], codon 5 [-CT], hemoglobin C (HbC), hemoglobin S (HbS), codon 6 [-A], codon 8 [-AA], codon 8/9 [+G], codon 22 [7bp del], codon 30 [G>C], IVS 1.1 [G>A], IVS 1.2 [T>A], IVS 1.5 [G>C], IVS 1.6 [T>C], IVS 1.110 [G>A], IVS 1.116 [T>G], IVS 1-25 [25bp del], codon 36/37 [-T], codon 39 [C>T], codon 44 [-C], IVS 2.1 [G>A], IVS 2.745 [C>G].	
<input type="checkbox"/> <b>diagnostic <math>\beta</math>-talasemie MED:</b> Mutatii : -101[C>T]; -87[C>G]; -30[T>A]; Codon 5[-CT]; Codon 6[G>A] HbC ; Codon 6 [A>T] HbS ; Codon 6[-A]; Codon 8[-AA] ; Codon 8/9 [+G] ; Codon 15[TGG>TGA] ; Codon 27[G>T]Knossos ; ISV 1.1[G>A] ; ISV 1.5[G>C]; ISV 1.6[T>C]; ISV 1.110[G>A]; ISV 1.116[T>G]; ISV 1.130 [G>C]; Codon 39[C>T]; Codon 44[-C] ; ISV 2.1[G>A];	

**INSTITUTUL REGIONAL DE ONCOLOGIE – IRO, IAȘI**

**Laboratorul de Biologie Moleculară**

Str. G-ral Henri Mathias Berthelot nr.2 – 4

Tel. 0374278810, Fax 0374278802

[www.iroiasi.ro](http://www.iroiasi.ro); e-mail: [oncoiasi@iroiasi.ro](mailto:oncoiasi@iroiasi.ro)

Cod F-01-PG-02 Ed. 1, Rev0

ISV 2.745[C>G]; ISV 2.848[C>A]

- diagnostic  $\beta$ -talasemie IME:** mutatii: - 87 [C>G], - 30 [T>A], codon 5 [-CT], hemoglobin C (HbC), hemoglobin S (HbS), codon 6 [-A], codon 8 [-AA], codon 8/9 [+G], codon 22 [7bp del], codon 30 [G>C], IVS 1.1 [G>A], IVS 1.2 [T>A], IVS 1.5 [G>C], IVS 1.6 [T>C], IVS 1.110 [G>A], IVS 1.116 [T>G], IVS 1-25 [25bp del], codon 36/37 [-T], codon 39 [C>T], codon 44 [-C], IVS 2.1 [G>A], IVS 2.745 [C>G].
- diagnostic  $\beta$ -talasemie SEA:** mutatii: - 31 [A>G], - 29 [A>G], - 28 [A>G], cap+1 [A>C], initiation codon [ATG>AGG], codon 8/9 [+G], codon 15 [TGG>TAG], codon 17 [A>T], codon 19 [A>G] Malay, codon 26 [G>A] HbE, codon 27/28 [+C], IVS 1.1 [G>T], IVS 1.5 [G>C], codon 41/42 [-TTCT], codon 43 [G>T], codon 71/72 [+A], codon 89/90 [-GT], codon 90 [G>T], codon 95 [+A], IVS 2.1 [G>A], IVS 2.654 [C>T], codon 121 [G>T].
- identificarea mutatiilor asociate cu trombofilia:** FV G1691A (Leiden), FV H1299R (R2), Prothrombin G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, Factor XIII V34L, PAI-1 4G/5G, EPCR A4600G, EPCR G4678C
- identificarea mutatiilor asociate cu Factorul V Leiden si PTH:** FV G1691A (Leiden) si PTH G20210A
- identificarea mutatiilor asociate cu Factorul V Leiden, PTH, MTHFR:** FV G1691A (Leiden), PTH G20210, MTHFR C677T
- identificare mutații FC Gamma receptor:** FCGRRIIA H131R si FCGRRIIA F158V respective (R FCGRRIIA H131R c.535 A>G, H FCGRRIIA H131H c.535A>G si V FCGRRIIA F158V c.818 A>C respectiv f FCGRRIIA F158V c.818 A>C)
- identificarea mutatiilor asociate cu gena pentru metilentetrahidrofolat reductaza:** MTHFR C677T
- identificarea mutatiilor asociate cu ateroscleroza:** eNOS -786 T-C, eNOS G894T, LTA C804A, ACE I/D, GPIIIa L33P (HPA-1),  $\beta$ -Fibrinogen -455 G-A, Apo B R3500Q, Apo E2/E3/E4
- identificarea mutatiilor asociate cu afectiunile cardiovasculare:** FV G1691A (Leiden), FV H1299R (R2), Prothrombin G20210A, Factor XIII V34L,  $\beta$ -Fibrinogen -455 G-A, PAI-1 4G/5G, GPIIIa L33P (HPA-1), MTHFR C677T, MTHFR A1298C, ACE I/D, Apo B R3500Q, Apo E2/E3/E4
- evidentierea raspunsului pacientilor la tratamentul cu anticoagulante pe baza de cumarine:** VKORC1 -1639 G>A, CYP2C9 430 C>T (2C9\*2), CYP2C9 1075 A>C (2C9\*3)
- determinarea calitativa prin metoda RT-PCR a polimorfismelor interleukinei 28B (rs8099917 si rs12979860) in relatie cu raspunsul pacientilor HCV pozitivi la tratamentul cu Interferon lambda3**
- diagnostic hemocromatoza A:** 12 mutatii ale genei HFE (V53M, V59M, H63D, H63H, S65C, Q127H, P160delC, E168Q, E168X, W169X, C282Y, Q283P), 4 mutatii pentru gena TFR2 (E60X, M172K, Y250X, AVAQ594-597del), și cele două mutatii în gena FPN1 (N144H, V162del).

**INSTITUTUL REGIONAL DE ONCOLOGIE – IRO, IAȘI****Laboratorul de Biologie Moleculară**

Str. G-ral Henri Mathias Berthelot nr.2 – 4

Tel. 0374278810, Fax 0374278802

[www.iroiiasi.ro](http://www.iroiiasi.ro); e-mail: oncoiasi@iroiasi.ro

Cod F-01-PG-02 Ed. 1, Rev0

- diagnostic hemocromatoza B:** HFE: H63D, S65C, C282Y
- identificarea mutatiilor asociate genei PGX CYP2D6: 1795delT (2D6\*6), 1934 G>A (2D6\*4), 2637delA (2D6\*3)
- identificarea instabilitatii microsatelitilor (MSI): BAT25, BAT26, NR21, NR22, NR23
- determinarea polimorfismului genei CYP1A1: T6235C
- determinarea simultană a genelor GST-M1 si GST-T1
- identificarea polimorfismului genei GST-P1: Ile105Val
- identificarea polimorfismelor genei NAT2: C481T, G590A, G857A

**Cantitatea de probă biologică necesară pentru determinările de biologie moleculară și /sau citogenetică trebuie să fie peste  $4 \times 10^7$  celule albe (GA) conform tabelului de mai jos:**

<b>Celularitate (GA/<math>\mu</math>L)</b>	<b>mL sânge periferic</b>	<b>Celularitate (GA/<math>\mu</math>L)</b>	<b>mL sânge periferic</b>
<b>1000 - 2000</b>	<b>20</b>	<b>5000 - 7000</b>	<b>6</b>
<b>2000 - 3000</b>	<b>10</b>	<b>7000 - 10000</b>	<b>5</b>
<b>3000 - 4000</b>	<b>8</b>	<b>10000 - 20000</b>	<b>4</b>
<b>3000 - 5000</b>	<b>7</b>	<b>20000 - 100000</b>	<b>3</b>

**Obs: cantitate optimă de aspirat medular 1-2mL**

**Probele biologice trebuie să ajungă în laboratorul de biologie moleculară în maxim 48 de ore de la recoltare.**

**Condiții de transport al probelor biologice: în recipiente termoizolante care să asigure 4-8°C**