

Üldine molekulaardiagnostika

Haigus/Näidustus	Uuritav geen/lookus/mutatsioon
Atsüül-koensüüm A dehüdrogenaasi (keskmise ahela) puudulikkus	ACADM
Adrenaalhüperplaasia (21-hüdroksülaasi-puudulikkus)	CYP21A2
Talasseemia: α-talasseemia, α-globinopaatiad β-talasseemia, β-globinopaatiad (HbS, HbD, HbD, HbG) δβ-talasseemia	HBA1/HBA2 HbZ, HbG1, HbB, HbE1, HbD HPFH (deletsiooni skriining, MLPA)
Abacavir-hüpersensitiivsus	HLA-B*5701
Alzheimer haigus , perekondlik, tüüp 1,2,3: Amüloid-prekursor-proteiin (APP) Preseniliin 1 Preseniliin 2	APP PSEN1 PSEN2
Aneemia: äge hemolüütiline (G6PDH-puudulikkus) krooniline hemolüütiline (püruvaat-kinaasi puudulikkus) sirprakuline aneemia	G6PD PKLR HBB
Angioneurootiline sündroom , pärilik	SERPING1
Antitrombiin III puudulikkus	SERPINC1
Apolipoproteiin E isovormid (E2, E3, E4)	APOE
Charcot-Marie-Toothi tõbi , demüeliniseeriv tüüp 1A (CMT1A)	PMP22-dup
CINCA sündroom	CIAS1
COMT (katehol-O-metüültransferaas) geneetiline staatus (morfiini annus)	COMT
Creutzfeldt-Jakobi haigus ; CJD	PRNP
Crigler-Najjar-sündroom	UGT1A1
Crohn'i haigus	NOD2/CARD15
Tsütokroom P450 geneetiline metabolismi staatus: CYP1A2 CYP2C19 (Cytochrome P450) CYP2C8 (Cytochrome P450)	C1A2 C2C19 C2C8

CYP2C9 (Cytochrome P450)	C2C9
CYP2D6 (Cytochrome P450)	C2D6
CYP3A5 (Cytochrome P450)	C3A5
Dihüdropürimidiin-dehüdrogenaas; DPYD (5-FU-toksilisus)	DPYD
EPHX1 (epoksiid-hüdrolaas 1)	EPHX1
Fabry haigus	GLA
Fataalne perekondlik unetus (FFI)	PRNP
Fenüülketonuuria	PAH
Feokromotsütoom	VHL
	SDHD
	SDHB
	RET
Fragiil-X südroom, tüüp A (FRAXA)	FMR1
Fruktoosi talumatus, pärilik (aldolaas B)	ALDOB
Galaktoseemia	GALT
Gaucheri haigus, tüüp 1	GBA
Gerstmann-Sträussleri haigus (GSD)	PRNP
GGCX (γ -glutamüül-karboksülaas)	GGCX
Glutatioon-S-transferaas M1 Glutatioon-S-transferaas P1 Glutatioon-S-transferaas T1	GSTM1
	GSTP1
	GSTT1
Glükoproteiin Ia puudulikkus, integriin α2	ITGA2
Hemokromatoos Tüüp 1 Tüüp 2A Tüüp 2B Tüüp 3 Tüüp 4	HFE
	HJV
	HAMP
	TFR2
	SLC40A1
Homotsüsteineemia (MTHFR aktiivsuse puudulikkus)	MTHFR
Huntingtoni tõbi	HD
Hüper-IgD sündroom (HIDS, mevalonaatkinaas)	MVK
Hüperferritineemia-katarakt-sündroom (FTL)	FTL
Hüperkolesteroleemia autosomaal-dominantne autosomaal-dominantne, tüüp B	LDLR
	APOB
Katioonne trüpsinogeen	PRSS1
Kilpnäärme vähk, perekondlik, medullaarne; (MTC)	RET
Koagulatsiooni faktor II; F2	F2
Koliini esteraas, atüüpiline (BCHE, butürüül-ChE)	BCHE

Laktoosi talumatus	LCT
Leukeemia: Krooniline müeloidne (CML): Primaarne diagnostika Haiguskulu jälgimine Imatinib resistentsus (ABL)	BCR/ABL
Akuutne müeloidne: M2 alatüüp, T(8;21) M3 alatüüp, T(15;17) M4 _{EO} alatüüp, INV (16)(P13Q22), T(16;16)	RUNX1/RUNX1T1 PML/RARA CBFB/MYH11
Krooniline müelomonotsüütne, CMML, T(5;12) Krooniline lümfotsüütne (B-CLL) P53 somaatiline mutatsioon IGVH mutatsiooni staatus	PDGFRB/TEL _(ETV6) TP53 IGVh@
Leukeemia skriining (mD_x[®] HemaVision[®] System)	Multiple
Li-Fraumeni sündroom	TP53
Lihasdüstroofia: Becker tüüp Duchenne tüüp	DMD
MDR1(ABCB1, PGP170) geneetiline transporter-staatus	MDR1
Mitmikendokriinne neoplaasia Tüüp I (MEN1) Tüüp II,IIB (MEN2A,MEN2B)	MEN1 RET
MODY (noorukieas algav täiskasvanuea diabeet) MODY 1 MODY 2 MODY 3 MODY 5	HNF4A GCK TCF1 TCF2
Muckle-Wellsi sündroom	CIAS1
N-atsetüültransferaas-2	NAT 2
Neuroblastoomi kompleksuuring	aCGH
Noonan-sündroom (NS1)	PTPN11
ORM1 (orosomukoid 1)	ORM1
Pankreatiit, pärilik	PRSS1 SPINK1
Paraganglioom PGL1 PGL3 PGL4	SDHD SDHC SDHB
Perekondlik külmast tingitud autoinflammatoorne sündroom (FCAS)	CIAS1

Perioodiline palavik (TRAPS); perekondlik, AD	TNFRSF1A
Plasminogeen-aktivaator-inhibiitor (PAI-1)(4G/5G promootor-polümorfismid)	PAI
Polütsüteemia <i>Polycythemia Vera</i>	JAK2 CD177
perekondlik (epo retseptor, EPOR)	EPOR
Porfüüria: <i>Cutanea tarda</i> <i>Cariegata</i> Äge intermitteeriv (AIP) Koproporfüüria	UROD PROX HMBS CPO
Prader-Willi sündroom	15q11-13 nt SNRPN
Trombotsüteemia madal/mõõdukas risk	PROS1 SERPINC1 PAI1 F5 F2 MTHFR
essentsiaalne	JAK2 CD177
perekondlik, MPS	JAK2
Trüpsiini inhibiitor	SPINK1
Tsüstiline fibroos (CF)	CFTR
Vahemere palavik , perekondlik	MEFV
Vas deferens'i kaasasündinud aplaasia (CBAVD)	CFTR
Vitamiin K epoksiid-reduktaas, subühik1	VKORC1
Wilsoni tõbi	ATP7B