

KARDIOLOGIJA	
Brugada sindrom, multigenetski panel	genetska evaluacija, postavljanje dijagnoze, predviđanje rizika
hipertrofična kardiomiopatija, multigenetski panel	genetska evaluacija za osobe sa ličnom ili porodičnom istorijom hipertrofične kardiomiopatije, povećava verovatnoću izbora adekvatnog tretmana
nasledna kardiomiopatija, multigenetski panel	genetska evaluacija za osobe sa ličnom ili porodičnom istorijom kardiomiopatije, povećava verovatnoću izbora adekvatnog tretmana
nasledna dilatirana kardiomiopatija, multigenetski panel	genetska evaluacija za osobe sa ličnom ili porodičnom istorijom dilatirane kardiomiopatije, povećava verovatnoću izbora adekvatnog tretmana
dugi QT-interval, multigenetski panel	genetska evaluacija za osobe sa ličnom ili porodičnom istorijom dugog QT-interval, povećava verovatnoću izbora adekvatnog tretmana, pomaže u identifikaciji članova porodice koji su pod rizikom
LDLR, sekvencioniranje gena	razlikovanje familijarne od drugih hiperlipidemija
LDLR, testiranje poznate mutacije	testiranje osoba koje imaju povećan rizik za mutaciju <i>LDLR</i>
LDLR, velika delecija/duplikacija	razlikovanje familijarne od drugih hiperlipidemija
podklase HDL-holesterola	/
lizofosfatidilholin	skrining osoba sa sniženim HDL-holesterolom da bi se ispitala potencijalna hipoalfalipoproteinemija
NMR LipoProfile	broj LDL partikula, veličina LDL partikula, male LDL partikule, HDL partikule, velike VLDL partikule, insulinska rezistencija, markeri dijabetes melitusa
VAP holesterol	određivanje celokupnog lipidnog statusa, kao i dodatnih parametara i faktora rizika, što pomaže u odabiru terapije
FBNI, sekvencioniranje gena	pomoć pri postavljanju dijagnoze Marfanovog sindroma, aneurizme i disekcije ascendentne aorte...
ST2	prognoza hronične srčane insuficijencije
galektin-3	prognoza i rani tretman srčane insuficijencije
MTHFR C677T, analiza mutacije	koronarna arterijska bolest, akutni infarkt miokarda, periferna vaskularna arterijska bolest, moždani udar, venska tromboembolija, povišeni bazalni nivo homocisteina
MTHFR 1298C, analiza mutacije	koronarna arterijska bolest, akutni infarkt miokarda, periferna vaskularna arterijska bolest, moždani udar, venska tromboembolija, povišeni bazalni nivo homocisteina
5-metiltetrahidrofolat	/
heparin kofaktor II	deficijencija heparin kofaktora II, hiperkoaguabilna stanja
faktor koagulacije X, test aktivnosti hromogena	praćenje oralne antikoagulantne terapije, naročito kod pacijenata sa lupus antikoagulansom i na terapiji argatrobanom
11-dehidro-tromboksan B2	utvrđivanje da li pacijent može da ima koristi od terapije aspirinom, određivanje rizika od koronarne bolesti i moždanog udara, određivanje efikasnosti antitrombotične terapije
SLCO1B1 genotip	procena rizika od miopatije pod uticajem statina, kod pacijenata koji otpočinju terapiju statinima, naročito simvastatinom



NEUROLOGIJA, PSIHIJARIJA, NEUROPSIHIJARIJA	
encefalopatija, evaluacija autoantitela	evaluacija novih slučajeva encefalopatije, putokaz pri postavljanju dijagnoze tumora
epilepsija, evaluacija autoantitela	evaluacija slučajeva epilepsije koji su počeli pre manje od 2 godine, korisna za slučajeve epilepsije koji ne reaguju na lekove
COMT (katehol-O-metil-transferaza), genotipizacija	tretman šizofrenije, doziranje inhibitora za usporavanje metabolizma L-DOPA
dopaminski D3 receptor, genotip	odabir antipsihotika
dopaminski D4 receptor, genotip	doziranje lekova u tretmanu poremećaja pažnje i hiperaktivnosti
genotip serotoninskih receptora (HTR2A i HTR2C)	utvrđivanje optimalnog tretmana antidepresivima, identifikacija osoba koje imaju rizik od dobitka telesne težine pri terapiji antipsihoticima
genotip serotoninskih transportera	utvrđivanje razloga neuspeha terapije antidepresivima, evaluacija pacijenata sa depresijom rezistentnom na tretman, predviđanje vremena otpočinjanja odgovora na tretman antidepresivima, utvrđivanje optimalnog tretmana antidepresivima, identifikacija pacijenata koji će imati poremećen odgovor na određene antidepresive
melatonin	poremećaji spavanja i budnosti
evaluacija mijastenije gravis	određivanje antitela povezanih sa mijastenijom gravis
evaluacija mijastenije gravis/Lambert-Eaton sindroma	potvrda autoimune osnove defekata neuromuskularne transmisije
evaluacija hemiplegične migrene, sekvencioniranje	evaluacija hemiplegične migrene
ekspanzija u HTT genu	molekularna potvrda dijagnoze Hantingtonove bolesti, presimptomatsko testiranje članova porodice
HLA-DQB1 tipizacija	isključivanje dijagnoze narkolepsije
neuromijelitis optika (NMO)/akvaporin-4 IgG antitela	dijagnoza oboljenja iz spektra neuromijelitis optika, razlikovanje neuromijelitis optika od multiple skleroze
Notch3, sekvencioniranje	CADASIL (cerebralna autozomno dominantna arteriopatija sa subkortikalnim infarktima i leukoencefalopatijom)
evaluacija neuroloških enzima	evaluacija pacijenata koji uz hemolizu imaju neurološke simptome (glutation, fosfofruktokinaza, fosfoglicerat kinaza, triozaofosfat izomeraza, pirimidin 5' nukleotidaza)
panel motorne neuropatije	At povezana sa perifernim neuropatijama: asijalo-GM1 IgG At, asijalo-GM1 IgM At, GM1 IgG At, GM1 IgM At, GD1a IgG At, GD1aIgM At, GD1b IgG At, GD1b IgM At, GQ1b IgG At, GQ1b IgM At
paraneoplastična antitela	razlikovanje autoimunih neuropatija od karcinoma; razlikovanje autoimunih neuropatija od neurotoksičnih efekata hemioterapije

demencija, evaluacija autoantitela	optimizacija tretmana demencije
<i>MAPT</i> gen analiza sekvence, egzon 7	pomoć u postavljanju dijagnoze frontotemporalne demencije, identifikacija osoba sa povećanim rizikom od frontotemporalne demencije, razlikovanje frontotemporalne demencije od drugih demencija
<i>GRN</i> (progranulin), analiza gena	pomoć u postavljanju dijagnoze frontotemporalne demencije, identifikacija osoba sa povećanim rizikom od frontotemporalne demencije, razlikovanje frontotemporalne demencije od drugih demencija
ekspanzija heksanukleotidnih ponovka u intronu gena <i>C9orf72</i>	frontotemporalna demencija, amiotrofična lateralna skleroza; presimptomatsko testiranje osoba sa porodičnom istorijom bolesti
Recomb MaTa antitela	autoimuna progresivna demencija
spinocerebralna ataksija tip 6, ekspanzija ponovaka	spinocerebralna ataksija tip 6
spinocerebralna ataksija tip 1, ekspanzija ponovaka	spinocerebralna ataksija tip 1
spinocerebralna ataksija tip 3, ekspanzija ponovaka	spinocerebralna ataksija tip 3
<i>SEPT9</i>, analiza gena	postavljanje dijagnoze hereditarne neuralgične amiotrofije
dijagnostički test spinalne mišićne atrofije	postavljanje dijagnoze spinalne mišićne atrofije
test prenosilaca spinalne mišićne atrofije	testiranje potencijalnih prenosilaca spinalne mišićne atrofije
spinobulbarna mišićna atrofija (Kenedijeva bolest), molekularna analiza	postavljanje dijagnoze spinobulbarne mišićne atrofije, presimptomatsko testiranje
SRP (signal recognition particle) At	miozitis-specifično antitelo, javlja se u 5-10% slučajeva adultnog i juvenilnog miozitisa
antitela prema MAG (Myelin Associated Glycoprotein)	evaluacija perifernih neuropatija
sulfatid antitela	pomoć pri postavljanju dijagnoze perifernih neuropatija
evaluacija senzomotorne neuropatije	evaluacija senzomotorne neuropatije
antitela prema prugastoj muskulaturi	pomoć pri postavljanju dijagnoze timoma, naročito kod pacijenata kod kojih je mijastenija gravis počela pre 45. godine; skrining test za mijasteniju gravis, kod starijih pacijenata, naročito kada je test na AChRA negativan; praćenje terapije timoma; praćenje terapije mijastenije gravis; praćenje komplikacija
Wilsonova bolest	postavljanje dijagnoze Wilsonove bolesti
<i>HMBS</i>, analiza gena	postavljanje dijagnoze deficijencije hidroksimetilbilan sintetaze ili akutne intermitentne porfirije
β2-transferin	detekcija likvora u dugim telesnim tečnostima (rinoreja, otoreja), što smanjuje rizik od razvoja meningitisa



ONKOLOGIJA	
cirkulišuće tumorske ćelije (CTC)	monitoring pacijenata sa metastazama kancera dojke, prostate i kolorektalnog karcinoma
CA 27.29	rano predviđanje rekurencije karcinoma dojke
CHEK2, analiza gena	nasledna predispozicija za kancer dojke ili Li-Fraumeni-like sindrom
TP53, analiza gena	postavljanje dijagnoze Li Fraumeni sindroma ili Li Fraumeni-like sindroma, prediktivno testiranje članova porodice
estrogeni: frakcionisani estron (E1) i estradiol (E2)	preuranjeni ili zakasneli pubertet, procena rizika od fraktura kostiju kod žena u menopauzi, praćenje antiestrogenske terapije (npr. inhibitroima aromataze), supstitucija u menopauzi, hipogonadizam, praćenje razvoja folikula, feminizacija, ginekomastija, estrogen-produkujući tumori kod žena
HOXB13, analiza mutacije G84E	procena da li je kancer prostate nastao usled mutacije G84E na genu <i>HOXB13</i> , procena rizika za razvoj kancera prostate kod članova porodice
minimalna rezidualna bolest, hronična limfocitna leukemija (HLL)	utvrđivanje prisustva ili odsustva minimalne rezidualne bolesti kod obolelih od hronične limfocitne leukemije
FLT3, analiza mutacije	prognoza kod akutne mijeloidne leukemije
akutna mijeloidna leukemija, sekvencioniranje naredne generacije	analiza 19 gena: evaluacija AML u trenutku postavljanja dijagnoze, kao pomoć pri klasifikaciji i prognozi; kod relapsa AML-određivanje da li je prisutan različit profil genetskih mutacija
NPM1 (nukleofosmin), analiza mutacije	prognostički indikator za pacijente sa tek postavljenom dijagnozom AML sa normalnim kariotipom i bez <i>FLT3</i> mutacija
FGFR1 rearanžman (8p11.2)	procena da li je mijeloproliferativni sindrom rezistentan na hemioterapiju
CALR, analiza mutacije	razlikovanje reaktivne trombocitoze i/ili leukocitoze od mijeloproliferativne neoplazme
JAK2, analiza mutacije V617F sa refleksnim testovima CARL, MPL	pomoć pri razlikovanju reaktivne citoze i hroničnog mijeloproliferativnog poremećaja
IGH, analiza somatske hipermutacije	prognoza kod B-ćelijske hronične limfocitne leukemije
CD20 na B-ćelijama	evaluacija humoralnih imunodeficijencija, procena terapijske deplecije B ćelija
imatinib-mesilat responsivni geni	detekcija neoplastičnog klona kod mijeloidnih maligniteta, praćenje hromozomskih abnormalnosti i odgovora na terapiju kod pacijenata sa mijeloidnim malignitetima
parovi teških i lakih lanaca imunoglobulina, IgA kapa i IgA lambda	monoklonalne gamapatije
parovi teških i lakih lanaca imunoglobulina, IgG kapa i IgG lambda	monoklonalne gamapatije
parovi teških i lakih lanaca imunoglobulina, IgM kapa i IgM lambda	monoklonalne gamapatije
analiza monoklonskih proteina u urinu (elektroforeza, imunofiksacija)	praćenje pacijenata sa monoklonalnom gamapatijom
hematološke neoplazme, sekvencioniranje naredne generacije	analiza 35 gena: klasifikacija i prognoza, detekcija novih mutacija u slučaju relapsa
MYD88, analiza mutacije L265P	postavljanje dijagnoze limfoplazmatičnog limfoma/Waldenstromove makroglobulinemije

MLH1, analiza gena	postavljanje dijagnoze Lynch sindroma/naslednog nepolipoznog kolorektalnog kancera (povećan rizik za razvoj kancera endometrijuma), testiranje članova porodice
MLH1, analiza hipermetilacije	evaluacija Lynch sindroma
MLH1 i MLH2, analiza gena	postavljanje dijagnoze Lynch sindroma/naslednog nepolipoznog kolorektalnog kancera (povećan rizik za razvoj kancera endometrijuma), testiranje članova porodice
MLH3, analiza gena, mutacije u svih 12 egzona	povećani rizik od naslednog kolorektalnog karinoma
MSH2, analiza gena	postavljanje dijagnoze Lynch sindroma/naslednog nepolipoznog kolorektalnog kancera (povećan rizik za razvoj kancera endometrijuma), testiranje članova porodice
MSH6, analiza gena	postavljanje dijagnoze Lynch sindroma/naslednog nepolipoznog kolorektalnog kancera (povećan rizik za razvoj kancera endometrijuma), testiranje članova porodice
PMS2, analiza gena	postavljanje dijagnoze Lynch sindroma/naslednog nepolipoznog kolorektalnog kancera (povećan rizik za razvoj kancera endometrijuma), testiranje članova porodice
MYH, analiza mutacija Y165C i G382D	određivanje da li je multipli kolorektalni adenom posledica bialelne MYH mutacije, prediktivno testiranje i procena rizika za članove porodice
pepsinogen I	skrining gastričnog kancera
neurotensin	stvaraju ga prvenstveno endokrine ćelije mukoze ileusa, povišena koncentracija javlja se kod nekih tumora
pankreatatin	neuroendokrini tumorski marker
pankreasni polipeptid	detekcija endokrinih tumora pankreasa, procena funkcije vagusa nakon obroka ili veštačke ishrane
leucin aminopeptidaza	oboljenja i tumori jetre
RET protoonkogen	postavljanje dijagnoze multiple endokrine neoplazije tip A ili B, Hiršprungove bolesti ili sindroma kongenitalne centralne hipoventilacije, prediktivno testiranje za članove porodice
PTEN, analiza gena	postavljanje dijagnoze PTEN hamartom tumor sindroma
SDHB, analiza gena	pomoć pri postavljanju dijagnoze naslednog sindroma paraganglioma-feohromocitoma
SDHC, analiza gena	pomoć pri postavljanju dijagnoze naslednog sindroma paraganglioma-feohromocitoma
SDHD, analiza gena	pomoć pri postavljanju dijagnoze naslednog sindroma paraganglioma-feohromocitoma
SDHB, SDHC, SDHC, panel gena	pomoć pri postavljanju dijagnoze naslednog sindroma paraganglioma-feohromocitoma
homovanilična kiselina	skrining kateholamin-sekretujućih tumora, praćenje terapije neuroblastoma, skrining pacijenata sa mogućim urođenim greškama u metabolizmu kateholamina
somatostatin	povišen kod dijabetes melitusa, VIP-oma, insulinoma, glukagonoma, gastrinoma
slobodne masne kiseline	evaluacija metaboličkog statusa kod osoba sa endokrinopatijama, detekcija feohromocitoma i glukagon-, tiotropin- i adrenokortikotropin-sekretujućih tumora, monitoring dijabetes melitusa i insulinske rezistencije
antitela prema prugastoj muskulaturi	pomoć pri postavljanju dijagnoze timoma, naročito kod pacijenata kod kojih je mijastenija gravis počela pre 45. godine; skrining test za mijasteniju gravis, kod starijih pacijenata, naročito kada je test na AChRA negativan; praćenje terapije timoma; praćenje terapije mijastenije gravis; praćenje komplikacija
UroVision	detekcije karcinoma mokraćne bešike iz urina: praćenje rekurencije tumora kod pacijenata koji su prethodno imali karcinom urotela koji uključuje mokraćnu bešiku ili gornji urinarni trakt, evaluacija pacijenata sa hematurijom
Faktor rasta fibroblasta 23 (FGF23)	dijagnoza i praćenje onkogene osteomalacije, lokalizacija okultnih neoplazmi koje izazivaju onkogenu osteomalaciju, dijagnoza X-vezane hipofosfatemije, dijagnoza familijarne tumoralne kalcinoze sa hiperfosfatemijom, predviđanje odgovora na kalcitriol ili vitamin D kod pacijenata sa bubrežnom insuficijencijom
vaskularni endotelni faktor rasta (VEGF)	prognostički faktor kod karcinoma

terapeutska antitela, protočna citometrija	detekcija površinskih antigena na malignim ćelijama koje su moguće terapeutske mete, odabir pacijenata za terapiju monoklonskim antitelima, praćenje odgovora na terapeutska antitela
osetljivost na 5-fluorouracil, genotipizacija	uočavanje pojedinaca sa povećanim rizikom od toksičnosti 5-fluorouracila
paraneoplastična antitela	evaluacija pacijenata sa subakutnim neurološkim simptomima nepoznate etiologije, naročito kada postoje faktori rizika za kancer; usmereno traženje kancera; istraživanje neuroloških simptoma koji su se javili tokom ili nakon hemioterapije; razlikovanje autoimunih neuropatija od neurotoksičnih efekata hemioterapije



ISHRANA

nutritivna analiza mleka majke	/
ghrelin	hormon gladi
indikan	nastaje procesom truljenja proteina u GIT-u, ukazuje na nepravilnu razgradnju proteina u crevu, povišen kod brojnih poremećaja GIT-a
β-karoten	deficijencija ili prekomerni unos karotena
nijacin (vitamin B3)	/
riboflavin (vitamin B2)	evaluacija osoba sa znacima ariboflavinoze
pantotenska kiselina (vitamin B6)	/
triptofan	ispitivanje neadekvatnog unosa triptofana i praćenje dijetetskog režima
fluoridi	procena slučajnog unosa veće doze fluorida, praćenje terapije fluoridima ili varikonazolom
β-laktoglobulin IgG	IgG antitela na β-laktoglobulin, glavni protein surutke kravljeg i ovčijeg mleka
CDT (ugljenim hidartima deficijentan transferin)	indikator hronične zloupotrebe alkohola



METABOLIZAM GLUKOZE

GlycoMark	kontrola dijabetes melitusa, detekcija epizoda hiperglikemije
slobodni insulin	koncentracija slobodnog (aktivnog) insulina kod pacijenata koji imaju anti-insulinska antitela
β-hidroksibutirat	najzastupljenije ketonsko telo; praćenje terapije ketoacidoze, praćenje gladovanja tokom 24 časa
slobodne masne kiseline	evaluacija metaboličkog statusa kod osoba sa endokrinopatijama, detekcija feohromocitoma i glukagon-, tirotropin- i adrenokortikotropin-sekretujućih tumora, monitoring dijabetes melitusa i insulinske rezistencije



DERMATOLOGIJA

IgG antitela na BP230 i BP180 (BPAG1 i BPAG2)	dijagnoza pemfigoida i njegovih varijanti
antitela prema desmogleinu-1 i desmogleinu-3	postavljanje dijagnoze pemfigusa, praćenje terapije pemfigusa
FLG, analiza mutacije	postavljanje dijagnoze ichthyosis vulgaris, procena rizika od komplikacija
uroporfirinogen dekarboksilaza (UPG D)	postavljanje dijagnoze porfirija cutanea tarda tip II i hepatoeritropoetske porfirije
protoporfirini, frakcionisani	pomoć pri postavljanju dijagnoze eritropoetske protoporfirije ili dominantne protoporfirije
antitela prema RNK polimerazi II	evaluacija suspektne sistemske skleroze, koristi se zajedno sa anti-centomernim i Scl70 antitelima
STK11, analiza gena	postavljanje dijagnoze Pentz-Jeghers sindroma
2,3-dinor-11-beta-prostaglandin F2α	skrining za poremećaje aktivacije mast ćelija uključujući sistemska mastocitozu
KIT, analiza mutacije Asp816Val	postavljanje dijagnoze sistemske mastocitoze



METABOLIZAM KOSTIJU

CASR, analiza gena	homeostaza kalcijuma
estrogeni: frakcionisani estron (E1) i estradiol (E2)	preuranjeni ili zakasneli pubertet, procena rizika od fraktura kostiju kod žena u menopauzi, praćenje antiestrogenske terapije, supstitucija u menopauzi, hipogonadizam, praćenje razvoja folikula, feminizacija, ginekomastija, estrogen-produkujući tumori kod žena



GASTROENTEROLOGIJA	
žučne kiseline	evaluacija funkcije jetre
IgG antitela prema F-aktinu	evaluacija autoimunog hepatitisa
Fibro test-Acti test	fibroza jetre-skor, stadijum i interpretacija fibroze; skor, stepen i interpretacija nekroinflamacije
Fibrospect II	pomoć u razlikovanju odsustva/blage fibroze jetre i umerene/teške fibroze jetre kod pacijenata sa hepatitisom C (redukcija broja biopsija)
Des-gama-karboksi-protrombin (DCP)	procena rizika za razvoj hepatocelularnog karcinoma kod pacijenata sa hroničnim bolestima jetre i procena rizika od rekurencije hepatocelularnog karcinoma nakon terapije
IL 28B polimorfizam (RS12979860)	predviđanje odgovora na pegilovani interferon i terapiju baziranu na ribavirinu, u lečenju virusnog hepatitisa C
holecistokinin	/
estri holesterola	postavljanje dijagnoze lecitin:holesterol-aciltransferaze, procena poremećaja metabolizma zbog holestaze ili bolesti jetre
5'-nukleotidaza	marker holestaze
leucin aminopeptidaza	oboljenja i tumori jetre
himotripsin u stolici	evaluacija funkcije pankreasa
CTRC, analiza gena	identifikacija mutacija koje doprinose razvoju pankreatitisa, testiranje pojedinaca i članova porodice
panel naslednog pankreatitisa, sekvencioniranje	postavljanje dijagnoze naslednog pankreatitisa, identifikacija mutacija koje dovode do naslednog pankreatitisa, testiranje članova porodice
PRSSI, analiza gena	postavljanje dijagnoze naslednog pankreatitisa kod pacijenata sa hroničnim pankreatitisom, identifikacija mutacije za prediktivno i dijagnostičko testiranje članova porodice
SPINK1, analiza gena	identifikacija mutacija koje mogu da dovedu do pankreatitisa, prediktivno i dijagnostičko testiranje članova porodice
makroamilaza	/
gastrični inhibični polipeptid (GIP)	stimuliše B-ćelije pankreasa da luče insulin
motilin	ubrzava gastrično pražnjenje i motornu aktivnost kolona, sekrecija se povećava nakon masnog obroka
neurotenzin	stvaraju ga prvenstveno endokrine ćelije mukoze ileusa, povišene koncentracije daju vodenaste stolice, povišena koncentracija javlja se kod nekih tumora
titar izoaglutinina, anti-A	evaluacija moguće hipogamaglobulinemije, istraživanje moguće infekcije valjkastim crvima
titar izoaglutinina, anti-B	evaluacija moguće hipogamaglobulinemije, istraživanje moguće infekcije valjkastim crvima
KIT, analiza mutacije Asp816Val	postavljanje dijagnoze sistemske mastocitoze
2,3-dinor-11-beta-prostaglandin F2α	skrining za poremećaje aktivacije mast ćelija uključujući sistemska mastocitozu
panel elektrolita i osmolarnosti, feces	postavljanje dijagnoze nekih tipova dijareje, evaluacija slučajeva hronične dijareje

redukujuće supstance u fecesu	postavljanje dijagnoze intestinalne malapsorpcije kod dece, skrining dijareja usled deficijencije disaharidaze (npr. deficijencije laktaze) i malapsorpcije monosaharida
IBD sgi	razlikovanje inflamatornih i neinflamatornih bolesti creva, razlikovanje Kronove bolesti i ulceroznog kolitisa
RET protoonkogen	postavljanje dijagnoze multiple endokrine neoplazije tip A ili B, Hiršprungove bolesti ili sindroma kongenitalne centralne hipoventilacije, prediktivno testiranje za članove porodice
sekretin	povišen kod Zollinger-Ellison sindroma i duodenalnog ulkusa, snižen kod perniciozne anemije i ahlorhidrije
SMAD4, analiza gena	postavljanje dijagnoze juvenilne polipoze i nasledne hemoragijske teleangiektazije
STK11, analiza gena	postavljanje dijagnoze Pentz-Jeghers sindroma
Wilsonova bolest	postavljanje dijagnoze Wilsonove bolesti
indikan	nastaje procesom truljenja proteina u GIT-u, ukazuje na nepravilnu razgradnju proteina u crevu, povišen kod brojnih poremećaja GIT-a
HMBS, analiza gena	postavljanje dijagnoze deficijencije hidroksimetilbilan sintetaze ili akutne intermitentne porfirije
uroporfirinogen dekarboksilaza (UPG D)	postavljanje dijagnoze porfirija cutanea tarda tip II i hepatoeritropoetske porfirije
PPOX, analiza gena	postavljanje dijagnoze porfirije variegata, identifikacija porodične mutacije
protoporfirini, frakcionisani	pomoć pri postavljanju dijagnoze eritropoetske protoporfirije ili dominantne protoporfirije



GINEKOLOGIJA	
feto-maternalna hemoragija	procena zapremine krvi fetusa koja je prešla u cirkulaciju majke, za procenu potrebe za povećanjem doze Rh imunoglobulina
profil fetalnih pluća	procena sposobnosti fetalnih pluća da proizvode dovoljnu količinu surfaktanta (predviđanje verovatnoće za razvoj respiratornog distres sindroma)
estrogeni: frakcionisani estron (E1) i estradiol (E2)	preuranjeni ili zakasneli pubertet, procena rizika od fraktura kostiju kod žena u menopauzi, praćenje antiestrogenske terapije (npr. inhibitorima aromataze), supstitucija u menopauzi, hipogonadizam, praćenje razvoja folikula, feminizacija, ginekomastija, estrogen-produkujući tumori kod žena
gonadotropin-oslobađajući hormon (GnRH)	stimuliše oslobađanje FSH i LH
MLH1, analiza gena	postavljanje dijagnoze Lynch sindroma (povećani rizik za kancer endometrijuma), testiranje članova porodice
MLH1 i MLH2, analiza gena	postavljanje dijagnoze Lynch sindroma (povećani rizik za kancer endometrijuma), testiranje članova porodice
pregnenolon i 17-hidroksipregnenolon	test za kongenitalnu adrenalnu hiperplaziju, dijagnoza deficijencije 3βHSD i 17α-hidroksilaze, ženski hirzuitizam i infertilitet
sindrom fragilnog X hromozoma, molekularna analiza	postavljanje dijagnoze sindroma fragilnog X hromozoma, sindroma tremora/ataksije fragilnog X, prevremene insuficijencije jajnika zbog ekspanzije <i>FMR1</i> gena



IMUNOLOGIJA	
sve komponente komplemента	/
Raji Cell Immune Complex Assay, protočna citometrija	kvantifikacija imunih kompleksa pomaže u proceni stadijuma mnogih autoimunih bolesti, hroničnih infekcija i maligniteta
panel 12 citokina	IL-1 β , IL-2, IL-2R, IL-4, IL-5, IL-6, IL-8, IL-10, IL-12, IL-13, TNF- α , IFN- γ
IFN-γ	
IL-1a	
IL-1b	
IL-2	
IL-2R, solubilni	
IL-4	
IL-5	
IL-6	
IL-8	
IL-10	
leukotrijen E4	evaluacija pacijenata suspektnih na mastocitozu
KIT, analiza mutacije Asp816Val	postavljanje dijagnoze sistemske mastocitoze
N-metilhistamin	skrining i monitoring mastocitoze i poremećaja sistemske aktivacije mastocita (anafilaksa, teške sistemske alergijske reakcije), monitoring stanja u kojima se javlja sekundarna proliferacija i aktivacija mastocita (intersticijalni cistitis)
2,3-dinor-11-beta-prostaglandin F2α	skrining za poremećaje aktivacije mast ćelija uključujući sistemske mastocitoze
histonska autoantitela	evaluacija pacijenata sa lekovima indukovanim lupusom
podklase IgA (ukupni IgA, IgA1, IgA2)	evaluacija imune deficijencije kao posledice deficijencije IgA2, evaluacija pacijenata sa anafilaktičkim transfuzijskim reakcijama
TACI (transmembrane activator and CAML interactor), analiza gena	evaluacija uobičajenih varijabilnih imunodeficijencija, klinički simptomatskih IgA selektivnih deficijencija, limfoproliferativnih bolesti i autoimunih fenotipa povezanih sa uobičajenim varijabilnim imunodeficijencijama
CD20 na B-ćelijama	evaluacija humoralnih imunodeficijencija, procena terapijske deplekcije B ćelija
manan-vezujućii lektin (MBL)	utvrđivanje deficijencije MBL-povećana podložnost infekcijama
IgD	procena statusa humoralnog imuniteta, promene koncentracija su marker promene veličine klona monoklonskih IgD plazma ćelija
titar izoaglutinina, anti-A	evaluacija moguće hipogamaglobulinemije, istraživanje moguće infekcije valjkastim crvima
titar izoaglutinina, anti-B	evaluacija moguće hipogamaglobulinemije, istraživanje moguće infekcije valjkastim crvima
NabFeron (IFNB-1) neutrališuća antitela	detekcija antitela prema interferonu B1

Po (protein nula) antitela	ova antitela se javljaju kod 46% obolelih od Menijerove bolesti, 40% obolelih od otoskleroze, 28% obolelih od progresivnog idiopatskog senzorneuralnog gubitka sluha, 18% obolelih od iznenadnog gubitka sluha
antitela prema kolagenu tipa II	senzorneuralni gubitak sluha, iznenadni gubitak sluha, Menijerova bolest, relapsirajući polihondritis, reumatoidni artritis
68 kD (hsp-70)	antitela prema antigenima unutrašnjeg uha, prisutna kod 70% osoba sa autoimunim gubitkom sluha, većina pacijenata dobro reaguje na tretman kortikosteroidima
fosfatidilglicerol antitela	IgG, IgM, IgA
fosfatidilinozitol antitela	IgG, IgM, IgA
fosfatidilserin antitela	IgG, IgM, IgA
antitela prema trombocitima, protočna citometrija	IgG, IgM, IgA
antitela prema receptoru fosfolipaze A2	razlikovanje primarne i sekundarne membranozne nefropatije
prostaglandin D2	/
prostaglandin E2	/
TGF-β	/
antitela prema 21-hidroksilazi	praćenje adrenalne insuficijencije, predviđanje rizika od razvoja autoimune adrenalne insuficijencije



NEFROLOGIJA	
oksalati	procena veličine pula oksalata u organizmu: enzimске deficijencije i bubrežna insuficijencija
panel hiperoksalurije	razlikovanje primarne i sekundarne hiperoksalurije, što doprinosi odabiru adekvatnog tretmana
GRHPR, analiza gena	utvrđivanje naslednog poremećaja primarne hiperoksalurije (nastanak bubrežnog kamena u detinjstvu ili tokom puberteta)
retinol-vezujući-protein	procena oštećenja ili disfunkcije renalnih tubula, skrining drugih tubularnih abnormalnosti, detekcija hronične asimptomatske disfunkcije renalnih tubula
tubularna reapsorpcija fosfata	procena reapsorpcije fosfata u patološkim stanjima povezanim sa hipofosfatemijom: boginje sa hipofosfatemijom, osteomalacija prouzrokovana tumorom, tumorska kalcinoza; doziranje nadoknada fosfata u teškim deficijencijama-praćenje tubularnog oporavka
ARPKD	postavljanje dijagnoze autozomalne recesivne bolesti policističnih bubrega
antitela prema receptoru fosfolipaze A2	razlikovanje primarne i sekundarne membranozne nefropatije



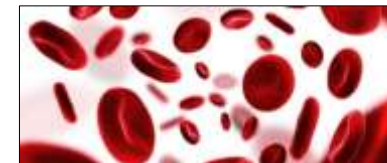
KOAGULACIJA	
inhibitor faktora koagulacije II	
inhibitor faktora koagulacije V	
inhibitor faktora koagulacije VII	
inhibitor faktora koagulacije VIII	
inhibitor faktora koagulacije IX	hemofilija B
inhibitor faktora koagulacije X	
faktor koagulacije X, test aktivnosti hromogena	praćenje oralne antikoagulantne terapije, naročito kod pacijenata sa lupus antikoagulansom i na terapiji argatrobanom
inhibitor faktora koagulacije XI	
hemofilija A, F8 gen, inverzija introna 1 i 22, analiza mutacije	testiranje muškaraca sa hemofilijom A, kada mutacija još nije identifikovana u porodici, utvrđivanje prenosilaca
hemofilija B, F9 gen, skrining poznatih mutacija	testiranje prenosilaca kada je mutacija poznata
hemofilija B, F9 gen, skrining mutacija	utvrđivanje mutacije koja je dovela do hemofilije B, testiranje prenosilaca kada mutacija nije poznata
heparin kofaktor II	sumnja na deficijenciju heparin kofaktora II, hiperkoaguabilna stanja
ACVRL1 gen, poznata mutacija	testiranje osoba koje imaju rizik od nasledne hemoragijske teleangiectazije
ENG i ACVRL1, analiza gena	pomoć pri postavljanju dijagnoze nasledne hemoragijske teleangiectazije
ENG i ACVRL1, analiza velikih delecija/duplikacija	pomoć pri postavljanju dijagnoze nasledne hemoragijske teleangiectazije, tip 1 i 2
ENG gen, poznata mutacija	testiranje pojedinaca koji imaju povećan rizik za poznatu mutaciju ENG gena (nasledna hemoragijska teleangiectazija)
SMAD4, analiza gena	postavljanje dijagnoze juvenilne polipoze i nasledne hemoragijske teleangiectazije
kompleks trombin-antitrombin	/
trombopoetin	/



ENDOKRINOLOGIJA	
CASR, analiza gena	homeostaza kalcijuma
COMT (katehol-O-metil-transferaza), genotipizacija	procena metabolizma estrogena
estrogeni: frakcionisani estron (E1) i estradiol (E2)	preuranjeni ili zakasneli pubertet, procena rizika od fraktura kostiju kod žena u menopauzi, praćenje antiestrogenske terapije (npr. inhibitorima aromataze), supstitucija u menopauzi, hipogonadizam, praćenje razvoja folikula, feminizacija, ginekomastija, estrogen-produkujući tumori kod žena
gonadotropin-oslobađajući hormon (GnRH)	stimuliše oslobađanje FSH i LH
vezujući protein hormona rasta (GHBP)	/
hormon rasta-oslobađajući protein (GH-RH)	/
melatonin	poremećaji spavanja i budnosti
somatostatin	povišen kod dijabetes melitusa, VIP-oma, insulinoma, glukagonoma, gastrinoma
slobodne masne kiseline	evaluacija metaboličkog statusa kod osoba sa endokrinopatijama, detekcija feohromocitoma i glukagon-, tiotropin- i adrenokortikotropin-sekretujućih tumora, monitoring dijabetes melitusa i insulinske rezistencije
tiroglobulin, masena spektroskopija	tačno određivanje serumskog tiroglobulina kod pacijenata koji imaju anti-Tg antitela ili heterofilna antitela; razlikovanje tihog tiroiditisa od Gravesove bolesti
TSI (tiroid-stimulišući imunoglobulin)	/
antitela prema 21-hidroksilazi	praćenje adrenalne insuficijencije, predviđanje rizika od razvoja autoimune adrenalne insuficijencije
kortikosteron	postavljanje dijagnoze deficijencije 11-hidroksilaze, evaluacija kongenitalne adrenalne hiperplazije
pregnenolon i 17-hidroksipregnenolon	test za kongenitalnu adrenalnu hiperplaziju, dijagnoza deficijencije 3βHSD i 17α-hidroksilaze, ženski hirzuitizam i infertilitet
pregnenolon	test za kongenitalnu adrenalnu hiperplaziju, dijagnoza deficijencije 3βHSD i 17α-hidroksilaze
homovanilična kiselina	skrining kateholamin-sekretujućih tumora, praćenje terapije neuroblastoma, skrining pacijenata sa mogućim urođenim greškama u metabolizmu kateholamina
gonadotropin-oslobađajući hormon (GnRH)	stimuliše oslobađanje FSH i LH



METABOLIZAM LEKOVA	
CYP3A5, genotip	optimizacija tretmana lekovima koji se metabolišu preko CYP3A5
CYP1A2, genotip	optimizacija tretmana lekovima koji se metabolišu preko CYP1A2
CYP2C19, genotip	optimizacija tretmana lekovima koji se metabolišu preko CYP2C19 (npr. klopidogrel)
CYP2C9, genotip	optimizacija tretmana lekovima koji se metabolišu preko CYP2C9 (osim varfarina)
CYP2D6, analiza kompletne kaskade	optimizacija tretmana lekovima koji se metabolišu preko CYP2D6 (npr. tamoksifen, tramadol, kodein)
CYP3A4, genotip	optimizacija tretmana lekovima koji se metabolišu preko CYP3A4 (npr. atorvastatin, simvastatin, lovastatin)
HLA-B 1502 genotip	preosetljivost na karbamazepin, fenitoin, lamotrigin (rizik za razvoj Stiven-Džonsovog sindroma i toksične epidermalne nekrolize)
HLA-B 5701 genotip	preosetljivost na abakavir
HLA-B 5801 genotip	preosetljivost na alopurinol
OPRM1 genotip (opioidni receptor Mu1)	predviđanje efikasnosti naltreksona u terapiji alkoholizma
IL 28B polimorfizam (RS12979860)	predviđanje odgovora na pegilovani interferon i terapiju baziranu na ribavirinu, u lečenju virusnog hepatitisa C
NAT2 (N-acetiltransferaza 2) gen, sekvencioniranje infliksimab	identifikacija osoba kojima je potrebno prilagođavanje režima doziranja izonijazida
tiocijanat	kvantifikacija i evaluacija gubitka odgovora na infliksimab (antitela prema infliksimabu)
TPMT (tiopurin-metiltransferaza), genotipizacija	praćenje toksičnosti nitroprusida
tiopurin-metiltransferaza	predviđanje moguće toksičnosti tiopurinskih lekova (6-merkaptopurin, 6-tioguanin i azatioprin)
DPYD (dihidropirimidin dehidrogenaza), analiza gena	predviđanje moguće toksičnosti tiopurinskih lekova (6-merkaptopurin, 6-tioguanin i azatioprin)
UGT1A1 (glukuronozil transferaza 1A1), sekvencioniranje	deficijencija dihidropirimidin dehidrogenaze, identifikacija osoba koje imaju povećan rizik od toksičnosti pri primeni 5-fluorouracila
UGT1A1 (UDP-glukuronozil transferaza 1A1), genotip TA ponovaka	utvrđivanje preosetljivosti na irinotekan
osetljivost na varfarin, genotip, sekvencioniranje	utvrđivanje preosetljivosti na irinotekan
varfarin	identifikacija pacijenata kojima je potrebno prilagođavanje doze varfarina: pacijenti kojima je ranije propisivan i kojima su potrebne višestruke izmene doze da bi se održao željeni INR, pacijenti koji su doživeli trombozu ili krvarenje tokom terapije varfarinom, pacijenti kojima se varfarin prvi put propisuje
11-dehidro-tromboksen B2	praćenje pacijenata čiji INR ne odgovara propisanoj dozi varfarina, naročito u slučajevima kada postoji sumnja u pridržavanje postojeće terapiji
histonska autoantitela	utvrđivanje da li pacijent može da ima koristi od terapije aspirinom, određivanje rizika od koronarne bolesti i moždanog udara, određivanje efikasnosti antitrombotične terapije
	evaluacija pacijenata sa lekovima indukovanim lupusom



HEMATOLOGIJA	
fibrinogen antigen (RID)	razlikovanje kongenitalnih i stečenih defekata fibrinogena, evaluacija afibrinogenemije, hipofibrinogenemije i disfibrinogenemije
titar izoaglutinina, anti-A	evaluacija moguće hipogamaglobulinemije, istraživanje moguće infekcije valjkastim crvima
titar izoaglutinina, anti-B	evaluacija moguće hipogamaglobulinemije, istraživanje moguće infekcije valjkastim crvima
specijalna tipizacija antigena eritrocita	dokaz specifičnosti aloantitela, moguće specifičnosti antitela
evaluacija talasemija i hemoglobinopatija	postavljanje dijagnoze talasemije
glukoza-6-fosfat izomeraza (GPI)	evaluacija osoba sa hroničnom hemolizom
glukoza-6-fosfat dehidrogenaza (G-6-PD)	evaluacija osoba sa hemolitičkom anemijom
nestabilni hemoglobin	evaluacija kongenitalne hemolitičke anemije
evaluacija nasledne sferocitoze	istraživanje mogućeg poremećaja membrane eritrocita
evaluacija enzima eritrocita	evaluacija pacijenata sa defektima u metabolizmu eritrocita ili hemolitičkom anemijom
evaluacija hemolitičke anemije nepoznatog porekla	/
VHL, analiza gena	postavljanje dijagnoze Hippel-Lindau bolesti i VHL-uslovljene nasledne eritrocitoze
kapacitet vezivanja vitamina B12	određivanje nezasićenog kapaciteta vezivanja vitamina B12
autoantitela prema granulocitima	febrilne nehemolitičke transfuzijske reakcije, detekcija autoimunske neutropenije
JAK2, egzon 12 i detekcija drugih mutacija (osim V617F)	razlikovanje reaktivne citoze i hronične mijeloproliferativne bolesti (naročito u slučaju da postoji policitemija)
JAK2, V617F mutacija	razlikovanje reaktivne citoze i hronične mijeloproliferativne bolesti
MPL, egzon 10, detekcija mutacije	razlikovanje reaktivne citoze od mijeloproliferativne neoplazme
imunofenotipizacija leukemije/limfoma, protočna citometrija	evaluacija limfocitoze nepoznate etiologije, identifikacije B- i T- ćelijskih limfoproliferativnih poremećaja, razlikovanje ALL i AML, određivanje podtipova ALL, razlikovanje reaktivne limfocitoze i limfoidne hiperplazije od malignog limfoma, razlikovanje malignog limfoma i akutne leukemije...
lizozim (muramidaza)	procena značajnog povećanja pula granulocita ili monocita kod granulocitnih ili monocitnih leukemija i mijeloproliferativnih bolesti, praćenje terapije u slučaju hronične granulocitne ili hronične monocitne leukemije
somatske mutacije TP53	evaluacija hronične limfocitne leukemije (TP53 ukazuje na brzu progresiju i nepovoljan ishod)
heparin-PF4 (HIT) antitela	evaluacija moguće heparin indukovane trombocitopenije

površinski glikoproteini trombocita, protočna citometrija	identifikacija smanjenja ekspresije GPIIb i GPIIIa (Glanzmann trombastenija), GPIX i GPIb- α (Bernard-Soulier sindrom), GPVI (deficijencija receptora kolagena), GPIa (deficijencija receptora kolagena)
pirimidin 5'-nukleotidaza	praćanje pacijenata sa perzistentnom retikulocitozom
trombopoetin	/
CHIC2 delecija	hipereozinofilni sindrom i sistemska mastocitoza
KIT, analiza mutacije Asp816Val	postavljanje dijagnoze sistemske mastocitoze
2,3-dinor-11-beta-prostaglandin F2α	skrining za poremećaje aktivacije mast ćelija uključujući sistemska mastocitozu
uroporfirinogen dekarboksilaza (UPG D)	postavljanje dijagnoze porfirija cutanea tarda tip II i hepatoeritropoetske porfirije
FECH (ferohelataza), analiza gena	potvrda dijagnoze eritropoetske protoporfirije
protoporfirini, frakcionisani	pomoć pri postavljanju dijagnoze eritropoetske protoporfirije ili dominantne protoporfirije
profil fenotipa B-ćelija	procena imunodeficijencije i imunokompetencije
CD20 na B-ćelijama	evaluacija humoralnih imunodeficijencija, procena terapijske deplecije B ćelija



GENETSKI POREMEĆAJI	
CDKN1C, analiza gena	Beckwith-Wiedemann sindrom, IMAGE sindrom
CFTR, analiza gena	identifikacija mutacije kod obolelih od cistične fibroze, identifikacija mutacija kod atipičnih formi cistične fibroze
Porodično testiranje, chromosomal microarray (CMA)	detekcija promene broja ponovaka- određivanje šablona nasleđivanja, utvrđivanje uzroka i predviđanje mogućih pobačaja, višestruke anomalije ploda
mitohondrijalni genom	sveobuhvatna analiza mitohondrijalnog genoma
Cri-du-chat (5p15.2)	dijagnoza Cri-du-chat sindroma i detekcija rearanžmana koji obuhvataju 5p15.2
Miotonična distrofija tip 1, PCR	dijagnoza miotonične distrofije tip 1
Miotonična distrofija tip 2, PCR	dijagnoza miotonične distrofije tip 2
DMD gen, velike delecije i duplikacije	dijagnoza Dišenove i Bekerove mišićne distrofije, razlikovanje Dišenove i Bekerove mišićne distrofije, utvrđivanje prenosilaca
Fabrijeva bolest, genetska analiza	potvrda dijagnoze Fabrijeve bolesti i testiranje prenosilaca
testiranje mutacije	testiranje jedne ili više mutacija koje su već identifikovane u porodici
Marfanov sindrom (FBN1), poznata mutacija	testiranje pojedinaca koji imaju povećan rizik za poznatu <i>FBN1</i> mutaciju
FBN1, sekvencioniranje gena	pomoć pri postavljanju dijagnoze Marfanovog sindroma, aneurizme i disekcije ascendentne aorte...
FBN1, parcijalno sekvencioniranje gena	pomoć pri postavljanju dijagnoze neonatalnog Marfanovog sindroma
Marfanov sindrom i srodni poremećaji, multigenetski panel	genetska evaluacija osoba sa ličnom ili porodičnom istorijom koja ukazuje na Marfanov sindrom i srodne poremećaje, povećava verovatnoću izbora adekvatnog tretmana
FGA, analiza gena	potvrda dijagnoze familijarne visceralne amiloidoze uslovljene mutacijom <i>FGA</i> gena
LYZ (lizozim), analiza gena	potvrda dijagnoze familijarne visceralne amiloidoze uslovljene mutacijom <i>LYZ</i> gena
TTR (transeritrin), analiza gena	potvrda dijagnoze familijarne amiloidoze uslovljene mutacijom <i>TTR</i> gena
GSN (gelsolin), analiza gena	postavljanje dijagnoze amiloidoze V
sindrom fragilnog X hromozoma, molekularna analiza	postavljanje dijagnoze sindroma fragilnog X hromozoma, sindroma tremora/ataksije fragilnog X, prevremene insuficijencije jajnika zbog ekspanzije <i>FMR1</i> gena
Fridrihova ataksija, analiza ekspanzije ponovaka, nepoznata mutacija	postavljanje dijagnoze Fridrihove ataksije
Fridrihova ataksija, frataksin	postavljanje dijagnoze Fridrihove ataksije, praćenje koncentracija frataksina kod osoba sa dijagnozom Fridrihove ataksije

Gaučerova bolest, analiza gena	postavljanje dijagnoze Gaučerove bolesti, utvrđivanje prenosilaca
Gaučerova bolest, analiza mutacija	postavljanje dijagnoze Gaučerove bolesti
β-glukozidaza	postavljanje dijagnoze Gaucherove bolesti
izovaleril-CoA-dehidrogenaza (IVD), analiza mutacije A282V	postavljanje dijagnoze i prognoza izovalerijske acidemije
analiza poznatog 45X mozaicizma	detekcija mozaicizma polnog hromozoma kod osoba sa 45X kariotipom
MECP2, analiza gena	postavljanje dijagnoze Retovog sindroma
MEFV, analiza gena	postavljanje dijagnoze porodične mediteranske groznice
methemoglobin-reduktaza	potvrda deficijencije methemoglobin-reduktaze (methemoglobinemija)
metilmalonska kiselina	postavljanje dijagnoze metilmalonske acidemije, evaluacija uzroka deficijencije vitamina B12- nekoliko studija utvrdilo da određivanje metilmalonske kiseline može da bude pouzdaniji marker deficijencije vitamina B12 nego direktno određivanje vitamina B12
metilmalonska acidurija i homocistinurija, tip cbIC, analiza gena	postavljanje dijagnoze metilmalonske acidurije i homocistinurije tipa cbIC, razlikovanje tipova cbIC, cbID i cbIF, skrining prenosilaca
metilmalonska acidurija i homocistinurija, tip cbID, analiza gena	postavljanje dijagnoze metilmalonske acidurije i homocistinurije tipa cbID, razlikovanje tipova cbIC, cbID i cbIF, skrining prenosilaca...
MFN2 gen, sekvencioniranje	periferne neuropatije, moždani udar
Miller-Dieker sindrom, delecija 17p13.3	postavljanje dijagnoze Miller-Dieker sindroma, LIS1-uslovljena lizencefalija, detektovanje rearanžmana koji obuhvataju 17p13.3
Niemann-Pickova bolest, tip A i B, analiza gena	postavljanje dijagnoze Niemann-Pickove bolesti, skrining prenosilaca
Niemann-Pickova bolest, tip A i B, analiza mutacija	testiranje potencijalnih prenosilaca, potvrda dijagnoze Niemann-Pickove bolesti
Niemann-Pickova bolest, tip C, analiza gena	postavljanje dijagnoze Niemann-Pickove bolesti, skrining prenosilaca, sekvencioniranje NPC1 i NPC2 gena
oksisteroli	evaluacija moguće dijagnoze Niemann-Pickove bolesti tipa A, B i C; praćenje pacijenata sa dijagnozom Niemann-Pickove bolesti
skrining oligosaharidoza	/
fosfolipidi	test izbora za postavljanje dijagnoze deficijencije lecitin:holesterol-aciltransferaze
Prader-Willi/Angelman sindrom, molekularna analiza	postavljanje dijagnoze Prader-Willi/Angelman sindroma
UBE3A, analiza gena	postavljanje dijagnoze Angelmanovog sindroma kod pacijenata čiji su testovi metilacije bili negativni
pregnenolon i 17-hidroksipregnenolon	test za kongenitalnu adrenalnu hiperplaziju, dijagnoza deficijencije 3βHSD i 17α-hidroksilaze, ženski hirzuitizam i infertilitet
pregnenolon	test za kongenitalnu adrenalnu hiperplaziju, dijagnoza deficijencije 3βHSD i 17α-hidroksilaze
polioli	postavljanje dijagnoze deficijencije transaldolaze ili deficijencije riboza-5-fosfat izomeraze
KRAS, poznata mutacija (Noonanov sindrom)	za osobe koje imaju rizik za određenu KRAS mutaciju

KRAS, sekvencioniranje	postavljanje dijagnoze Noonovog sindroma, kardiofaciokutanog sindroma, Costello sindroma i sličnih stanja
Noonanov sindrom i povezana oboljenja, multigenetski panel	postavljanje dijagnoze Noonovog sindroma i povezanih oboljenja
PTPN11, poznata mutacija	testiranje osoba koje imaju rizik od Noonovog sindroma
PTPN11, sekvencioniranje	postavljanje dijagnoze Noonovog sindroma i LEOPARD sindroma
RAF1 gen, poznata mutacija	testiranje članova porodice koji imaju rizik od nasleđivanja poznate <i>RAF1</i> mutacije; pomoć pri postavljanju dijagnoze Noonovog sindroma, hipertrofične kardiomiopatije, LEOPARD sindroma
RAF1 gen, sekvencioniranje	pomoć pri postavljanju dijagnoze Noonovog sindroma, hipertrofične kardiomiopatije, LEOPARD sindroma
SOS1, sekvencioniranje	pomoć pri postavljanju dijagnoze Noonovog sindroma i gingivalne fibromatoze
SOS1, poznata mutacija	testiranje mutacije koja je identifikovana kod člana porodice
PTPN22 genotip	identifikacija osoba sa dijagnozom reumatoidnog artritisa koje imaju povećan rizik za razvijanje teže forme bolesti
panel purina i pirimidina	evaluacija i monitoring pacijenata sa simptomima poremećaja metabolizma purina i pirimidina
RET protoonkogen	postavljanje dijagnoze multiple endokrine neoplazije tip A ili B, Hiršprungove bolesti ili sindroma kongenitalne centralne hipoventilacije, prediktivno testiranje za članove porodice
SHOX DNA DxTM	utvrđivanje razloga za zaostajanje u razvoju
skrining Smith-Lemli-Opitz sindroma	potvrda deficijencije 7-dehidroholesterol reduktaze
steroli	postavljanje dijagnoze moguće dezmosteroloze i sitosterolemije
HEXA, analiza gena	postavljanje dijagnoze Tay-Sachsove bolesti, testiranje prenosilaca
HEXA, analiza mutacije	testiranje prenosilaca, potvrda dijagnoze kod suspektnih slučajeva
heksaminidaza A (MUGS)	postavljanje dijagnoze Tay-Sachsove bolesti, varijanta B1
heksaminidaza A i ukupne heksaminidaze	postavljanje dijagnoze i utvrđivanje prenosilaca Tay-Sachsove bolesti
TGFBR1, sekvencioniranje	pomoć pri postavljanju dijagnoze Loeys-Dietz sindroma, Marfanovog sindroma, Marfan-like sindroma, porodične aneurizme torakalne arterije ili Shprintzen-Goldberg sindroma
TGFBR1, poznata mutacija	testiranje pojedinaca pod rizikom za poznatu <i>TGFBR1</i> mutaciju
TGFBR2, sekvencioniranje	pomoć pri postavljanju dijagnoze Loeys-Dietz sindroma, Marfanovog sindroma, Marfan-like sindroma, porodične aneurizme torakalne arterije ili Shprintzen-Goldberg sindroma
TGFBR2, poznata mutacija	testiranje pojedinaca pod rizikom za poznatu <i>TGFBR2</i> mutaciju
TNFRSF1A, analiza gena	postavljanje dijagnoze TRAPS sindroma (tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome)
TP53, analiza gena	postavljanje dijagnoze Li Fraumeni sindroma ili Li Fraumeni-like sindroma, prediktivno testiranje članova porodice
tripeptidil-transferaza 1 (TPP1) i palmitoil-protein tioesteraza 1 (PPT1)	postavljanje dijagnoze neuronalne ceroidne lipofuscinoze (NCL), pomoć pri razlikovanju infantilne i kasne infantilne NCL
nasledne konjugovane hiperbilirubinemije	razlikovanje Dubin-Johnson i Rotor sindroma
UGT1A1 (UDP-glukuronozil transferaza 1A1), sekvencioniranje	hiperbilirubinemija: potvrda dijagnoze Gilbertovog ili Crigler Najjar sindroma, testiranje potencijalnih prenosilaca

UGT1A1 (UDP-glukuronozil transferaza 1A1), poznata mutacija	testiranje osoba koje imaju rizik od mutacije <i>UGT1A1</i> , kad je ona već utvrđena kod člana porodice
uniparentalna dizomija	evaluacija pacijenata sa mozaicizmom, placentalnim mozaicizmom ili Robertsonovim translokacijama; evaluacija pacijenata sa karakteristikama koje su povezane sa uniparentalnom dizomijom (Russell-Silver sindrom); utvrđivanje mehanizma bolesti kod osoba sa retkim autozomalnim recesivnim bolestima
7q11.23 delecija	postavljanje dijagnoze Williams sindroma, detekcija rearanžmana koji obuhvataju 7q11.23 koji nisu demonstrirani konvencionalnom citogenetikom
Wilsonova bolest	postavljanje dijagnoze Wilsonove bolesti
4p16.3 delecija	postavljanje dijagnoze Wolf-Hirschom sindroma, detekcija rearanžmana koji nisu detektovani konvencionalnom citogenetikom
ABCD1 (X-vezana adrenoleukodistrofija), analiza gena	postavljanje dijagnoze X-vezane adrenoleukodistrofije
mikrodelecije hromozoma Y, molekularna detekcija	evaluacija muškaraca sa azospermijom, teškom oligozoospermijom i neobjašnjenim faktorom infertiliteta
1p36.3 sindrom delecije	postavljanje dijagnoze sindroma delecije 1p36, detekcija rearanžmana koji obuhvataju 1p36.3 koji nisu demonstrirani konvencionalnom citogenetikom
22q11.2 delecija/duplikacija	postavljanje dijagnoze delecije/duplikacije 22q, detekcija rearanžmana koji obuhvataju 22q11.2 ili 22q11.3 koji nisu demonstrirani konvencionalnom citogenetikom
ARPKD	postavljanje dijagnoze autozomalne recesivne bolesti policističnih bubrega
transferin deficijentan ugljenim hidratima	skrining kongenitalnih poremećaja glikozilacije
ugljeni hidrati u urinu	postavljanje dijagnoze poremećaja sa povećanom ekskrecijom fruktoze, glukoze, galaktoze...
holestanol	postavljanje dijagnoze cerebrotendinalne ksantomatoze
estri holesterola	postavljanje dijagnoze lecitin:holesterol-aciltransferaze, procena poremećaja metabolizma zbog holestaze ili bolesti jetre
cistična fibroza, analiza 23 mutacije	identifikacija mutacije, testiranje članova porodice
11-deoksikortizol	postavljanje dijagnoze kongenitalne adrenalne hiperplazije
CYP21A2 (21-hidroksilaza), analiza gena	postavljanje dijagnoze i skrining prenosilaca kongenitalne adrenalne hiperplazije sa deficijencijom 21-hidroksilaze, analiza mutacija
kortikosteron	postavljanje dijagnoze deficijencije 11-hidroksilaze, evaluacija kongenitalne adrenalne hiperplazije
protoporfirini, frakcionisani	pomoć pri postavljanju dijagnoze eritropoetske protoporfirije ili dominantne protoporfirije
CPOX, analiza gena	postavljanje dijagnoze nasledne koproporfirije
uroporfirinogen dekarboksilaza (UPG D)	postavljanje dijagnoze porfirija cutanea tarda tip II i hepatoeritropoetske porfirije
PPOX, analiza gena	postavljanje dijagnoze porfirije variegata, identifikacija porodične mutacije
MTHFRA C677T, analiza mutacije	koronarna arterijska bolest, akutni infarkt miokarda, periferna vaskularna arterijska bolest, moždani udar, venska tromboembolija, povišeni bazalni nivo homocisteina
MTHFRA 1298C, analiza mutacije	koronarna arterijska bolest, akutni infarkt miokarda, periferna vaskularna arterijska bolest, moždani udar, venska tromboembolija, povišeni bazalni nivo homocisteina
5-metiltetrahidrofolat	/

panel poremećaja kreatinina	evaluacija pacijenata sa suspektnim urođenim greškama metabolizma kreatinina
N-acetilgalaktozamin-6-sulfataza	pomoć pri postavljanju dijagnoze Morquio A bolesti
β-galaktozidaza	postavljanje dijagnoze GM1 ganglioziidoze, Morquio B bolesti, galaktoziidoze
MLYCD, analiza gena	postavljanje dijagnoze deficijencije malonil-CoA (greška u metabolizmu masnih kiselina), skrining prenosilaca
acil dehidrogenaza srednjeg lanca	postavljanje dijagnoze deficijencije acil-CoA-dehidrogenaze srednjeg lanca
lizofosfatidilholin	skrining osoba sa sniženim HDL-holesterolom da bi se ispitala potencijalna hipoalfalipoproteinemija
lizozomalna kiselna lipaza	evaluacija pacijenata sa kliničkom slikom koja sugeriše deficijenciju lizozomalne kisele lipaze
GALC, analiza gena	postavljanje dijagnoze Krabbe bolesti, testiranje prenosilaca
profil masnih kiselina (C8-C28)	praćenje tretmana mitohondrijalnih i peroksizmalnih poremećaja, praćenje tretmana deficijencije esencijalnih masnih kiselina
profil esencijalnih masnih kiselina	evaluacija unosa i apsorpcije esencijalnih masnih kiselina i identifikacija deficijencija
profil masnih kiselina-mitohondrije	defekti u mitohondrijalnoj oksidaciji masnih kiselina
profil masnih kiselina-peroksizomi	peroksizmalni poremećaji
piperkolična kiselina	diferencijacija između poremećaja biogeneze peroksizoma (npr. Zellweger sindrom) i poremećaja sa gubitkom 1 funkcije peroksizoma
HMBS, analiza gena	postavljanje dijagnoze deficijencije hidrosimetilbilan sintetaze ili akutne intermitentne porfirije
homovanilična kiselina	skrining kateholamin-sekretujućih tumora, prećenje terapije neuroblastoma, skrining pacijenata sa mogućim urođenim greškama u metabolizmu kateholamina
galaktoza	postavljanje dijagnoze galaktozemije
galaktoza-1-fosfat uridiltransferaza	postavljanje dijagnoze deficijencije galaktoza-1-fosfat uridiltransferaze
galaktozemija, panel 14 mutacija	identifikacija mutacije
GALT, analiza gena	identifikacija mutacije kod obolelih od galaktozemije, a negativni su za uobičajene mutacije koje izazivaju galaktozemiju
GNPTAB1, analiza gena	postavljanje dijagnoze ili utvrđivanje prenosilaca mukopolidoze II α/β i mukopolidoze III α/β
TAC1 (transmembrane activator and CAML interactor), poznata mutacija	identifikacija prisustva TAC1 mutacije kada je ona već identifikovana kod člana porodice
Kalmanov sindrom, delecija Xp22.3	postavljanje dijagnoze Kalmanovog sindroma



ZDRAVSTVENA USTANOVA

JUGOLAB[®]

ZAVOD ZA LABORATORIJSKU DIJAGNOSTIKU

OSTALO	
F2-izoprostani	procena sistemskog oksidativnog stresa i lipidne peroksidacije
nikotin i metaboliti	praćenje upotrebe duvana
HIV, tropizam za koreceptore	odabir terapije antagonistima-da li virus za ulazak u ćelije koristi koreceptor CCR5, CXCR4 ili oba
viskoznost seruma	detekcija povećane viskoznosti seruma, praćenje pacijenata sa sindromom hiperviskoziteta
ksantin i hipoksantin u urinu	postavljanje dijagnoze ksantinurije, evaluacija smanjene koncentracije mokraćne kiseline u serumu ili urinu, praćenje tretmana alopurinolom