|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | ФГБУ «НМИЦ гематологии» Минздрава России  Лаборатория генной инженерии  г. Москва, Новый Зыковский проезд, д. 4.  Единая справочная служба: +7 (800) 775-05-82, +7 (495) 612-45-51 |  |

НАПРАВЛЕНИЕ НА МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Ф.И.О. пациента *(полностью)* \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Дата рождения \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Пол (муж./жен.) \_\_\_\_\_\_\_\_

**Просим Вас обязательно прикладывать к заявке медицинское заключение пациента с указанием данных семейного анамнеза и данных лабораторных исследований (важное клиническое значение имеют показатели фактора свертывания (с указанием метода определения – хромогенный/клоттинг)/антиген фактора Виллебранда, ристоцетин-кофакторная активность/уровень фибриногена/данные электрофореза гемоглобинов/количество сидеробластов, в том числе кольцевых форм/тип порфирии, биохимические показатели обмена порфиринов в моче) в зависимости от исследования, на которое направляется пациент. Без этих данных интерпретация найденных вариантов может быть затруднена.**

**Направляемый биоматериал в НМИЦ гематологии**: периферическая кровь, биоптат ворсин хориона *(нужное подчеркнуть)*, иное *(указать)* \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Услуга, которую необходимо провести:**

**Отметьте ✓ необходимое лабораторное исследование (при назначении нескольких исследований обязательно указание последовательности в поле «Комментарий»; также обращаем Ваше внимание, что исследования будут выполняться последовательно, а не одновременно, и заключение по каждому из исследований будет отправлено в соответствии со сроком его выполнения)**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **✓** | **Код услуги** | **Наименование лабораторных исследований** | **Срок выполнения исследования,**  **рабочие дни** |
|  | A12.05.012.001 | Выявление точечных мутаций в гене глобина | 10 |
|  | A12.05.005.004 | Генотипирование групп крови по системе AB0 | 15 |
|  | A12.05.006.001 | Генотипирование по антигену D системы Резус (резус-фактор) | 15 |
|  | A12.05.007.007 | Генотипирование по антигенам C, c, E, e системы Резус (резус-фактор) | 15 |
|  | B03.005.009.001 | Молекулярно-генетическое исследование мутаций в генах фибриногена | 30 |
|  | B03.005.009.002 | Молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене фактора VII (гипопроконвертинемия) | 20 |
|  | B03.005.009.003 | Молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене фактора XII (болезнь Хагемана) | 15 |
|  | B03.005.020.001 | ДНК диагностика гемофилии В | 15 |
|  | B03.005.020.002 | Семейная ПЦР-диагностика гемофилии А (1 образец)\* | 5 |
|  | B03.005.020.003 | Определение инверсий inv1 и inv22 в гене фактора VIII (гемофилия А) | 10 |
|  | B03.005.020.004 | Молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене фактора VIII (гемофилия А) | 30 |
|  | B03.019.017.001 | ДНК-диагностика порфирий (1 нозология)\*\* | 20 |
|  | B03.005.009.004 | Определение мутаций в гене фактора V | 30 |
|  | B03.005.009.005 | Определение мутаций в гене фактора Х | 20 |
|  | B03.005.009.006 | Определение мутаций в гене фактора XI | 20 |
|  | B03.005.009.007 | Определение мутаций в гене фактора XIII | 22 |
|  | B03.005.009.008 | Определение мутаций в гене vWF | 40 |
|  | B03.005.012.001 | Определение мутаций в гене ALAS2 (сидеробластная анемия) | 15 |
|  | B03.005.009.008.001 | ДНК-диагностика 2N типа болезни Виллебранда | 22 |
|  | B03.005.009.008.002 | ДНК-диагностика 2В типа болезни Виллебранда | 10 |
|  | B03.005.009.008.003 | Определение мутаций в экзонах 18 и 28 гена vWF | 10 |
|  | B03.006.001.001 | Семейная ДНК-диагностика наследственных заболеваний (1 образец, 1 нозология) \*\*\* | 10 |

\*-исследование проводится только по предварительному согласованию с лабораторией по электронному адресу **pshenichnikova.o@blood.ru**

\*\*- для направительного диагноза порфирия **ОБЯЗАТЕЛЬНО** указать тип порфирии

\*\*\* - обязательно указание гена и мутации, которую необходимо проверить (копия результата исследования пробанда, все страницы)

Комментарий (заполняется при необходимости) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Дата и время забора биоматериала\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Контактная данные врача**

Медицинская организация \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Ф.И.О. направившего врача \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Контактный телефон, e-mail врача \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Результат исследования выслать по e-mail**\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Дата \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Лечащий врач \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_