**медицинская генетика**

**Направления научных исследований:**

1. Анализ генетических полиморфизмов, ассоциированных с патогенезом (кардиоваскулярные патологии, системы детоксикации, гепатология, бронхо-легочная система, болезнь Паркинсона и др.);
2. Определение генетических полиморфизмов и оценка экспрессии функциональных генов при сердечно-сосудистых заболеваниях.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№ п/п** | **Услуга** | **Научное оборудование** | **Методы и методики измерения** |
|  | **1** | **2** | **3** |
| 1 | Проведение рутинной ПЦР для амплификации исследуемых локусов и генов;Проведение реакции обратной транскрипции;Электрофорез нуклеиновых кислот, полуколичественная оценка электрофореграмм | Комплект оборудования для проведения полимеразной цепной реакции, включая: Система горизонтального электрофореза SafeBlue Electrophoresis System (Major Science, США) 2шт, Система визуализации (трансилюминатор) SafeBlue Imager System с цифровой камерой 2штБокс абактериальный с вертикальным ламинарным потоком воздуха II класса биозащиты Labculture, 10124201803; Бокс УФ-защиты для проведения ПЦР-реакций Streamline, 10124201803; Центрифуга-вортекс «Мультиспин MSC-3000», BioSan , 10104104210; Центрифуга низкоскоростная iFuge M08VT, 10124201802; Вортекс V-32, 10124201954; Рефрижираторная настольная высокоскоростная центрифуга Neofuge 13R, 10124201800; Аспиратор с сосудом-ловушкой FTA-1, 10124201951; Отсасыватель медицинский ОМ-1, 10124202224 | Проведение анализа уровней экспрессии генов методом ПЦРПостановка реакции обратной транскрипции |
| 2 | Детекция результатов электрофореза с помощью системы визуализации и гель-документации | Система визуализации и гель-документации ESSENTIAL-V6 WL 26MX UVlpure | Детекция результатов электрофореза |
| 3 | Выделение и очитка нуклеиновых кислот | Вытяжной шкаф  | Тотальное выделение ДНК из цельной крови методом фенольной очистки |
| 4 | Концентирование биологических проб  | Концентратор вакуумный Alfa в комплекте с ротором на 72х5мл и на 48х1,5/2,0мл и 76х0,5мл микропробирок и вакуумной системой VacSafe 15 | Проведение концентрирования до ультрамалых объемов жидкости |
| 5 | Исследование концентраций нуклеиновых кислот и пептидов | Спектрофотометр NanoVue Plus  | Анализ спектральных характеристик ультрамалых объемов образцов нуклеиновых кислот и пептидов |
| 6 | Хранение биологического материала (ДНК) человека | Морозильник горизонтальный серии 8600, 85л ThermoFisher Scientific Forma 8600 | Методика криоконсервации биопроб нуклеиновых кислот |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№ п/п** | **Услуга клинической диагностики** | **Научное оборудование** | **Методы и методики измерения** |
|  | **1** | **2** | **3** |
| 1 | Определение полиморфизма генов MTHFR, CBS для диагностики тромбофилии вследствие гипергомоцистеинемии | Комплект оборудования для проведения полимеразной цепной реакции, включая: Система горизонтального электрофореза SafeBlue Electrophoresis System (Major Science, США) 2шт, Система визуализации (трансилюминатор) SafeBlue Imager System с цифровой камерой 2шт; Система визуализации и гель-документации ESSENTIAL-V6 WL 26MX UVlpure | Относительный количественный анализ экспрессии генов методом ПЦР |
| 2 | Определение полиморфизма генов FV, FII для диагностики тромбофилии вследствие гиперкоагуляции | Относительный количественный анализ экспрессии генов методом ПЦР |
| 3 | Определение полиморфизма гена ACE для диагностики нефропатии вследствие гипертензии | Относительный количественный анализ экспрессии генов методом ПЦР |
| 4 | Определение полиморфизма гена MCM6 для диагностики непереносимости лактозы | Относительный количественный анализ экспрессии генов методом ПЦР |
| 5 | Определение полиморфизма гена SMN1 для диагностики спинальной мышечной атрофии | Относительный количественный анализ экспрессии генов методом ПЦР |
| 6 | Определение полиморфизма гена MEFV для диагностики семейной средиземноморской лихорадки | Относительный количественный анализ экспрессии генов методом ПЦР |
| 7 | Определение полиморфизма гена HFE для диагностики наследственного гемохроматоза | Относительный количественный анализ экспрессии генов методом ПЦР |
| 8 | Определение полиморфизма гена CFTR для диагностики муковисцидоза | Относительный количественный анализ экспрессии генов методом ПЦР |
| 9 | Определение полиморфизма гена GJB2 для диагностики бессиндромной глухоты | Относительный количественный анализ экспрессии генов методом ПЦР |
| 10 | Определение полиморфизма гена HLA II Alleles для диагностики целиакии | Относительный количественный анализ экспрессии генов методом ПЦР |
| 11 | Определение полиморфизма гена FMR1 для диагностики синдрома Мартина-Белла | Относительный количественный анализ экспрессии генов методом ПЦР |
| 12 | Определение полиморфизма гена DMD для диагностики Миодистрофии Дюшена | Относительный количественный анализ экспрессии генов методом ПЦР |