



LIETUVOS RESPUBLIKOS SVEIKATOS APSAUGOS MINISTRAS

**ĮSAKYMAS
DĖL GENETIKOS ASMENS SVEIKATOS PRIEŽIŪROS PASLAUGŲ TEIKIMO
INDIKACIJŲ IR ŠIŲ PASLAUGŲ IŠLAIDŲ APMOKĖJIMO PRIVALOMOJO SVEIKATOS
DRAUDIMO FONDO BIUDŽETO LĖŠOMIS TVARKOS APRAŠO
PATVIRTINIMO**

2014 m. gruodžio 31 d. Nr. V-1458
Vilnius

Vadovaudamasi Lietuvos Respublikos sveikatos priežiūros įstaigų įstatymo 10 straipsnio 6 punktu ir Lietuvos Respublikos sveikatos draudimo įstatymo 9 straipsnio 6 dalimi:

1. T v i r t i n u Genetikos asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo indikacijų ir šių paslaugų išlaidų apmokėjimo Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis tvarkos aprašą (pridedama).

2. P r i p a ž į s t u netekusiu galios Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2005 m. birželio 23 d. įsakymą Nr. V-522 „Dėl Žmogaus genetikos paslaugų, apmokamų iš Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto, sąrašo ir jų bazinių kainų patvirtinimo“ su visais pakeitimais ir papildymais.

3. N u s t a t a u, kad šis įsakymas įsigalioja 2015 m. sausio 1 d.

Sveikatos apsaugos ministrė

Rimantė Šalaševičiūtė

PATVIRTINTA
Lietuvos Respublikos
sveikatos apsaugos ministro
2014 m. gruodžio 31 d.
įsakymu Nr. V-1458

GENETIKOS ASMENS SVEIKATOS PRIEŽIŪROS PASLAUGŲ TEIKIMO INDIKACIJŲ IR ŠIŲ PASLAUGŲ IŠLAIDŲ APMOKĖJIMO PRIVALOMOJO SVEIKATOS DRAUDIMO FONDO BIUDŽETO LĖŠOMIS TVARKOS APRAŠAS

I SKYRIUS BENDROSIOS NUOSTATOS

1. Genetikos asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo indikacijų ir šių paslaugų išlaidų apmokėjimo Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis tvarkos aprašas (toliau – Aprašas) nustato genetikos asmens sveikatos priežiūros paslaugų, už kurias mokama Privalomojo sveikatos draudimo fondo (toliau – PSDF) biudžeto lėšomis (toliau – genetikos paslaugos), sąrašą, šių paslaugų teikimo indikacijas, genetinių tyrimų skyrimo tvarką ir genetikos paslaugų išlaidų apmokėjimo tvarką.

2. Genetikos paslaugos teikiamos vadovaujantis Genetikos asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo reikalavimų aprašu, patvirtintu Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2012 m. rugpjūčio 2 d. įsakymu Nr. V-745 „Dėl Genetikos asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo reikalavimų aprašo patvirtinimo“.

II SKYRIUS GENETIKOS PASLAUGŲ SĄRAŠAS

3. Genetikos paslaugų sąrašą sudaro:

- 3.1. gydytojo genetiko konsultacija;
- 3.2. gydytojo genetiko konsultacija, kai atliekamas (-i) genetinis tyrimas (-ai), įtrauktas (-i) į Pirmąjį genetinių tyrimų sąrašą (1 priedas);
- 3.3. gydytojo genetiko konsultacija, kai atliekamas (-i) genetinis tyrimas (-ai), įtrauktas (-i) į Antrąjį genetinių tyrimų sąrašą (2 priedas);
- 3.4. gydytojo genetiko arba akušerio ginekologo konsultacija, kai atliekamas (-i) prenatalinis (-iai) neinvazinis (-iai) genetinis (-iai) tyrimas (-ai), įtrauktas (-i) į Trečiąjį genetinių tyrimų sąrašą (3 priedas);
- 3.5. gydytojo genetiko konsultacija, kai atliekamas (-i) prenatalinis (-iai) vaisiaus audinių genetinis (-iai) tyrimas (-ai), įtrauktas (-i) į Ketvirtąjį genetinių tyrimų sąrašą (4 priedas);
- 3.6. genetiniai tyrimai, įtraukti į Brangiųjų genetinių tyrimų sąrašą (5 priedas).

III SKYRIUS GENETIKOS PASLAUGŲ TEIKIMO INDIKACIJOS

4. Genetikos paslaugos teikiamos pagal šias indikacijas:

- 4.1. pacientui ir (ar) jo pirmos eilės giminėms, t. y. tėvams ir vaikams arba broliams ir seserims, yra patvirtinta genetinės ligos diagnozė;
- 4.2. pacientui įtariama genetinė liga, kai paneigiamos (nepatvirtinamos) šių ligų, būklių ar simptomų negenetinės priežastys:
 - 4.2.1. įgimtų formavimosi ydų, anomalijų (diagnozuotų ar įtariamų),
 - 4.2.2. regos ir (ar) klausos sutrikimų (lęšiuko, priekinių akies struktūrų, gyslainės ir tinklainės, regos nervo ligos, neaiškios kilmės ir įgimtos glaukomos, akių judesių sutrikimų, lęšio drumstumo, lęšio panirimo, „vyšnios kauliuko“ dėmės tinklainėje, pigmentinio retinito, neaiškios kilmės progresuojančio regos silpnumo, klausos sutrikimų, kurtumo),

4.2.3. nervų sistemos sutrikimų (padidėjusio mieguistumo, raumenų hipotonijos ir (ar) hipertonijos, miotonijos, parėzės, ekstrapiramidinių judesių sutrikimų, koordinacijos sutrikimų, periferinės polineuropatijos, neaiškios kilmės insulto, autonominės nervų sistemos sutrikimų, hidrocefalijos, encefalopatijos),

4.2.4. jungiamojo audinio ir raumenų bei skeleto sistemos sutrikimų (raumenų hipotrofijos ir (ar) hipertrofijos, mialgijos, progresuojančio raumenų silpnumo, kaulų ir sąnarių deformacijų, sąnarių judrumo pokyčių, augimo sutrikimo),

4.2.5. kraujodaros organų veiklos sutrikimų (neaiškios kilmės splenomegalijos, anemijos, pancitopenijos, trombocitų, eritrocitų ar leukocitų struktūros ar skaičiaus pakitimų, imuninės sistemos funkcijų sutrikimo, karščiavimo, krešėjimo sutrikimo),

4.2.6. širdies ir kraujagyslių sistemos sutrikimų (pirminių širdies struktūrinių ir funkcinių sutrikimų, ankstyvosios (prasidedančios laikotarpiu nuo naujagimystės iki paauglystės) aterosklerozės, trombembolijos, paveldimų aortos ir kraujagyslių bei limfinės sistemos ligų),

4.2.7. odos ir jos priedų pokyčių (odos hipopigmentacijos ir (ar) hiperpigmentacijos, išaugų, fotosensibilizacijos, hiperelastingumo, *cutis laxa*, neįprastos plaukų spalvos ir struktūros, alopecijos, nagų pokyčių, pūslių, keratozinių, ichtiozinių odos pakitimų),

4.2.8. lytinės ir šlapimo sistemos sutrikimų (lytinės diferenciacijos ir vystymosi sutrikimų, pirminio ar antrinio nevaisingumo ir (ar) oligo- / amenorėjos, ankstyvosios inkstų akmenligės, neįprasto šlapimo kvapo ir spalvos, nefropatijos, inkstų kanalėlių ligų),

4.2.9. virškinimo sistemos sutrikimų (neaiškios kilmės virškinimo sutrikimų, kepenų funkcijos sutrikimų, kepenų fibrozės ar cirozės, hepatomegalijos, hipotrofijos, nepakantumo tam tikriems maisto produktams, dantų pakitimų, burnos gleivinės pakitimų, pasikartojančio lėtinio pankreatito, malabsorbcijos),

4.2.10. kvėpavimo sistemos struktūros ir funkcijos patologijos (ankstyvajame amžiuje, t. y. laikotarpiu nuo naujagimystės iki paauglystės, prasidedančios lėtinės plaučių ligos),

4.2.11. genetinėms ligoms būdingų endokrininių sutrikimų (skydliaukės, kasos endokrininių funkcijų, antinksčių, kiaušidžių, sėklidžių, kitų endokrininių liaukų sutrikimų, žemo ar aukšto ūgio),

4.2.12. bendraklinikiniais laboratoriniais tyrimais nustatytos metabolinės acidozės, hiperamonemijos, hipoglikemijos, laktacidozės, ketozės ar kitų neaiškios kilmės pakitimų, kuriuos parodo laboratorinių rodiklių reikšmių pokyčiai,

4.2.13. genetinėms ligoms būdingų patologiinių radinių, nustatytų instrumentiniais tyrimais (magnetinio rezonanso, kompiuterinės tomografijos, radiologiniais, branduoliniais, ultragarsiniais, pozitronų emisijos tomografijos, funkciniais tyrimais),

4.2.14. neįprasto paciento fenotipo,

4.2.15. psichomotorinio vystymosi atsilikimo, protinio atsilikimo, autizmo ir autizmo spektro sutrikimų bei genetinėms ligoms būdingų psichikos sutrikimų simptomų;

4.3. pirmos eilės giminių, t. y. tėvų ir vaikų arba brolių ir seserų (pirmos eilės giminės turi 50 proc. bendrų genų), antros eilės giminių, t. y. pusbrolių ir pusseserių arba dėdžių ir dukterėčių, arba tetų ir sūnėnų (antros eilės giminės turi 25 proc. bendrų genų), ar trečios eilės giminių, t. y. antros eilės pusbrolių ir pusseserių (trečios eilės giminės turi 12,5 proc. bendrų genų), santuoka;

4.4. įtariamai paveldimo vėžio sindromai, kai pacientui nustatoma ši patologija:

4.4.1. krūties karcinoma, diagnozuota ne vyresniam kaip 50 metų asmeniui,

4.4.2. krūties karcinoma, kai gaunami neigiami estrogeno, progesterono ir HER2 receptorių tyrimų (visų trijų tyrimų) rezultatai (ER, PER, HER2 (-)),

4.4.3. medulinė krūties karcinoma,

4.4.4. abipusė (pirminė) krūtų karcinoma,

4.4.5. vyrų krūties karcinoma,

4.4.6. krūties ir kiaušidžių / kiaušintakių / pilvaplėvės / kasos / skrandžio karcinoma / melanoma tai pačiai pacientei,

4.4.7. krūties karcinoma, nustatyta ne mažiau kaip dviem pirmos eilės giminaičiams,

4.4.8. kiaušidžių / kiaušintakių / pilvaplėvės invazyvi karcinoma,

4.4.9. 10 ir daugiau storosios žarnos polipų,

4.4.10. storosios žarnos karcinoma, diagnozuojama ne vyresniam kaip 50 metų asmeniui,

- 4.4.11. gimdos kūno (endometro) karcinoma, diagnozuojama ne vyresnei kaip 50 metų moteriai,
- 4.4.12. navikiniame audinyje aptinkama molekulinė, histologinių ir (ar) imunohistocheminių galimų paveldimo vėžio sindromų požymių (mikrosatelitų nestabilumas, MMR baltymų deficitas ir kt.),
- 4.4.13. nustatomi du (ar daugiau) Lynčo spektro piktybiniai navikai (sinchroniniai / metachroniniai navikai),
- 4.4.14. skydliaukės medulinė karcinoma,
- 4.4.15. feochromocitoma,
- 4.4.16. antinksčių žievės (adrenokortikalinė) karcinoma,
- 4.4.17. gastrinoma,
- 4.4.18. plonosios žarnos karcinoma,
- 4.4.19. kasos neuroendokrininiai navikai (NET) ir hiperparatiroidizmas,
- 4.4.20. smegenėlių ir (ar) akių tinklainės hemangioblastoma / angiomatozė,
- 4.4.21. vestibulinė švanoma (neurolemoma) ir (ar) daugybinės meningiomos,
- 4.4.22. sarkoma (išskyrus Ewing'o tipą),
- 4.4.23. abipusė inkstų angiomiolipoma,
- 4.4.24. onkologinė liga, diagnozuojama ne vyresniems kaip 50 metų asmenims (išskyrus onkohematologines ligas, plaučių, gimdos kaklelio piktybinius navikus),
- 4.4.25. abipusiai porinių organų piktybiniai navikai,
- 4.4.26. kliniškai įtariamai autosominiu dominantiniu būdu paveldimi vėžio sindromai (pvz., tuberozinės sklerozės kompleksas, neurofibromatozė (I ir II tipo), Peutz-Jeghers'o, Cowden'o, Li-Fraumeni, krūties arba kiaušidžių vėžio, Lynčo, von Hippel-Lindau sindromas, daugybinės endokrininės neoplazijos, paveldimos feochromocitomos-paragangliomos, šeiminė adenominė polipozė, juvenilinė polipozė ir kt.),
- 4.4.27. kliniškai įtariamai autosominiu recesyviniu būdu paveldimi vėžio sindromai (pvz., MUTYH-asocijuota polipozė, Nijmegen'o sindromas, ataksija-telangiiektazija ir kt.);
- 4.5. prenatalinės diagnostikos indikacijos:
- 4.5.1. moteris yra vyresnio amžiaus (35 metų ir vyresnė suėjus gimdymo terminui),
- 4.5.2. vaisiaus biologinis tėvas yra vyresnio amžiaus (42 metų ir vyresnis apvaisinimo laikotarpiu),
- 4.5.3. ankstesnių nėštumų metu nustatyti vaisiaus chromosomų skaičiaus ar struktūros pokyčiai,
- 4.5.4. moteris yra pagimdžiusi vaiką, sergantį chromosomine ar genine liga, arba vaiką, kuriam nustatytos dauginės formavimosi ydos,
- 4.5.5. nors vienas nėštumas buvo nutrauktas dėl vaisiaus formavimosi ydų (pagal anamnezę),
- 4.5.6. yra buvę ne mažiau kaip du savaiminiai persileidimai ar nesivystantys nėštumai (pagal anamnezę),
- 4.5.7. moteris arba vaisiaus biologinis tėvas serga paveldima liga ar turi įgimtą vystymosi defektą, ar yra paveldimos ligos nešiotojas,
- 4.5.8. moters arba vyro (vaisiaus biologinio tėvo) pirmos eilės giminės serga paveldima liga arba turi įgimtą vystymosi defektą,
- 4.5.9. moteriai arba vaisiaus biologiniam tėvui nustatomi subalansuoti chromosomų persitvarkymai arba mozaikinis kariotipas,
- 4.5.10. ultragarsiniu tyrimu nustatoma vaisiaus ir (ar) nėštumo patologija arba chromosominės patologijos žymenys,
- 4.5.11. moters kraujo serume nustatomi biocheminiai chromosominių ligų ar nervinio vamzdelio defektų žymenys,
- 4.5.12. moteris nėštumo metu perseraga ar serga infekcine liga (raudonuke, toksoplazmoze, citomegalo virusine infekcija ar kt.), ar yra paveikiama žalingų cheminių ir (ar) fizinių veiksnių (radiacijos, chemoterapijos, aukštos temperatūros ar vaistų, galinčių turėti teratogeninį poveikį),
- 4.5.13. nėštumas po pagalbinio apvaisinimo *in vitro* (mėgintuvėlyje) procedūros,
- 4.5.14. vaisiaus biologiniai tėvai yra pirmos–trečios eilės giminės.

IV SKYRIUS

GENETINIŲ TYRIMŲ SKYRIMO TVARKA

5. Gydytojas genetikas tyrimus skiria tada, kai tyrimo rezultatas gali turėti įtakos diagnozės nustatymui, prevencinių priemonių taikymui ar gydymo taktikos pasirinkimui.

6. Genetinių tyrimų skyrimas turi būti pagrįstas racionalumo principu: sudėtingesni ir (ar) brangesni tyrimai skiriami, jei tyrimų, priskiriamų mažiau sudėtingų ir (ar) mažiau kainuojančių tyrimų grupei, rezultatai yra neinformatyvūs arba jų nepakanka įtariamai ligai diagnozuoti.

7. Asmens sveikatos priežiūros įstaiga gali teikti Aprašo 3 punkte išvardytas genetikos paslaugas, jei užtikrina visų tyrimų (įrašytų į Aprašo 3.2–3.5 papunkčiuose nurodytus genetinių tyrimų sąrašus), būtinų atitinkamai genetikos paslaugai suteikti, atlikimą.

8. Gydytojo genetiko konsultacijos metu pagal jo kompetenciją turi būti atliekami visi pacientui būtini tiriamieji ir gydomieji veiksmai. Teikiant Aprašo 3.4 ir 3.5 papunkčiuose nurodytas paslaugas, turi būti atliekamas vaisiaus ultragarsinis tyrimas, leidžiantis tiksliau nustatyti nėštumo trukmę ir įvertinti chromosominės patologijos žymenis.

9. Pagal Aprašo 4.5.1, 4.5.2, 4.5.10–4.5.13 papunkčiuose nurodytas indikacijas Aprašo 3 priede išvardyti tyrimai gali būti atliekami ir gydytojų akušerių ginekologų konsultacijos perinatologijos centruose metu.

10. Genetiniai tyrimai, įtraukti į Brangiųjų genetinių tyrimų sąrašą, pacientams skiriami gydytojų konsiliumo, kuriame dalyvauja gydytojas genetikas, sprendimu dėl indikacijų sąrašė (pateikiamame Aprašo III skyriuje) nurodytos būklės, jei, pasinaudojus visomis kitomis diagnozavimo galimybėmis, nenustatoma tiksli diagnozė ir (ar) brangiųjų genetinių tyrimų rezultatas gali turėti įtakos renkantis gydymo taktiką. Sprendimas skirti brangiųjų genetinį tyrimą turi būti išsamiai pagrindžiamas medicinos dokumentuose.

V SKYRIUS

APMOKĖJIMO TVARKA

11. Už genetikos paslaugas, nurodytas Aprašo 3.1–3.5 papunkčiuose, mokama vadovaujantis Asmens sveikatos priežiūros paslaugų organizavimo ir apmokėjimo tvarka, patvirtinta Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 1998 m. birželio 18 d. įsakymu Nr. 329 „Dėl bazinių kainų patvirtinimo“.

12. Vieno gydymo epizodo (gydymo epizodas – paciento lankymasis ambulatorinėje asmens sveikatos priežiūros įstaigoje pas gydytoją specialistą dėl tos pačios priežasties) metu gali būti teikiamos skirtingai kainuojančios genetikos paslaugos, nurodytos Aprašo 3.1–3.5 papunkčiuose. Jeigu antrojo arba trečiojo paciento apsilankymo pas gydytoją genetiką metu teikiama brangiau kainuojanti genetikos paslauga nei pirmojo apsilankymo metu, PSDF biudžeto lėšomis gali būti apmokama brangiau kainuojančios genetikos paslaugos išlaidos.

13. Už genetikos paslaugas, nurodytas Aprašo 3.1–3.5 papunkčiuose, mokama pagal PSDF biudžeto lėšomis apmokamų specializuotų ambulatorinių asmens sveikatos priežiūros paslaugų ir bazinių kainų sąrašė nurodytas bazines kainas. Į gydytojo genetiko konsultacijų bazines kainas įskaičiuojamos laboratorinių ir kitų tyrimų (tarp jų – ir vaisiaus ultragarsinio tyrimo) sąnaudos. Už Aprašo 3.2–3.5 papunkčiuose nurodytas genetikos paslaugas mokama tik tuomet, jei atliekamas bent vienas tyrimas, įtrauktas į atitinkamą genetinių tyrimų sąrašą (šie sąrašai nurodomi Aprašo 3.2–3.5 papunkčiuose).

14. Genetinių tyrimų, įtrauktų į Brangiųjų genetinių tyrimų sąrašą, ir atitinkančių Aprašo 10 punkte nurodytas sąlygas, išlaidos apmokamos PSDF biudžeto lėšomis, vadovaujantis Brangiųjų tyrimų ir procedūrų išlaidų apmokėjimo tvarkos aprašu, patvirtintu Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2005 m. balandžio 27 d. įsakymu Nr. V-304 „Dėl Brangiųjų tyrimų ir procedūrų, kurių išlaidos apmokamos Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis, ir jų bazinių kainų sąrašo bei Brangiųjų tyrimų ir procedūrų išlaidų apmokėjimo tvarkos aprašo patvirtinimo“.

Genetikos asmens sveikatos
 priežiūros paslaugų teikimo
 indikacijų ir šių paslaugų išlaidų
 apmokėjimo Privalomojo sveikatos
 draudimo fondo biudžeto lėšomis
 tvarkos aprašo 1 priedas

PIRMASIS GENETINIŲ TYRIMŲ SĄRAŠAS

Eil. Nr.	Tyrimo pavadinimas
1	<i>RNAI</i> geno 1555A > G mutacijos tyrimas
2	Y chromosomos mikrodelecijų nustatymas
3	<i>SRY</i> geno sekos nustatymas
4	(CA) <i>n</i> pasikartojančių sekų polimorfizmo distrofino gene (DMD-45 ir DMD-50) tyrimas
5	α -1 antitripsino genotipo nustatymas
6	Delecijų distrofino gene nustatymas
7	Pasikartojančių sekų skaičiaus hantingtino gene tyrimas
8	Cistinės fibrozės transmembraninio laidumo reguliavimo baltymo (CFTR) geno F508del mutacijos nustatymas
9	<i>FGFR3</i> geno p. G380R mutacijos, lemiančios achondroplaziją, tyrimas
10	Leideno V faktoriaus geno mutacijos p. R506Q tyrimas
11	Kiekybinis amino rūgščių kraujo plazmoje tyrimas
12	Protrombino geno mutacijos G20210A tyrimas
13	Organinių rūgščių tyrimas
14	<i>ATP7B</i> geno p.H1069Q mutacijos nustatymas
15	α -iduronidazės aktyvumo nustatymas sausame kraujo mėginyje
16	Kariotipo nustatymas iš periferinio kraujo limfocitų
17	Šlapimo analizės programa (dešimt kokybinių testų metabolitams šlapime nustatyti)
18	Chloridų koncentracijos prakaitu nustatymas
19	Rūgštinės α - gliukozidazės aktyvumo nustatymas sausame kraujo mėginyje
20	Fluorimetrinis tirozino koncentracijos kraujo serume nustatymas
21	Sialotransferinų izoelektrinis fokusavimas
22	Purinų / pirimidinų koncentracijos nustatymas
23	Biocheminiai tyrimai mukopolisacharidozėms nustatyti
24	Fenilalanino koncentracijos sausuose kraujo pavyzdžiuose nustatymas
25	Kreatino, guanidino acetato koncentracijos nustatymas kraujyje ir šlapime
26	Aminorūgščių plonasluoksnė chromatografija
27	Angliavandenių plonasluoksnė chromatografija
28	Laisvo ir bendro karnitino koncentracijos nustatymas
29	Kiekybinis oroto rūgšties nustatymas šlapime
30	Šeiminio genetinio pokyčio nustatymas
31	Kariotipo nustatymas iš odos fibroblastų
32	<i>SMN1</i> geno delecijų nustatymas
33	<i>CMT1A</i> geno duplikacijos nustatymas
34	Fragilios-X sindromo metilinimo tyrimas
35	<i>PAH</i> geno R408W mutacijos nustatymas

Genetikos asmens sveikatos
 priežiūros paslaugų teikimo
 indikacijų ir šių paslaugų išlaidų
 apmokėjimo Privalomojo sveikatos
 draudimo fondo biudžeto lėšomis
 tvarkos aprašo 2 priedas

ANTRASIS GENETINIŲ TYRIMŲ SĄRAŠAS

Eil. Nr.	Tyrimo pavadinimas
1	Chromosomų tyrimas fluorescentinės <i>in situ</i> hibridizacijos (<i>FISH</i>) metodu
2	<i>AR</i> geno koduojančios sekos mutacijų tyrimas
3	Viso <i>DMD</i> geno koduojančios sekos tyrimas
4	<i>FGFR3</i> geno mutacijų nustatymas
5	Prader-Willi ir Angelman sindromų diagnostika: 15q11–13 srities delecijos ir metilinimo tyrimas
6	<i>FISH</i> dėl mikrodelecinių sindromų (<i>FISH</i> -22q11; <i>FISH</i> -15q11; <i>FISH</i> -17p11.2; <i>FISH</i> -7q11)
7	<i>BRCA1</i> ir <i>BRCA2</i> geno dažniausių mutacijų tyrimas
8	<i>GJB2</i> geno mutacijų tyrimas
9	Cistinę fibrozę lemiančių <i>CFTR</i> geno 50 dažniausių taškinių mutacijų nustatymas <i>ARMS</i> metodu
10	Cistinę fibrozę lemiančių <i>CFTR</i> geno taškinių mutacijų nustatymas
11	Trinukleotidinių pasikartojančių sekų skaičiaus <i>DMPK</i> gene nustatymas
12	Tetranukleotidinių pasikartojančių sekų skaičiaus <i>CNBP</i> gene nustatymas
13	Tetranukleotidinių pasikartojančių sekų skaičiaus <i>FRDA</i> gene nustatymas
14	α - galaktozidazės aktyvumo sausame kraujo mėginyje nustatymas
15	Pasikartojančių sekų skaičiaus <i>FMRI</i> gene tyrimas
16	13, 18, 21 ir lyties chromosomų aneuploidijų tyrimas
17	21 chromosomos aneuploidijų tyrimas
18	18 chromosomos trisomijos aneuploidijų tyrimas
19	13 chromosomos trisomijos aneuploidijų tyrimas
20	Lyties chromosomų trisomijos aneuploidijų tyrimas
21	<i>CMTX1</i> lemiančių <i>GJB1</i> geno taškinių mutacijų nustatymas
22	<i>CMT1B</i> lemiančio <i>MPZ</i> geno tyrimas
23	<i>CMT2A</i> lemiančio <i>MFN2</i> geno tyrimas
24	<i>PMP22</i> geno tyrimas
25	Subtelomerinių chromosomų sričių delecijų / duplikacijų tyrimas
26	Paveldimo polinkio trombofilijai tyrimas
27	Kopijų skaičiaus <i>SMN1</i> / <i>SMN2</i> genuose tyrimas
28	<i>MECP2</i> geno mutacijų, lemiančių Rett'o sindromą, tyrimas
29	<i>MIDI1</i> geno mutacijų tyrimas
30	<i>PTS</i> geno tyrimas
31	<i>SLC6A8</i> geno tyrimas
32	<i>SLC26A2</i> geno tyrimas
33	<i>HFE</i> geno mutacijų nustatymas
34	Autosominę ar susijusią su lyties chromosomomis genetinę patologiją lemiančio geno mutacijų tyrimas

Genetikos asmens sveikatos
prižiūros paslaugų teikimo
indikacijų ir šių paslaugų išlaidų
apmokėjimo Privalomojo sveikatos
draudimo fondo biudžeto lėšomis
tvarkos aprašo
3 priedas

TREČIASIS GENETINIŲ TYRIMŲ SĄRAŠAS

Eil. Nr.	Tyrimo pavadinimas
1	I nėštumo trimestro biocheminis nėščiosios kraujo serumo tyrimas (dvigubas testas)
2	II nėštumo trimestro biocheminis nėščiosios kraujo serumo tyrimas (trigubas testas)

Genetikos asmens sveikatos
 priežiūros paslaugų teikimo
 indikacijų ir šių paslaugų išlaidų
 apmokėjimo Privalomojo sveikatos
 draudimo fondo biudžeto lėšomis
 tvarkos aprašo
 4 priedas

KETVIRTASIS GENETINIŲ TYRIMŲ SĄRAŠAS

Eil. Nr.	Tyrimo pavadinimas
1	Chromosomų tyrimas fluorescentinės <i>in situ</i> hibridizacijos (FISH) metodu
2	Cistinę fibrozę lemiančių <i>CFTR</i> geno 50 dažniausių taškinių mutacijų nustatymas ARMS metodu
3	Androgenų rezistentiškumą lemiančio <i>AR</i> geno tyrimas
4	Cistinę fibrozę lemiančių <i>CFTR</i> geno taškinių mutacijų nustatymas
5	<i>DMD</i> geno delecijų / duplikacijų tyrimas
6	<i>FGFR3</i> geno mutacijų nustatymas
7	FISH dėl mikrodelecinių sindromų (FISH-22q11; FISH-15q11; FISH-17p11.2; FISH-7q11)
8	<i>GJB2</i> geno mutacijų tyrimas
9	Trinukleotidinių pasikartojančių sekų skaičiaus <i>DMPK</i> gene nustatymas
10	Tetranukleotidinių pasikartojančių sekų skaičiaus <i>CNBP</i> gene nustatymas
11	Tetranukleotidinių pasikartojančių sekų skaičiaus <i>FRDA</i> gene nustatymas
12	Pasikartojančių sekų skaičiaus <i>FMRI</i> gene tyrimas
13	13, 18, 21 ir lyties chromosomų aneuploidijų tyrimas
14	21 chromosomos aneuploidijų tyrimas
15	18 chromosomos aneuploidijų tyrimas
16	13 chromosomos aneuploidijų tyrimas
17	Lyties chromosomų aneuploidijų tyrimas
18	CMTX1 lemiančių <i>GJB1</i> geno taškinių mutacijų nustatymas
19	CMT1B lemiančio <i>MPZ</i> geno tyrimas
20	CMT2A lemiančio <i>MFN2</i> geno tyrimas
21	<i>PMP22</i> geno tyrimas
22	Kariotipo nustatymas iš periferinio kraujo limfocitų
23	Subtelomerinių chromosomų sričių delecijų / duplikacijų tyrimas
24	Delecijų <i>SMN1</i> gene nustatymas
25	<i>MECP2</i> geno taškinių mutacijų tyrimas
26	<i>CMT1A</i> genetinės srities delecijos / duplikacijos nustatymas
27	Fragilios-X sindromo metilinimo tyrimas
28	<i>PAH</i> geno R408W mutacijos nustatymas
29	<i>PTS</i> geno tyrimas
30	<i>SLC6A8</i> geno tyrimas
31	<i>SLC26A2</i> geno tyrimas
32	<i>HFE</i> geno mutacijų nustatymas
33	Prenatalinė DNR analizė dėl CMV, toksoplazmozės ar kitų teratogeninių infekcijų
34	Vaisiaus kariotipo tyrimas (iš amniono, choriono gaurelių ar kraujo)
35	Autosominę ar susijusią su lyties chromosomomis genetinę patologiją lemiančio geno mutacijų tyrimas
36	<i>RNAI</i> geno 1555A > G mutacijos tyrimas
37	<i>SRY</i> geno sekos nustatymas
38	(CA) <i>n</i> pasikartojančių sekų polimorfizmo distrofino gene (DMD-45 ir DMD-50) tyrimas
39	α -1 antitripsino genotipo nustatymas
40	Pasikartojančių sekų skaičiaus hantingtino gene tyrimas

41	F508del mutacijos cistinės fibrozės transmembraninio laidumo reguliavimo baltymo (<i>CFTR</i>) gene nustatymas
42	Leideno V faktoriaus geno mutacijos p. R506Q tyrimas
43	Protrombino geno mutacijos G20210A tyrimas
44	Organinių rūgščių tyrimas
45	<i>ATP7B</i> geno H1069Q mutacijos nustatymas
46	Biocheminiai tyrimai lizosomų kaupimo ligoms nustatyti
47	Šeiminio genetinio pokyčio nustatymas
48	Prader-Willi ir Angelman sindromų diagnostika: 15q11–13 srities delecijos ir metilinimo tyrimas

Genetikos asmens sveikatos
 priežiūros paslaugų teikimo
 indikacijų ir šių paslaugų išlaidų
 apmokėjimo Privalomojo sveikatos
 draudimo fondo biudžeto lėšomis
 tvarkos aprašo
 5 priedas

BRANGIŪJŲ GENETINIŲ TYRIMŲ SĄRAŠAS

Eil. Nr.	Tyrimo pavadinimas
1	Pirmoji grupė
1.1	<i>VHL</i> geno tyrimas
1.2	<i>NF2</i> geno tyrimas
1.3	<i>BRCA1</i> geno tyrimas
1.4	<i>BRCA2</i> geno tyrimas
1.5	<i>APC</i> geno tyrimas
1.6	<i>MLH1</i> geno tyrimas
1.7	<i>MSH2</i> geno tyrimas
1.8	<i>MSH6</i> geno tyrimas
1.9	<i>TP53</i> geno tyrimas
1.10	<i>RET</i> geno tyrimas
1.11	<i>FLCN</i> geno tyrimas
1.12	<i>STK11</i> geno tyrimas
1.13	<i>PTCH</i> geno tyrimas
1.14	<i>SDHB</i> geno tyrimas
1.15	<i>SDHD</i> geno tyrimas
1.16	<i>SDHC</i> geno tyrimas
1.17	<i>MEN1</i> geno tyrimas
1.18	<i>CDKN2A</i> ir <i>CDK4</i> genų tyrimas
1.19	<i>CDH1</i> geno tyrimas
1.20	<i>RBI</i> geno tyrimas
1.21	<i>LDLR</i> , <i>APOB</i> ir <i>TCSK9</i> genų tyrimas
1.22	Dažniausių <i>CFTR</i> geno mutacijų (71-os) nustatymas
2	Antroji grupė
2.1	Vektorinė lyginamoji genomo hibridizacija
2.2	Subtelomerinis <i>FISH</i> tyrimas
2.3	Pilnas <i>BRCA1</i> ir <i>BRCA2</i> genų tyrimas
2.4	<i>MLH1</i> ir <i>MSH2</i> genų tyrimas
2.5	<i>TSC1</i> ir <i>TSC2</i> genų tyrimas
2.6	Kelių–keliasdešimties genų koduojančių sekų tyrimas naujos kartos sekoskaita
3	Trečioji grupė
3.1	Hipertrofinę kardiomiopatiją lemiančių genų mutacijų tyrimas
3.2	Ilgo QT sindromą lemiančių genų mutacijų tyrimas
3.3	Viso žmogaus egzomo sekoskaita