



Genetički testovi za dijagnostiku neuromišićnih bolesti dostupni u Srbiji

Bolest	Gen/Vrsta analize	Institucija
Dišenova i Bekerova mišićna distrofija (DMD/BMD)	Duplikacije i delecije u genu <i>DMD</i>	CHMG, NK
	Haplotip gena <i>DMD</i>	CHMG
Miotonična distrofija tip 1 (DM1)	<i>DMPK</i>	CHMG, NK
Miotonična distrofija tip 2 (DM2)	<i>CNBP (ZNF9)</i>	CHMG
Udno-pojasna mišićna distrofija 2A (LGMD2A)	<i>CAPN3</i>	NK
Nasledne senzorne i motorne neuropatije (Charcot-Marie-Tooth, CMT)	Duplikacija <i>PMP22</i>	CHMG, NK
	Sekvenciranje <i>PMP22</i>	
	<i>MPZ</i>	
	<i>GJB1</i>	CHMG
	<i>LITAF (SIMPLE)</i>	
Neuromiotonija i aksonalna neuropatija (NMAN)	<i>EGR2</i>	
	<i>NDRG1</i>	
Kongenitalna katarakta, facijalni dismorfizam i nasledna neuropatija (CCFDN)	<i>HINT1</i>	CHMG
Nasledna neuropatija sa osetljivošću na pritisak (HNPP)	<i>CTDP1</i>	CHMG
	Delecija <i>PMP22</i>	CHMG, NK
Kongenitalni mijastenični sindrom (CMS)	<i>CHRNE</i> (1267delG)	CHMG
	<i>RAPSN</i> (c.264C>A)	CHMG
Spinalna mišićna atrofija	<i>SMN1</i>	CHMG
Amiotrofična lateralna skleroza 1 (ALS1)	<i>SOD1</i>	
	<i>TARDBP</i>	CHMG, NK
	<i>ANG</i>	
Frontotemporalna demencija i/ili amiotrofična lateralna skleroza 1 (FTDALS1)	<i>C9orf72</i>	CHMG, NK
Kenedijeva bolest (SBMA)	<i>AR</i>	CHMG, NK
Mitohondrijske bolesti	Sekvenciranje mtDNK	NK
Mioklonična epilepsija sa crvenim krpičastim vlaknima	<i>MT-TK</i>	CHMG

CHMG

Centar za humanu molekularnu genetiku Biološkog fakulteta

kontakt osoba prof. dr Dušanka Savić Pavićević, duska@bio.bg.ac.rs

http://www.bio.bg.ac.rs/01_centar_materijali.php?id_centra=2

NK

Klinika za neurologiju Kliničkog Centra Srbije

kontakt osoba prof. dr Ivana Novaković, tetaana61@yahoo.com