

| ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ IMID                          |                                 |                             |   |           |           |
|---|---------------------------------|-----------------------------|---|-----------|-----------|
| ZESPÓŁ PRACOWNI GENETYKI MOLEKULARNEJ                   |                                 |                             |   |           |           |
| Lp.   | jednostka chorobowa             | gen/region                  | zakres analizy  | procedura | cena (zł) |
| <b>PANELE ANALIZOWANE Z WYKORZYSTANIEM TECHNIKI NGS</b> |                                 |                             |   |           |           |
| 1   | Eksom kliniczny                 | <i>Panel TruSight One</i>   | Analiza genów klinicznie znaczących pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego (na bazie sekwencjonowania eksomu)  | GEN-66    | 5000      |
|   |                                 |                             | Dodatkowa analiza wariantów z procedury GEN-66  | GEN-67    | 1500      |
| 2   | Eksom                           | -                           | Analiza eksomu pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego (w pierwszej kolejności analiza genów klinicznie znaczących)   | GEN-77    | 6500      |
|   |                                 |                             | Dodatkowa analiza wariantów z procedury GEN-77  | GEN-78    | 1500      |
|   |                                 |                             | Analiza eksomu pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego - sekwencjonowanie 2 osób objawowych (rodzeństwo, probant + objawowy rodzic)                             | GEN-77O   | 7500      |
|   |                                 |                             | Analiza eksomu pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego - sekwencjonowanie probanta i rodziców   | GEN-77T   | 9500      |
| 3   | Niepełnosprawność intelektualna | <i>panel genów</i>          | Analiza genów związanych z niepełnosprawnością intelektualną (na bazie sekwencjonowania eksomu)   | GEN-66A   | 5000      |
| 4   | Encefalopatie padaczkowe        | <i>panel genów</i>          | 49 genów (lista dostępna w ZGM)   | GEN-66B   | 1800      |
|   |                                 |                             | 49 genów (lista dostępna w ZGM) + zabezpieczenie materiału od rodziców i ewentualne badanie wybranych wariantów (potwierdzenie patogenności / badanie nosicielstwa) | GEN-66BE  | 2200      |
| 5   | Dystonia/Choroba Parkinsona     | <i>panel genów</i>          | <i>TOR1A, TAF1, GCH1, TH, SPR, THAP1, MR1, PRRT2, SGCE, ATP1A3, PRKRA, SLC2A1, SNCA, LRRK2, VPS35, PARK2, PINK1, PARK7, ATP13A2, FBXO7, SLC6A3</i>                  | GEN-66C   | 5000      |
| 6   | RASopatie                       | <i>panele genów (Roche)</i> | 20 genów (lista dostępna w ZGM)   | GEN-66D   | 1600      |
| 7   | Epidermolysis bullosa           |                             | 18 genów (lista dostępna w ZGM)   | GEN-66D   | 1600      |
| 8   | Niedosłuch niesyndromiczny      |                             | 90 genów (lista dostępna w ZGM)   | GEN-66E   | 1800      |
| 9   | Rybia łuska                     |                             | 35 genów (lista dostępna w ZGM)   | GEN-66F   | 1800      |
| 10  | Inne genodermatozy              |                             | lista dostępna w ZGM  | GEN-66F   | 1800      |
| 11  | Dysplazje ektodermalne          |                             | lista dostępna w ZGM  | GEN-66F   | 1800      |

|    |   |
|----|---|
| 12 | Zespół Alstroma                             |
| 13 | Zespół Wolframa                             |
| 14 | Zespół Perrault                             |
| 15 | Zespół Alporta                              |
| 16 | Zespół oskrzelowo-uszno-nerkowy, zespół BOR |
| 17 | Zespół Jervell i Lange-Nielsen              |
| 18 | Zespół Pendreda                             |
| 19 | Zespół Sticklera                            |
| 20 | Zespół Treacher-Collins                     |
| 21 | Zespół Ushera                               |
| 22 | Zespół Waardenburga                         |
| 23 | Zespół Dravet / Dravet-like                 |
| 24 | Zespół Angelmana / Zespół Retta             |
| 25 | Zespół Baraitser-Winter                     |
| 26 | Zespół Kabuki                               |
| 27 | Zespół Rubinsteina-Taybiego                 |
| 28 | Zespół Coffina-Lowry'ego                    |
| 29 | Zespół Coffina-Siris                        |
| 30 | Zespół Nicolaidesa-Baraistera               |
| 31 | Zespół Klippel-Feil                         |
| 32 | Schwannomatoza                              |
| 33 | Zespół Floating-Harbor                      |
| 34 | Kraniosynostozy                             |
| 35 | Zespół Marfana / Zespół Loeyisa-Dietza      |

panele genów (Roche)

|  |   |         |      |
|--|---|---------|------|
|  | <i>ALMS1</i>  | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>WFS1, CISD2</i>  | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>CLPP, HARS2, LARS2, HSD17B4</i>  | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>COL4A3, COL4A4, COL4A5</i>   | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>EYA1, SIX5</i>   | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>KCNE1, KCNQ1</i>   | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>FOXI1, SLC26A4</i>   | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2</i>   | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>TCOF1, POLR1C, POLR1D</i>  | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>CDH23, USH3A, WHRN, VLGR1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, ABHD12, USH2A, HARS</i> | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10</i>  | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>SCN1A + PCDH19, CHD2, HCN1, GABRB3</i>   | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>UBE3A, CDKL5, FOXG1, CDKL5</i>   | GEN-66E | 1800 |
|  | <i>ACTB, ACTG1</i>  | GEN-66D | 1600 |
|  | <i>KDM6A, KMT2D</i>   | GEN-66D | 1600 |
|  | <i>CREBBP, EP300</i>  | GEN-66D | 1600 |
|  | <i>RPS6KA3</i>  | GEN-66D | 1600 |
|  | <i>ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMRCE1</i>   | GEN-66D | 1600 |
|  | <i>SMARCA2</i>  | GEN-66D | 1600 |
|  | <i>GDF3, GDF6, MEOX1</i>  | GEN-66D | 1600 |
|  | <i>LZTR1, SMARCB1</i>   | GEN-66D | 1600 |
|  | <i>SRCAP</i>  | GEN-66D | 1600 |
|  | <i>panel genów na podstawie Twigg, Wilkie, AJHG, 2015</i>                                 | GEN-66G | 1800 |
|  | <i>panel genów (FBN1, TGFB1, TGFB2, TGFB3, SMAD3, FBN2)</i>                               | GEN-66G | 1800 |

|  |                                      |                      |   |         |      |
|--|--------------------------------------|----------------------|---|---------|------|
| 36   | Panel "overgrowth"                   | panele genów (Roche) | lista dostępna w ZGM  | GEN-66G | 1800 |
| 37   | Zespół Gorlina                       |                      | <i>PTCH1, PTCH2, SUFU</i>   | GEN-66G | 1800 |
| 38   | Dyzostozy twarzowe                   |                      | lista dostępna w ZGM  | GEN-66G | 1800 |
| <b>ANALIZY WYKONYWANE TECHNIKĄ SEKWENCJONOWANIA METODĄ SANGERA LUB MLPA/MS-MLPA (do ceny badania należy doliczyć koszt izolacji DNA - 80PLN)</b> |                                      |                      |   |         |      |
| 39   | Izolacja materiału DNA z krwi/tkanek | -                    | -   | GEN-13  | 80   |
| <b>CHOROBY CFTR-ZALEŻNE</b>  |                                      |                      |   |         |      |
| 40   | Niepłodność męska                    | CFTR                 | Analiza eksonu 10   | GEN-01A | 200  |
|  |                                      |                      | Analiza eksonów 4, 7, 9-11, w tym identyfikacja mutacji F508del i dele2,3 (21kb)  | GEN-01B | 400  |
|  |                                      | AZF                  | Analiza 6 loci chromosomu Y   | GEN-01D | 250  |
| 41   | Mukowiscydoza (CF)                   | CFTR                 | Badanie nosicielstwa jednej dowolnej mutacji w genie CFTR   | GEN-02A | 200  |
|  |                                      |                      | Identyfikacja mutacji F508del i mutacji dele2,3(21kb) oraz wszystkich innych mutacji (ponad 70) w eksonie 10                                  | GEN-02B | 200  |
|  |                                      |                      | Test MLPA (P091)  | GEN-02J | 500  |
|  |                                      |                      | Analiza wszystkich 27 eksonów   | GEN-02F | 2450 |
|  |                                      |                      | Identyfikacja około 700 mutacji w tym 16 mutacji występujących w Polsce najczęściej   | GEN-02H | 650  |
|  |                                      |                      | Identyfikacja ponad 500 rzadko występujących mutacji w genie CFTR - analiza eksonów 1-6b,8, 9,18 (uzupełnienie procedury GEN2H)- cz. 1        | GEN-02G | 900  |
|  |                                      |                      | Identyfikacja ponad 500 rzadko występujących mutacji w genie CFTR analiza eksonów 12,14a-17a, 19, 22-24 (uzupełnienie procedury GEN2H)- cz. 2 | GEN-02I | 900  |
| Badanie dwóch dowolnych mutacji w genie CFTR   | GEN-02C                              | 300                  |   |         |      |
| 42   | Zapalenie trzustki                   | CFTR, SPINK1, PRSS1  | Analiza genów: CFTR (ekson 10 + dele2,3 (21kb)), PRSS1 (eksony 2 i 3), SPINK1 (ekson 3)   | GEN-03A | 440  |
|  |                                      |                      | Analiza genów: CFTR (eksony 4, 9-11 + dele2,3 (21kb)), PRSS1 (eksony 2 i 3), SPINK1 (ekson 3)   | GEN-03B | 900  |
|  |                                      | CTRC                 | Analiza eksonów 2,3,7   | GEN-03C | 300  |
|  |                                      | CPA1                 | Analiza eksonów 7-10  | GEN-03D | 500  |

| NEUROLOGIA |   |          |   |         |      |
|------------|---|----------|---|---------|------|
| 43         | Zespół łamliwego chromosomu X (FraX) przedwczesne wygasanie czynności jajników związane z FraX (FXPOF) zespół drżenia i ataksji związany z FraX (FXTAS) | FMR1     | Badanie przesiewowe   | GEN-04A | 180  |
|            |   |          | analiza pod kątem obecności premutacji/mutacji (zestaw AmplideX FMR1 PCR Kit) | GEN-04C | 600  |
|            |   |          | Test MS-MLPA (ME029) (tylko chłopcy)  | GEN-04D | 550  |
|            |   |          | Analiza sekwencji kodującej (tylko rozpoznanie FraX)                          | GEN-04E | 1000 |
| 44         | Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX)   | ARX      | Analiza wszystkich eksonów  | GEN-21A | 950  |
|            |   |          | Identyfikacja najczęstszych mutacji w eksonie 2                               | GEN-21B | 300  |
|            |   | MECP2    | Test MLPA (P015) (zespół duplikacji MECP2)                                    | GEN-21C | 390  |
|            |   | MRX      | Test MLPA (16 genów, P106)  | GEN-21D | 550  |
| 45         | Ataksja Friedreicha (FRDA)  | FXN      | Identyfikacja mutacji dynamicznej   | GEN-07A | 450  |
|            |   |          | Analiza eksonów 1-5   | GEN-07C | 750  |
|            |   |          | Test MLPA (P316)  | GEN-07B | 500  |
| 46         | Zespół Prader-Williego (PWS)  | 15q11-13 | Test metylacji (chromosom 15)   | GEN-08A | 310  |
|            |   |          | Analiza mikrosatelitów (chromosom 15q)  | GEN-08B | 850  |
|            |   |          | Test MS-MLPA (ME028)  | GEN-08C | 500  |
| 47         | Zespół Angelmana (AS)   | 15q11-13 | Test metylacji  | GEN-09A | 310  |
|            |   |          | Mikrosatelity (chromosom 15q)   | GEN-09B | 850  |
|            |   |          | Test MS-MLPA (ME028)  | GEN-09C | 500  |
|            |   | UBE3A    | Analiza eksonów 7-16  | GEN-09G | 950  |
| 48         | Zespół Retta (RTT)/Rett-like  | MECP2    | Analiza eksonów 2-4   | GEN-29A | 400  |
|            |   |          | Test MLPA (P015)  | GEN-29B | 390  |
|            |   | CDKL5    | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-29C | 1500 |
|            |   |          | Test MLPA (P189)  | GEN-29D | 390  |
|            |   | FOXG1    | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-29E | 450  |

|    |   |                                 |   |         |      |
|----|---|---------------------------------|---|---------|------|
| 49 | Zespół FG   | <i>MED12</i>                    | Analiza eksonów 21-28, 37   | GEN-62A | 600  |
| 50 | Makrocefalia/autyzm   | <i>PTEN</i>                     | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-72A | 800  |
| 51 | Choroby związane z genem SLC2A1 (zespoły niedoboru transportera glukozy GLUT1)                    | <i>SLC2A1</i>                   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-10A | 900  |
|    |   |                                 | Test MLPA (P138)  | GEN-10B | 500  |
| 52 | Choroby związane z genem SCN1A (zespół Dravet, padaczka uogólniona z drgawkami gorączkowymi plus) | <i>SCN1A</i>                    | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-15A | 2450 |
|    |   |                                 | Test MLPA (P137)  | GEN-15B | 390  |
| 53 | zespół padaczki i upośledzenia umysłowego kobiet (PCDH19)   | <i>PCDH19</i>                   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-48A | 850  |
|    |   |                                 | Test MLPA (P330)  | GEN-48B | 390  |
| 54 | Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK2)  | <i>PARK2</i>                    | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-18A | 1250 |
|    |   |                                 | Test MLPA (P051, P052)  | GEN-18B | 600  |
| 55 | Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK6)  | <i>PINK1</i>                    | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-74A | 800  |
|    |   |                                 | Test MLPA (P051, P052)  | GEN-74B | 600  |
| 56 | Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK7)  | <i>DJ1</i>                      | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-74C | 700  |
|    |   |                                 | Test MLPA (P051, P052)  | GEN-74B | 600  |
| 57 | Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK8)  | <i>LRRK2</i>                    | Identyfikacja mutacji p.Gly2019Ser  | GEN-20A | 200  |
|    |   |                                 | Analiza eksonów 30, 31, 34, 35, 41, 48 (panel patogennych mutacji punktowych) | GEN-20B | 650  |
| 58 | Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK1 i 4)  | <i>SNCA</i>                     | Analiza eksonów 2 i 3 (panel patogennych mutacji punktowych)                  | GEN-22A | 300  |
|    |   |                                 | Test MLPA (P051)  | GEN-22B | 500  |
| 59 | Dystonia typ 1 (DYT1)   | <i>DYT1</i>                     | Analiza eksonu 5 pod kątem obecności mutacji c.907_909delGAG                  | GEN-17A | 175  |
|    |   | <i>DYT1, DYT6, DYT12, DYT16</i> | Test MLPA (P059)  | GEN-17B | 550  |
| 60 | Dystonia z dyskinezą (DYT6)   | <i>THAP1</i>                    | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-25A | 400  |
|    |   | <i>DYT1, DYT6, DYT12, DYT16</i> | Test MLPA (P059)  | GEN-25B | 550  |
| 61 | Dystonia z odpowiedzią na L-dopa  | <i>GCH1</i>                     | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-63A | 600  |
|    |   |                                 | Test MLPA (P099)  | GEN-63B | 550  |
|    |   | <i>TH</i>                       | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-64A | 1100 |

|                   |  |                         |   |         |      |
|-------------------|--|-------------------------|---|---------|------|
| 61 c.d.           | Dystonia z odpowiedzią na L-dopa   | <i>TH</i>               | Test MLPA (P099)  | GEN-64B | 550  |
|                   |  | <i>SPR</i>              | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-65A | 300  |
| 62                | Dystonia typ 8   | <i>MR1 (PNKD)</i>       | Analiza eksonu 1 (mutacje p.Ala7Val i p.Ala9Val)  | GEN-68A | 175  |
| 63                | Dystonia typ 10  | <i>PRRT2</i>            | Identyfikacja mutacji c.649dupC   | GEN-69A | 200  |
|                   |  |                         | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-69B | 450  |
| 64                | Dystonia z mioklonią (DYT11)   | <i>SGCE</i>             | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-49A | 1000 |
|                   |  |                         | Test MLPA (P099)  | GEN-49B | 550  |
| 65                | Dystonia typ 4 (DYT4)  | <i>TUBB4A</i>           | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-80A | 650  |
| 66                | Choroba Pelizaeusa-Merzbachera (PLP)                                       | <i>PLP1</i>             | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-28A | 750  |
|                   |  |                         | Test MLPA (P022)  | GEN-28B | 390  |
| 67                | Lizencefalia sprzężona z chromosomem X                                     | <i>DCX</i>              | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-79A | 700  |
| 68                | Zespół niedoboru syntetazy GM3 / wczesnodziecięca encefalopatia padaczkowa | <i>ST3GAL5</i>          | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-82A | 700  |
| 69                | Neuropatia obwodowa (choroba Charcota-Mariego-Tootha)                      | <i>PMP22, GJB1, MPZ</i> | Test MLPA (P405)  | GEN-83A | 500  |
| <b>NIEDOSŁUCH</b> |  |                         |   |         |      |
| 70                | Głuchota (DFNB)  | <i>GJB2</i>             | Analiza eksonu 2 i mutacji IVS1+1G>A  | GEN-05A | 250  |
|                   |  |                         | Test MLPA (P163) (geny GJB2, GJB6, GJB3, POU3F4, WFS1)  | GEN-05B | 500  |
|                   |  | <i>GJB6</i>             | Analiza eksonu kodującego genu GJB6   | GEN-05F | 300  |
|                   |  |                         | Analiza najczęstszych delecji w genie GJB6: del(GJB6-D13S1830), del(GJB6-D13S1854) (analiza metodą PCR) | GEN-05E | 200  |
| 71                | Głuchota izolowana (DFNB4) oraz zespół Pendreda                            | <i>SLC26A4</i>          | Analiza wybranych eksonów (9-12 i 14)   | GEN-05C | 500  |
|                   |  |                         | Analiza eksonów: 2-8, 13, 15-21   | GEN-05D | 2000 |
| 72                | zespół KID   | <i>GJB2</i>             | Analiza eksonu 2  | GEN-37  | 220  |
| 73                | Niedosłuch - delecje   | <i>STRC, OTOA</i>       | Test MLPA P461  | GEN-05G | 500  |
| 74                | zespół DIS   | <i>STRC, CATSPER2</i>   | Test MLPA P461  | GEN-05G | 500  |

| CHOROBYNERWOWO-MIEŚNIOWE / WIOTKIE DZIECKO |   |         |  |         |      |
|--|---|---------|--|---------|------|
| 75   | Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)  | SMN1    | Identyfikacja delecji eksonu 7 SMN1 wraz z oceną liczby kopii SMN1 i SMN2 - test MLPA (P060) | GEN-06B | 390  |
|  |   |         | Badanie nosicielstwa delecji eksonu 7 SMN1 - test MLPA (P060)                                | GEN-06B | 390  |
|  |   |         | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-06C | 650  |
| 76   | Rdzeniowy zanik mięśni, postać przeponowa (SMARD)                     | IGHMBP2 | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-55A | 1000 |
|  |   |         | Test MLPA (P058)   | GEN-55B | 500  |
| 77   | Rdzeniowy zanik mięśni, postać sprzężona z chromosomem X              | UBA1    | Analiza sekwencji eksonu 15  | GEN-55C | 250  |
|  |   |         | Analiza sekwencji kodującej, z wyjątkiem eksonu 15   | GEN-55D | 1600 |
| 78   | Rdzeniowy zanik mięśni, postać dominująca                             | TRPV4   | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-55E | 1400 |
| 79   | Proksymalny rdzeniowy zanik mięśni, postać dominująca, z przykurczami | BICD2   | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-55F | 900  |
| 80   | Miopatia nemalinowa   | ACTA1   | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-73A | 500  |
| 81   | Dystrofia mięśniowa merozyno-ujemna                                   | MTM1    | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-16  | 1400 |
| 82   | Zespół EMARDD   | MEGF10  | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-55G | 1650 |
| 83   | Dystrofia mięśniowa Emerygo-Dreyfussa                                 | LMNA/C  | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-50A | 1100 |
|  |   |         | Test MLPA (P048)   | GEN-50B | 550  |
|  |   | EMD     | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-50C | 300  |
|  |   | FHL1    | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-50D | 550  |
| RASOPATIE                                  |   |         |  |         |      |
| 84   | Zespół Noonan (NS)  | PTPN11  | Analiza eksonów: 2-4, 7-9, 12, 13  | GEN-19A | 500  |
|  |   |         | Analiza eksonów: 1, 5, 6, 10, 11, 14, 15   | GEN-19B | 600  |
|  |   | SOS1    | Analiza eksonów: 4, 5, 7-9,11-15, 17   | GEN-19C | 1000 |
|  |   |         | Analiza eksonów: 2, 3, 6, 10, 16, 18-24  | GEN-19D | 1450 |
|  |   | RAF1    | Analiza eksonów: 7, 12, 14, 17   | GEN-19E | 300  |
|  |   |         | Analiza eksonów:1-6, 8-11, 13, 15, 16  | GEN-19F | 1450 |

|                                    |  |               |   |         |      |
|------------------------------------|--|---------------|---|---------|------|
| 84 c.d.                            | Zespół Noonan (NS)   | <i>KRAS</i>   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-19G | 550  |
|                                    |  | <i>RIT1</i>   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-19H | 550  |
|                                    |  | <i>NRAS</i>   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-19J | 350  |
|                                    |  | <i>SHOC2</i>  | Analiza eksonu 1 (mutacja p.Ser2Gly)  | GEN-19I | 175  |
| 85                                 | Zespół sercowo-twarzowo-skróny (CFC)   | <i>BRAF</i>   | Analiza eksonów 6,11-17   | GEN-26A | 700  |
|                                    |  | <i>MAP2K1</i> | Analiza eksonów 2, 3, 6   | GEN-26B | 300  |
|                                    |  | <i>MAP2K2</i> | Analiza eksonów 2, 3, 7   | GEN-26C | 300  |
|                                    |  | <i>KRAS</i>   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-26D | 550  |
| 86                                 | Zespół Costello (FCS)  | <i>HRAS</i>   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-33A | 400  |
| 87                                 | Nerwiakowłóniakowatość typu 1 (choroba von Recklinghausena) (NF1)                        | <i>NF1</i>    | Test MLPA (P081 i P082)   | GEN-34A | 600  |
|                                    |  |               | Analiza sekwencji kodującej genu <i>NF1</i> - sekwencjonowanie mRNA; materiał - krew pobrana na EDTA musi zostać dostarczona do ZGM IMiD w ciągu 24h!!! | GEN-34B | 2200 |
| 88                                 | Zespół Legiusa   | <i>SPRED1</i> | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-54A | 600  |
|                                    |  |               | Test MLPA (P295)  | GEN-54B | 500  |
| 89                                 | Zespół Noonan z plamami soczewicowatymi (dawniej zespół LEOPARD)                         | <i>PTPN11</i> | Analiza eksonów 7, 12, 13   | GEN-35A | 300  |
|                                    |  | <i>RAF1</i>   | Analiza eksonów 6, 13, 16   | GEN-35B | 300  |
| <b>INNE ZESPOŁY WAD WRODZONYCH</b> |  |               |   |         |      |
| 90                                 | Choroby IRF-6 zależne; zespół van derWoude (VWS), zespół płetwistości podkolanowej (PPS) | <i>IRF6</i>   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-36A | 700  |
|                                    |  |               | Test MLPA (P304)  | GEN-36B | 390  |
| 91                                 | Zespół Andersen-Tawila   | <i>KCNJ2</i>  | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-47A | 300  |
| 92                                 | Zespół Simpsona, Golabiego i Behmela typu 1  | <i>GPC3</i>   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-51A | 750  |
| 93                                 | Dysplazja przynasadowa McKusicka   | <i>RMRP</i>   | Analiza całego regionu kodującego RNA   | GEN-57  | 300  |
| 94                                 | Zespół Cowdena / Zespół Bannayan-Riley-Ruvalcaba   | <i>PTEN</i>   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-72A | 800  |
| 95                                 | Zespół Rapp-Hodgkin  | <i>TP63</i>   | Analiza eksonów 13 i 14   | GEN-46A | 450  |
|                                    |  |               | Analiza pozostałych eksonów genu  | GEN-46B | 1000 |



|  |   |                |  |         |      |
|--|---|----------------|--|---------|------|
| 96   | Nerwiakowłóknikowość typu II                    | NF2            | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-75A | 1400 |
|  |   |                | Test MLPA (P044)   | GEN-75B | 500  |
| 97   | Zespół Beckwitha-Wiedemanna                     | 11p15          | Test MS-MLPA (ME030)   | GEN-81A | 600  |
| 98   | Zespół Silvera-Russella                         | 11p15          | Test MS-MLPA (ME030)   | GEN-81B | 600  |
| 99   | Zespół Silvera-Russella                         | 7p12.1, 7q32.2 | Test MS-MLPA (ME032)   | GEN-81C | 600  |
| 100  | Zaburzenia metylacji w wielu loci               | multiple loci  | Test MS-MLPA (ME034)   | GEN-81D | 600  |
| <b>KRANIOSTENOZY I INNE CHOROBY FGFR-ZALEŻNE</b> |   |                |  |         |      |
| 101  | Zespół Saethre-Chotzen                          | TWIST1         | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-71A | 500  |
| 102  | Zespół Aperta                                   | FGFR2          | Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Ser252Trp i p.Pro253Arg  | GEN-71B | 250  |
| 103  | Zespół Pfeiffera/Crouzona                       | FGFR2          | Analiza sekwencji eksonów 7 i 8 (8 i 10; identyfikacja najczęstszych mutacji)  | GEN-71C | 300  |
| 104  | Zespół Pfeiffera typ I                          | FGFR1          | Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro252Arg  | GEN-71D | 250  |
| 105  | Zespół Muenke                                   | FGFR3          | Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro250Arg  | GEN-71E | 250  |
| 106  | Zespół Crouzona z rogowaceniem ciemnym          | FGFR3          | Analiza sekwencji eksonu 9, w tym identyfikacja mutacji p.Ala391Glu  | GEN-71F | 250  |
| 107  | Achondroplazja                                  | FGFR3          | Analiza sekwencji eksonu 9, w tym identyfikacja mutacji p.Gly380Arg  | GEN-71G | 250  |
| 108  | Hypochondroplazja                               | FGFR3          | Analiza sekwencji eksonu 12, w tym identyfikacja mutacji p.Asn540Lys   | GEN-71H | 250  |
| 109  | Kraniostenozy - badanie delecji                 | nd             | Test MLPA (P080)   | GEN-71I | 500  |
| <b>CHOROBY METABOLICZNE</b>                      |   |                |  |         |      |
| 110  | Fenyloketonuria (PKU)                           | PAH            | Analiza eksonów: 5, 11, 12 w tym identyfikacja mutacji: p.Arg408Trp (R408W), c.1066-11G>A (IVS10-11G>A), c.1315+1G>A (IVS12+1G>A), p.Arg158Gln (R158Q) | GEN-11B | 300  |
|  |   |                | Analiza eksonów 1-4, 6-10, 13  | GEN-11C | 850  |
|  |   |                | Test MLPA (P055)   | GEN-11D | 500  |
| 111  | Hemochromatoza pierwotna (HFE)                  | HFE            | Identyfikacja mutacji p.Cys282Tyr i p.His63Asp   | GEN-14  | 220  |
| 112  | Choroba Urbach'a-Wiethe'a, proteinoza lipidalna | ECM1           | Analiza sekwencji kodującej  | GEN-58  | 1200 |
| 113  | Zespół hiperamonemii/hiperinsulinemii           | GLUD1          | Analiza eksonów 6-12   | GEN-59  | 700  |
|  |   |                | Analiza eksonów 6-9 (identyfikacja mutacji p.Gln188Arg i p.Lys285Asn)  | GEN-24A | 350  |

|                      |   |                     |   |         |      |
|----------------------|---|---------------------|---|---------|------|
| 114                  | Galaktozemia (GALT)   | GALT                | Analiza pozostałych eksonów   | GEN-24B | 450  |
|                      |   |                     | Identyfikacja dwóch mutacji - nosicielstwo  | GEN-24C | 300  |
| 115                  | Choroba Urbach'a-Wiethe'a, proteinoza lipidalna   | GLUD1               | Analiza eksonów 6-12  | GEN-59  | 700  |
| <b>GENODERMATOZY</b> |   |                     |   |         |      |
| 116                  | Pęcherzowe oddzielenie się naskórka – postać dystroficzna, recesywna (epidermolysis bullosa dystrophica, RDEB)            | COL7A1              | Analiza eksonów: 3-6, 16-20, 40-43, 55-59, 73-75, 92-94, 106-109 (identyfikacja najczęstszych mutacji)  | GEN-30A | 850  |
|                      |   |                     | Analiza pozostałych eksonów   | GEN-30C | 2200 |
| 117                  | Pęcherzowe oddzielenie się naskórka – postać dystroficzna, dominująca (epidermolysis bullosa dystrophica, DDEB)           | COL7A1              | Analiza eksonów 73-75 w tym identyfikacja najczęstszej mutacji p.Gly2043Arg   | GEN-30E | 250  |
|                      |   |                     | Analiza eksonów: 28-72, 76-113  | GEN-30F | 1625 |
|                      |   |                     | Analiza eksonów: 1-27, 114-118  | GEN-30G | 1175 |
| 118                  | Pęcherzowe oddzielenie się naskórka – postać łącząca (epidermolysis bullosa junctional, JEB)                              | LAMB3, LAMA3, LAMC2 | Analiza genów: LAMB3 (mutacje p.Arg635Ter, c.1439_1443delCGTGT, c.965_966+8del), LAMC2 (mutacja p.Arg349Ter), LAMA3 [mutacja p.Arg661Ter (dawna nazwa R650X)] | GEN-31A | 400  |
|                      |   |                     | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-31B | 1600 |
|                      |   | LAMC2               | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-31C | 1550 |
|                      |   | LAMA3               | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-31D | 2500 |
|                      |   | COL17A1             | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-31E | 3300 |
| 119                  | Pęcherzowe oddzielenie się naskórka – postać prosta (epidermolysis bullosa simplex, SEB) i APSS                           | KRT14, KRT5         | Analiza wybranych fragmentów genów: KRT5 (eksony 1, 2, 5, 7), KRT14 (eksony 1, 4-7)   | GEN-32C | 850  |
|                      |   | KRT14, KRT5, TGM5   | Analiza uzupełniająca genów KRT5 (eksony 3, 4, 6, 8, 9), KRT14 (eksony 2, 3, 8), TGM5 (eksony 2, 3)   | GEN-32D | 850  |
| 120                  | Pęcherzowe oddzielenie się naskórka – postać prosta (epidermolysis bullosa simplex, SEB)                                  | KRT5                | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-32A | 650  |
|                      |   | KRT14               | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-32B | 510  |
| 121                  | Pęcherzowe oddzielenie się naskórka – postać dystroficzna, łącząca i prosta (epidermolysis bullosa dystrophica i simplex) | KRT5, KRT14, COL7A1 | Test MLPA (P415 i/lub P416)   | GEN-32F | 500  |

|             |  |               |   |         |      |
|-------------|--|---------------|---|---------|------|
| 122         | Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome)   | <i>TGM5</i>   | Analiza eksonów 2, 3  | GEN-38A | 300  |
|             |  |               | Analiza eksonów 5, 6, 8, 9  | GEN-38B | 650  |
|             |  |               | Analiza pozostałych eksonów genu <i>TGM5</i> (1, 4, 7, 10, 11, 12, 13)  | GEN-38C | 650  |
|             |  | <i>CSTA</i>   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-38D | 350  |
| 123         | Zespół złuszczenia skóry (PSS)   | <i>CDSN</i>   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-39  | 500  |
| 124         | Rybia łuska zwykła   | <i>FLG</i>    | Identyfikacja najczęściej występujących mutacji: p.Arg501Ter i c.2282_2285del4                                      | GEN-40  | 250  |
| 125         | Rybia łuska blaszkowata (Lamellar ichthyosis)  | <i>TGM1</i>   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-41  | 850  |
| 126         | Zespół Nethertona  | <i>SPINK5</i> | Analiza eksonów: 5, 8, 12-15, 18, 19, 22-26   | GEN-42A | 1250 |
|             |  |               | Analiza pozostałych eksonów   | GEN-42B | 1800 |
| 127         | Zespół Cloustona (dysplazja ektodermalna)  | <i>GJB6</i>   | Analiza sekwencji kodującej, w tym identyfikacja mutacji p.Gly11Arg i p.Ala88Val                                    | GEN-43  | 300  |
| 128         | Erythrodermia ichtiotyczna pęcherzowa (Bullous Ichthyosiform Erythroderma Epidermolytic Ichthyosis Superficial Epidermolytic Ichthyosis) | <i>KRT1</i>   | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-44A | 800  |
|             |  | <i>KRT10</i>  | Analiza sekwencji kodującej   | GEN-44B | 800  |
| 129         | Choroba Hailey-Hailey  | <i>ATP2C1</i> | Analiza eksonów 7, 12, 13, 17, 18, 24, 25   | GEN-45A | 700  |
|             |  |               | Sekwencjonowanie pozostałych eksonów  | GEN-45B | 1450 |
| 130         | Dysplazja ektodermalna hipohydrotyczna sprzężona z X   | <i>EDA1</i>   | Analiza eksonów 1, 2, 4, 6, 7   | GEN-60A | 700  |
|             |  |               | Analiza pozostałych eksonów (3, 5, 8)   | GEN-60B | 500  |
| 131         | Rybia łuska sprzężona z chromosomem X  | <i>STS</i>    | Test MLPA (P160) - identyfikacja delecji/ duplikacji  | GEN-76A | 500  |
| <b>INNE</b> |  |               |   |         |      |
| 132         | Wada cewy nerwowej   | <i>MTHFR</i>  | Identyfikacja polimorfizmów: 1298A>C i 677C>T   | GEN-12  | 220  |
| 133         | Zakrzepica (trombofilia wrodzona, nadkrzepliwość), nawracające poronienia  | <i>F2</i>     | identyfikacja mutacji c.*97G>A (inna nazwa: 20210G>A)   | GEN-56A | 200  |
|             |  | <i>F5</i>     | Analiza mutacji p.Arg534Gln (inna nazwa: V Leiden, R506Q)   | GEN-56B | 200  |
|             |  | <i>F2. F5</i> | Analiza mutacji c.*97G>A (inna nazwa 20210G>A) w genie F2 oraz p.Arg534Gln (inna nazwa: V Leiden, R506Q) w genie F5 | GEN-56C | 350  |

|                             |   |                      |  |         |                        |
|-----------------------------|---|----------------------|--|---------|------------------------|
| 133 c.d.                    | Zakrzepica (trombofilia wrodzona, nadkrzepliwość), nawracające poronienia | <i>F2, F5, MTHFR</i> | Analiza genów: F2 [mutacja c.*97G>A (inna nazwa 20210G>A)], oraz F5 [mutacja p.Arg534Gln (inna nazwa: V Leiden, R506Q), oraz MTHFR (polimorfizmy: A1298C i C677T)] | GEN-56D | 450                    |
| 134                         | Rodzinna polipowatość jelita grubego                                      | <i>APC</i>           | Analiza 4 najczęstszych mutacji: c.3927_3931delAAAGA, c3183_3187delACAAA, c.3202_3205delTCAA, p.Tyr500Ter  | GEN-70A | 550                    |
| 135                         | Identyfikacja płci  | <i>AMELY, AMELX</i>  | Określenie płci (test na obecność homolgów amelogeniny)  | GEN-61A | 200                    |
| 136                         | Inaktywacja chromosomu X  | <i>AR</i>            | Status inaktywacji chromosomu X  | GEN-53A | 300                    |
| <b>INFORMACJE DODATKOWE</b> |   |                      |  |         |                        |
| 137                         | Konsultacja genetyczna  | -                    | -  | -       | 250                    |
| 138                         | Identyfikacja dowolnej (pojedynczej) mutacji znajdującej się w ofercie    | -                    | Z zastosowaniem metody Sangera do sekwencjonowania DNA   | GEN-23A | 250                    |
| 139                         | Badanie "CITO"  | -                    | Cena danego badania +30%   | -       | -                      |
| 140                         | Diagnostyka prenatalna  | -                    | Badania prenatalne są wykonywane po wcześniejszych uzgodnieniach oraz po ustaleniu terminu.  | -       | Cena danego badania x2 |
| 141                         | Procedura nie uwzględniona w ofercie                                      | -                    | Stosownie do procedury   | GEN-16  | do uzgodnienia         |