

ZESPÓŁ PRACOWNI GENETYKI MOLEKULARNEJ, ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ IMID						
DIAGNOSTYKA Z ZASTOSOWANIEM SEKWENCJONOWANIA NASTĘPNEJ GENERACJI - NGS (w cenę wliczona jest izolacja DNA)						
SEKWENCJONOWANIE EKSONU z analizą kosegregacji wytypowanych wariantów w rodzinie metodą sekwencjonowania Sangera (do 3 wybranych wariantów)						
Lp.	nazwa choroby	gen/region	OMIM	zakres analizy	kod procedury	cena
1	Sekwencjonowanie eksomu u pojedynczej osoby	-	-	Analiza genów klinicznie znaczących pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego (weryfikacja wytypowanych wariantów metodą Sangera)	GEN-66	4000
2	Analiza wyników NGS z ośrodka zewnętrznego	-	-	Analiza genów klinicznie znaczących pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego	GEN-67	1500
3	Reanaliza wyników	-	-	Dodatkowa analiza wyników z procedury GEN-66	GEN-67	1500
4	Sekwencjonowanie eksomu u 2 osob objawowych	-	-	Analiza eksomu pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego - sekwencjonowanie 2 osób objawowych (rodzeństwo, probant + objawowy rodzic)	GEN-66O	5500
5	Sekwencjonowanie eksomu - TRIO	-	-	Analiza eksomu pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego - sekwencjonowanie probanta i rodziców	GEN-66T	8000
SEKWENCJONOWANIE PANELOWE						
6	Dowolny panel genów	na bazie sekwencjonowania eksomu	-	Analiza wybranego panelu genów na bazie sekwencjonowania eksomu	GEN-66K	3500
Niepowodzenia rozrodu						
7	Niepłodność męska/żeńska	panel genów	-	Analiza 20 genów (lista dostępna w ZGM) związanych z niepłodnością	GEN-66N	1800
Zaburzenia neurologiczne						
8	Niepełnosprawność intelektualna	na bazie sekwencjonowania eksomu	-	Analiza genów (lista dostępna w ZGM) związanych z niepełnosprawnością intelektualną na bazie sekwencjonowania eksomu	GEN-66A	3500
9	Zaburzenia ze spektrum autyzmu	na bazie sekwencjonowania eksomu	-	Analiza genów (lista dostępna w ZGM) związanych z zaburzeniami ze spektrum autyzmu na bazie sekwencjonowania eksomu	GEN-66A	3500
10	Leukodystrofie	na bazie sekwencjonowania eksomu	-	Analiza genów (lista dostępna w ZGM) związanych z leukodystrofiami	GEN-66L	3500
11	Małogłowię	na bazie sekwencjonowania eksomu	-	Analiza genów (lista dostępna w ZGM) związanych z małogłowiem	GEN-66L	3500
12	Wady migracji neuronalnej	na bazie sekwencjonowania eksomu	-	Analiza genów (lista dostępna w ZGM) związanych z wadami migracji neuronalnej	GEN-66L	3500
13	Encefalopatie padaczkowe	panel genów	-	49 genów (lista dostępna w ZGM)	GEN-66B	1800

14	Encefalopatie padaczkowe	<i>panel genów</i>	-	49 genów (lista dostępna w ZGM) + zabezpieczenie materiału od rodziców i ewentualne badanie wybranych wariantów (potwierdzenie patogenności / badanie nosicielstwa)	GEN-66BE	2200
15	Panel noworodkowy	<i>panel genów</i>	-	Padaczki niemowlęce (zaburzenia napadowe/encefalopatie padaczkowe) (NBE v.1) - 83 geny (lista dostępna w ZGM), związane z niemowlęcymi zaburzeniami napadowymi oraz wczesnodziecięcymi encefalopatiami padaczkowymi	GEN-66H	2000
16	Panel noworodkowy	<i>panel genów</i>	-	Padaczki niemowlęce (zaburzenia napadowe/encefalopatie padaczkowe) (NBE v.1) + zabezpieczenie materiału od rodziców i ewentualne badanie wybranych wariantów (potwierdzenie patogenności / badanie nosicielstwa)	GEN-66HE	2200
17	Zespół Dravet / Dravet-like	<i>panel genów</i>	-	<i>SCN1A + PCDH19, CHD2, HCN1, GABRB3</i>	GEN-66B	1800
18	Zespół Angelmana / Zespół Retta	<i>panel genów</i>	-	<i>UBE3A, MECP2, FOXG1, CDKL5</i>	GEN-66B	1800
19	Dystonia/Choroba Parkinsona	<i>panel genów</i>	-	Analiza genów (lista genów dostępna w ZGM) związanych z dystonią / chorobą Parkinsona	GEN-66C	1800
20	Panel wiotkie dziecko	<i>panel genów</i>	-	Analiza genów związanych z zespołem dziecka wiotkiego na bazie sekwencjonowania eksomu	GEN-66I	3500
21	Panel wiotkie dziecko + SMA + PWS	<i>panel genów</i>	-	Analiza genów związanych z zespołem dziecka wiotkiego na bazie sekwencjonowania eksomu + MLPA w kierunku SMA i PWS	GEN-66I+	4200
22	Stwardnienie guzowate	<i>panel genów</i>	191100, 613254	<i>TSC1, TSC2</i>	GEN-66J	1800
Choroby skórne						
23	Epidermolysis bullosa i choroby z kruchością/wrażliwością skóry	<i>panel genów</i>	-	33 genów (lista dostępna w ZGM)	GEN-66F	1800
24	Rybia łuska, rogowce	<i>panel genów</i>	-	69 genów (lista dostępna w ZGM)	GEN-66F	1800
25	Inne genodermatozy	<i>panel genów</i>	-	<i>CARD14, PORCN, SASH1, SMARCAD1, TAT</i>	GEN-66F	1800
26	Nieprawidłowości w budowie włosów	<i>panel genów</i>	-	<i>APCDD1, CDH3, CLDN1, DSG1, DSG4, ERCC2, ERCC3, GTF2H5, HR, LIPH, LPAR6, MBTPS2, MPLKIP, RMRP, RPL21, SNRPE, SPINK5, ST14</i>	GEN-66F	1800
27	Dysplazje ektodermalne	<i>panel genów</i>	-	lista dostępna w ZGM	GEN-66F	1800

Choroby metaboliczne						
28	Panel chorób metabolicznych	panel genów	-	Chroba syropu klonowego, acyduria propionowa, acyduria metylomalonowa/zaburzenia kobalaminy, acyduria metylomalonowa z homocysteinurią, fenylketonuria, hiperfenylalaninemia, deficyt BH4, zaburzenia neurotransmisji dopaminergicznej i serotoninerznej (lista genów dostępna w ZGM)	GEN-66M	1800
29	Zapalenie trzustki	panel genów	-	Analiza genów związanych z zapaleniem trzustki: <i>CELA3B, CFTR, CPA1, CTRC, CUZD1, PNLIP, SPINK1, TRPV6, UBR1</i>	GEN-66M	1800
30	Zapalenie trzustki	panel genów	-	Analiza genów związanych z zapaleniem trzustki: <i>CELA3B, CFTR, CPA1, CTRC, CUZD1, PNLIP, SPINK1, TRPV6, UBR1</i> + sekwencjonowanie eksonu 2 i 3 genu <i>PRSS1</i>	GEN-66M+	1800
Niedosłuch						
31	Niedosłuch niesyndromiczny	panel genów	-	180 genów (lista dostępna w ZGM)	GEN-66E	1800
32	Zespół Alstroma	panel genów	203800	<i>ALMS1</i>	GEN-66E	1800
33	Zespół Alporta	panel genów	-	<i>COL4A3, COL4A4, COL4A5</i>	GEN-66E	1800
34	Zespół Jervell i Lange-Nielsen	panel genów	-	<i>KCNE1, KCNQ1</i>	GEN-66E	1800
35	Zespół oskrzelowo-uszno-nerkowy, zespół BOR i BOS	panel genów	-	<i>EYA1, SIX1, SIX5</i>	GEN-66E	1800
36	Zespół Perrault	panel genów	-	<i>TWINK, HARS2, HSD17B4, LARS2, CLPP</i>	GEN-66E	1800
37	Zespół Pendreda	panel genów	-	<i>FOXI1, KCNJ10, SLC26A4</i>	GEN-66E	1800
38	Zespół Sticklera	panel genów	-	<i>COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3</i>	GEN-66E	1800
39	Zespół Treacher-Collins	panel genów	-	<i>TCOF1, POLR1C, POLR1D</i>	GEN-66E	1800
40	Zespół Ushera	panel genów	-	<i>VLGR1, CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN</i>	GEN-66E	1800
41	Zespół Waardenburga	panel genów	-	<i>EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10</i>	GEN-66E	1800
42	Zespół Wolframa	panel genów	-	<i>WFS1, CISD2</i>	GEN-66E	1800
Zespoły wad wrodzonych						
43	RASopatie	panel genów	-	20 genów (lista dostępna w ZGM)	GEN-66D	1600
44	Nerwiakowłótniakowatość typu 1 (choroba von Recklinghausena) (NF1)	panel genów	-	<i>NF1, SPRED1</i>	GEN-34C	1600
45	Zespół Baraitser-Winter	panel genów	243310	<i>ACTB, ACTG1</i>	GEN-66D	1600
46	Zespół Kabuki	panel genów	147920	<i>KDM6A, KMT2D</i>	GEN-66D	1600
47	Zespół Rubinsteina-Taybiego	panel genów	180849	<i>CREBBP, EP300</i>	GEN-66D	1600
48	Zespół Coffina-Lowry'ego	panel genów	303600	<i>RPS6KA3</i>	GEN-66D	1600
49	Zespół Coffina-Siris	panel genów	135900	<i>ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMRCE1</i>	GEN-66D	1600
50	Zespół Nicolaidesa-Baraistera	panel genów	601358	<i>SMARCA2</i>	GEN-66D	1600
51	Zespół Klippel-Feil	panel genów	118100	<i>GDF3, GDF6, MEOX1</i>	GEN-66D	1600
52	Schwannomatoza	panel genów	615670	<i>LZTR1, SMARCB1</i>	GEN-66D	1600
53	Zespół Floating-Harbor	panel genów	136140	<i>SRCAP</i>	GEN-66D	1600
54	Kraniosynostozy	panel genów	-	panel genów na podstawie Twigg, Wilkie, AJHG, 2015	GEN-66G	1800
55	Zespół Marfana / Zespół Loeysa-Dietza	panel genów	-	panel genów (<i>FBN1, TGFB1, TGFB2, TGFB3, SMAD3, FBN2</i>)	GEN-66G	1800

56	Panel "overgrowth"	<i>panel genów</i>	-	lista dostępna w ZGM	GEN-66G	1800
57	Panel niskorosłość	<i>panel genów</i>	-	lista dostępna w ZGM	GEN-66G	1800
58	Zespół Gorlina	<i>panel genów</i>	-	<i>PTCH1, PTCH2, SUFU</i>	GEN-66G	1800
59	Dyzostozy twarzowe	<i>panel genów</i>	-	lista dostępna w ZGM	GEN-66G	1800
60	Wrodzona łamliwość kości	<i>panel genów</i>	-	lista dostępna w ZGM	GEN-66G	1800
61	Wybrane dysplazje kostno-szkieletowe	<i>panel genów</i>	-	lista dostępna w ZGM	GEN-66G	1800
62	Zespół uszno-kłykciowy	<i>panel genów</i>	-	lista dostępna w ZGM	GEN-66G	1800
63	Zespół Ehlersa-Danlosa	<i>panel genów</i>	-	lista dostępna w ZGM	GEN-66G	1800
64	Zespoły wad wrodzonych	<i>na bazie sekwencjonowania eksomu</i>	-	lista wytypowanych genów	GEN-66K	3500
DIAGNOSTYKA Z ZASTOSOWANIEM SEKWENCJONOWANIA METODĄ SANGERA, MLPA/MS-MLPA, TP-PCR, ANALIZY FRAGMENTÓW						
65	Izolacja materiału DNA z krwi/tkanek	-	-	-	GEN-13	150
CHOROBY CFTR-ZALEŻNE						
66	Mukowiscydoza (CF)	<i>CFTR</i>	219700	Badanie nosicielstwa jednej dowolnej mutacji w genie CFTR	GEN-02A	350
67	Mukowiscydoza (CF)	<i>CFTR</i>	219700	Identyfikacja mutacji F508del i mutacji dele2,3(21kb) oraz wszystkich innych mutacji (ponad 70) w eksonie 10	GEN-02B	350
68	Mukowiscydoza (CF)	<i>CFTR</i>	219700	Test MLPA (P091)	GEN-02J	500
69	Mukowiscydoza (CF)	<i>CFTR</i>	219700	Analiza wszystkich 27 eksonów	GEN-02F	2450
70	Mukowiscydoza (CF)	<i>CFTR</i>	219700	Identyfikacja około 700 mutacji w tym 16 mutacji występujących w Polsce najczęściej	GEN-02H	650
71	Mukowiscydoza (CF)	<i>CFTR</i>	219700	Identyfikacja ponad 500 rzadko występujących mutacji w genie CFTR - analiza eksonów 1-6b,8, 9,18 (uzupełnienie procedury GEN2H)- cz. 1	GEN-02G	900
72	Mukowiscydoza (CF)	<i>CFTR</i>	219700	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
73	Mukowiscydoza (CF)	<i>CFTR</i>	219700	Badanie dwóch dowolnych mutacji w genie CFTR	GEN-02C	500
74	Zapalenie trzustki	<i>CFTR, SPINK1, PRSS1</i>	167800	Analiza genów: CFTR (ekson 10 + dele2,3 (21kb)), PRSS1 (eksony 2 i 3), SPINK1 (ekson 3)	GEN-03A	440
75	Zapalenie trzustki	<i>CFTR, SPINK1, PRSS1</i>	167800	Analiza genów: CFTR (eksony 4, 9-11 + dele2,3 (21kb)), PRSS1 (eksony 2 i 3), SPINK1 (ekson 3)	GEN-03B	900
76	Zapalenie trzustki	<i>CTRC</i>	167800	Analiza eksonów 2,3,7	GEN-03C	600
77	Zapalenie trzustki	<i>CPA1</i>	114850	Analiza eksonów 7-10	GEN-03D	600

NIEPOWODZENIA ROZRODU						
78	Niepłodność męska	<i>CFTR</i>	277180	Analiza eksonu 10	GEN-01A	300
79	Niepłodność męska	<i>CFTR</i>	277180	Analiza eksonów 4, 7, 9-11, w tym identyfikacja mutacji F508del i dele2,3 (21kb)	GEN-01B	400
80	Niepłodność męska	<i>AZF</i>	415000	Analiza 6 loci chromosomu Y	GEN-01D	500
81	Niepłodność męska	<i>AZF</i>	415000	Analiza 6 loci chromosomu Y (pakiet ROZSZERZONY zgodnie z wytycznymi EAA/EMQN)	GEN-01E	250
82	Niepłodność męska	<i>AZF + CFTR</i>	-	Pakiet niepłodność męska: <i>CFTR</i> (Analiza eksonów 4, 7, 9-11, w tym identyfikacja mutacji F508del i dele2,3 (21kb) + <i>AZF</i> podstawowy)	GEN-01F	600
83	Zespół przedwczesnego wygasania czynności jajników związany z FraX (FXPOF)	<i>FMR1</i>	311360	Badanie przesiewowe (możliwość uzyskania wyniku nieinformacyjnego)	GEN-04A	290
84	Zespół przedwczesnego wygasania czynności jajników związany z FraX (FXPOF)	<i>FMR1</i>	311360	analiza pod kątem obecności premutacji/mutacji (technika TP-PCR)	GEN-04C	690
85	Nawracające poronienia	<i>F2</i>	614390	Identyfikacja mutacji c.*97G>A (inna nazwa: 20210G>A)	GEN-56A	300
86	Nawracające poronienia	<i>F5</i>	614389	Analiza mutacji p.Arg534Gln (inna nazwa: V Leiden, R506Q)	GEN-56B	300
87	Nawracające poronienia	<i>F2, F5</i>	-	Analiza mutacji c.*97G>A (inna nazwa 20210G>A) w genie <i>F2</i> oraz p.Arg534Gln (inna nazwa: V Leiden, R506Q) w genie <i>F5</i>	GEN-56C	400
88	Nawracające poronienia	<i>MTHFR</i>	-	Identyfikacja polimorfizmów: 1298A>C i 677C>T	GEN-12	400
89	Nawracające poronienia	<i>F2, F5, MTHFR</i>	-	Analiza genów: <i>F2</i> [mutacja c.*97G>A (inna nazwa 20210G>A)], oraz <i>F5</i> [mutacja p.Arg534Gln (inna nazwa: V Leiden, R506Q)], oraz <i>MTHFR</i> (polimorfizmy: A1298C i C677T)	GEN-56D	600
90	Nawracające poronienia	<i>PAI1 (SERPINE1)</i>	-	Analiza polimorfizmu 4G/5G genu <i>PAI1 (SERPINE1)</i>	GEN-56E	320
91	Pakiet badań dla kobiet z niepowodzeniami rozrodu	<i>F2, F5, MTHFR, PAI1 (SERPINE1), FMR1</i>	-	Analiza mutacji: c.*97G>A (20210G>A) w genie <i>F2</i> , p.Arg534Gln (V Leiden) w genie <i>F5</i> , polimorfizmów 1298A>C i 677C>T w genie <i>MTHFR</i> , polimorfizmu 4G/5G w genie <i>PAI1</i> , badanie przesiewowe pod kątem obecności premutacji w genie <i>FMR1</i>	GEN-56F	600
92	Pakiet badań dla kobiet z niepowodzeniami rozrodu	<i>F2, F5, MTHFR, PAI1 (SERPINE1), FMR1</i>	-	Analiza mutacji: c.*97G>A (20210G>A) w genie <i>F2</i> , p.Arg534Gln (V Leiden) w genie <i>F5</i> , polimorfizmów 1298A>C i 677C>T w genie <i>MTHFR</i> , polimorfizmu 4G/5G w genie <i>PAI1</i> , badanie pod kątem obecności premutacji w genie <i>FMR1</i> z wykorzystaniem techniki TP-PCR	GEN-56G	1000
NEUROLOGIA						
1	Zespół łamliwego chromosomu X (FraX) zespół drżenia i ataksji związany z FraX (FXTAS)	<i>FMR1</i>	FraX 300624 FXTAS 300623 FXPOF 311360	Badanie przesiewowe z oceną liczby powtórzeń w zakresie prawidłowym	GEN-04A	290
2	Zespół łamliwego chromosomu X (FraX) zespół drżenia i ataksji związany z FraX (FXTAS)	<i>FMR1</i>		analiza pod kątem obecności premutacji/mutacji (technika TP-PCR)	GEN-04C	690
3	Zespół łamliwego chromosomu X (FraX) zespół drżenia i ataksji związany z FraX (FXTAS)	<i>FMR1</i>		Test MS-MLPA (ME029) (tylko chłopcy)	GEN-04D	600

4	Zespół łamliwego chromosomu X (FraX) zespół drżenia i ataksji związany z FraX (FXTAS)	<i>FMR1</i>	FraX 300624	Analiza sekwencji kodującej (tylko rozpoznanie FraX)	GEN-04E	1000
5	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX)	<i>ARX</i>	300419	Analiza wszystkich eksonów	GEN-21A	950
6	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX)	<i>ARX</i>	300419	Identyfikacja najczęstszych mutacji w eksonie 2	GEN-21B	360
7	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX)	<i>MECP2</i>	300260	Test MLPA (P015) (zespół duplikacji MECP2)	GEN-21C	500
8	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX)	<i>MRX</i>	nd	Test MLPA (16 genów, P106)	GEN-21D	550
9	Ataksja Friedreicha (FRDA)	<i>FXN</i>	229300	Identyfikacja mutacji dynamicznej	GEN-07A	450
10	Ataksja Friedreicha (FRDA)	<i>FXN</i>	229300	Analiza eksonów 1-5	GEN-07C	750
11	Ataksja Friedreicha (FRDA)	<i>FXN</i>	229300	Test MLPA (P316)	GEN-07B	500
12	Zespół Pradera-Williego	<i>15q11-q13</i>	176270	Test MS-MLPA (ME028)	GEN-08C	600
13	Zespół Pradera-Williego	<i>15q11-q13</i>	176270	Analiza mikrosatelitów (chromosom 15q)	GEN-08B	850
14	Zespół Angelmana	<i>15q11-q13</i>	105830	Test MS-MLPA (ME028)	GEN-09C	600
15	Zespół Angelmana	<i>15q11-q13</i>	105830	Analiza mikrosatelitów (chromosom 15q)	GEN-09B	850
16	Zespół Angelmana	<i>UBE3A</i>	105830	Analiza eksonów 7-16	GEN-09G	950
17	Zespół Retta (RTT)/Rett-like	<i>MECP2</i>	312750	Analiza eksonów 2-4	GEN-29A	600
18	Zespół Retta (RTT)/Rett-like	<i>MECP2</i>	312750	Test MLPA (P015)	GEN-29B	500
19	Zespół Retta (RTT)/Rett-like	<i>CDKL5</i>	300672	Analiza sekwencji kodującej	GEN-29C	1500
20	Zespół Retta (RTT)/Rett-like	<i>CDKL5</i>	300672	Test MLPA (P189)	GEN-29D	500
21	Zespół Retta (RTT)/Rett-like	<i>FOXP1</i>	613454	Analiza sekwencji kodującej	GEN-29E	450
22	Zespół FG	<i>MED12</i>	305450	Analiza eksonów 21-28, 37	GEN-62A	600
23	Makrocefalia/autyzm	<i>PTEN</i>	605309	Analiza sekwencji kodującej	GEN-72A	800
24	Choroby związane z genem SLC2A1 (zespoły niedoboru transportera glukozy GLUT1)	<i>SLC2A1</i>	606777, 612126, 601042	Analiza sekwencji kodującej	GEN-10A	900
25	Choroby związane z genem SLC2A1 (zespoły niedoboru transportera glukozy GLUT1)	<i>SLC2A1</i>		Test MLPA (P138)	GEN-10B	500
26	Choroby związane z genem SCN1A (zespół Dravet, padaczka uogólniona z drgawkami gorączkowymi plus)	<i>SCN1A</i>	607208,	Analiza sekwencji kodującej	GEN-15A	2450
	Choroby związane z genem SCN1A (zespół Dravet, padaczka uogólniona z drgawkami gorączkowymi plus)	<i>SCN1A</i>	604403	Test MLPA (P137)	GEN-15B	500
27	zespół padaczki i upośledzenia umysłowego kobiet (PCDH19)	<i>PCDH19</i>	300088	Analiza sekwencji kodującej	GEN-48A	850
28	zespół padaczki i upośledzenia umysłowego kobiet (PCDH19)	<i>PCDH19</i>		Test MLPA (P330)	GEN-48B	500
29	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK2)	<i>PARK2</i>	600116	Analiza sekwencji kodującej	GEN-18A	1250
30	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK2)	<i>PARK2</i>		Test MLPA (P051, P052)	GEN-18B	800
31	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK6)	<i>PINK1</i>	605909	Analiza sekwencji kodującej	GEN-74A	800
32	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK6)	<i>PINK1</i>		Test MLPA (P051, P052)	GEN-74B	800

33	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK7)	<i>DJ1</i>	606324	Analiza sekwencji kodującej	GEN-74C	700
34	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK7)	<i>DJ1</i>		Test MLPA (P051, P052)	GEN-74B	800
35	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK8)	<i>LRRK2</i>		Identyfikacja mutacji p.Gly2019Ser	GEN-20A	320
36	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK8)	<i>LRRK2</i>	607060	Analiza eksonów 30, 31, 34, 35, 41, 48 (panel patogennych mutacji punktowych)	GEN-20B	650
37	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK1 i 4)	<i>SNCA</i>		Analiza eksonów 2 i 3 (panel patogennych mutacji punktowych)	GEN-22A	500
38	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK1 i 4)	<i>SNCA</i>	168601	Test MLPA (P051)	GEN-22B	500
39	Dystonia typ 1 (DYT1)	<i>DYT1</i>		128100	Analiza eksonu 5 pod kątem obecności mutacji c.907_909delGAG	GEN-17A
40	Dystonia typ 1 (DYT1)	<i>DYT1, DYT6, DYT12, DYT16</i>	nd	Test MLPA (P059)	GEN-17B	550
41	Dystonia z dyskinezą (DYT6)	<i>THAP1</i>	602629	Analiza sekwencji kodującej	GEN-25A	400
42	Dystonia z dyskinezą (DYT6)	<i>DYT1, DYT6, DYT12, DYT16</i>	nd	Test MLPA (P059)	GEN-25B	550
43	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa	<i>GCH1</i>	600225	Analiza sekwencji kodującej	GEN-63A	600
44	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa	<i>GCH1</i>		Test MLPA (P099)	GEN-63B	550
45	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa	<i>TH</i>	191290	Analiza sekwencji kodującej	GEN-64A	1100
46	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa	<i>TH</i>		Test MLPA (P099)	GEN-64B	550
47	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa	<i>SPR</i>	182125	Analiza sekwencji kodującej	GEN-65A	500
48	Dystonia typ 8	<i>MR1 (PNKD)</i>	118800	Analiza eksonu 1 (mutacje p.Ala7Val i p.Ala9Val)	GEN-68A	300
49	Dystonia typ 10	<i>PRRT2</i>	614386	Identyfikacja mutacji c.649dupC	GEN-69A	300
50	Dystonia typ 10	<i>PRRT2</i>		Analiza sekwencji kodującej	GEN-69B	450
51	Dystonia z mioklonią (DYT11)	<i>SGCE</i>	159900	Analiza sekwencji kodującej	GEN-49A	1000
52	Dystonia z mioklonią (DYT11)	<i>SGCE</i>		Test MLPA (P099)	GEN-49B	550
53	Dystonia typ 4 (DYT4)	<i>TUBB4A</i>	128101	Analiza sekwencji kodującej	GEN-80A	650
54	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera (PLP)	<i>PLP1</i>	312080	Analiza sekwencji kodującej	GEN-28A	750
55	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera (PLP)	<i>PLP1</i>	312920	Test MLPA (P022)	GEN-28B	500
56	Lizencefalia sprzężona z chromosomem X	<i>DCX</i>	300067	Analiza sekwencji kodującej	GEN-79A	700
57	Zespół niedoboru syntetazy GM3 / wczesnodziecięca encefalopatia padaczkowa	<i>ST3GAL5</i>	609056	Analiza sekwencji kodującej	GEN-82A	700
58	Neuropatia obwodowa (choroba Charcota-Mariego-Tootha)	<i>PMP22, GJB1, MPZ</i>	nd	Test MLPA (P405)	GEN-83A	500
NIEDOSŁUCH						
59	Głuchota (DFNB)	<i>GJB2</i>	220290	Analiza eksonu 2 i mutacji IVS1+1G>A	GEN-05A	500
60	Głuchota (DFNB)	<i>GJB2</i>		Test MLPA (P163) (geny GJB2, GJB6, GJB3, POU3F4, WFS1)	GEN-05B	500
61	Głuchota (DFNB)	<i>GJB6</i>		Analiza eksonu kodującego genu GJB6	GEN-05F	300
62	Głuchota (DFNB)	<i>GJB6</i>	604418	Analiza najczęstszych delecji w genie GJB6: del(GJB6-D13S1830), del(GJB6-D13S1854) (analiza metodą PCR)	GEN-05E	300
63	Głuchota izolowana (DFNB4) oraz zespół Pendreda	<i>SLC26A4</i>		605646	Analiza wybranych eksonów (9-12 i 14)	GEN-05C
64	Głuchota izolowana (DFNB4) oraz zespół Pendreda	<i>SLC26A4</i>		Analiza eksonów: 2-8, 13, 15-21	GEN-05D	2000
65	Zespół KID	<i>GJB2</i>	148210	Analiza eksonu 2	GEN-37	320
66	Niedosłuch - delecje	<i>STRC, OTOA</i>	-	Test MLPA P461	GEN-05G	500
67	Zespół DIS	<i>STRC, CATSPER2</i>	611102	Test MLPA P461	GEN-05G	500

CHOROBY NERWOWO-MIĘŚNIOWE / WIOTKIE DZIECKO						
68	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)	SMN1	SMA-1 253300	Identyfikacja delekcji eksonu 7 SMN1 wraz z oceną liczby kopii SMN1 i SMN2 - test MLPA (P060 lub P021)	GEN-06B	500
69	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)	SMN1	SMA-2 253550	Badanie nosicielstwa delekcji eksonu 7 SMN1 - test MLPA (P060)	GEN-06B	500
70	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)	SMN1	SMA-3	Analiza sekwencji kodującej	GEN-06C	650
71	Rdzeniowy zanik mięśni, postać przeponowa (SMARD)	IGHMBP2	604320	Analiza sekwencji kodującej	GEN-55A	1000
72				Test MLPA (P058)	GEN-55B	500
73	Rdzeniowy zanik mięśni, postać sprzężona z chromosomem X	UBA1	301830	Analiza sekwencji eksonu 15	GEN-55C	300
74				Analiza sekwencji kodującej, z wyjątkiem eksonu 15	GEN-55D	1600
75	Rdzeniowy zanik mięśni, postać dominująca	TRPV4	600175	Analiza sekwencji kodującej	GEN-55E	1400
76	Proksymalny rdzeniowy zanik mięśni, postać dominująca, z przykurczami	BICD2	615290	Analiza sekwencji kodującej	GEN-55F	900
77	Miopatia nemalinowa	ACTA1	161800	Analiza sekwencji kodującej	GEN-73A	500
78	Miopatia miotubularna	MTM1	310400	Analiza sekwencji kodującej	GEN-16	1400
79	Zespół EMARDD	MEGF10	614399	Analiza sekwencji kodującej	GEN-55G	1650
80	Dystrofia mięśniowa Emeryego-Dreyfussa	LMNA/C	150330	Analiza sekwencji kodującej	GEN-50A	1100
81				Test MLPA (P048)	GEN-50B	500
82	Dystrofia mięśniowa Emeryego-Dreyfussa	EMD	30384	Analiza sekwencji kodującej	GEN-50C	400
83	Dystrofia mięśniowa Emeryego-Dreyfussa	FHL1	300696	Analiza sekwencji kodującej	GEN-50D	550
RASOPATIE						
84	Zespół Noonan (NS)	PTPN11	163950	Analiza eksonów: 2-4, 7-9, 12, 13	GEN-19A	500
85	Zespół sercowo-twarzowo-skróny (CFC)	BRAF	115150	Analiza eksonów 6,11-17	GEN-26A	700
86	Zespół Costello (FCS)	HRAS	218040	Analiza sekwencji kodującej	GEN-33A	400
87	Nerwiakowłóknakowatość typu 1 (choroba von Recklinghausena) (NF1)	NF1	162200	Test MLPA (P081 i P082)	GEN-34A	800
88	Nerwiakowłóknakowatość typu 1 (choroba von Recklinghausena) (NF1)	NF1		Analiza sekwencji kodującej z wykorzystaniem techniki NGS	GEN-34C	1600
89	Nerwiakowłóknakowatość typu 1 (choroba von Recklinghausena) (NF1)	NF1		Analiza sekwencji kodującej genu NF1 - sekwencjonowanie mRNA; materiał - krew pobrana na EDTA musi zostać dostarczona do ZGM IMiD w ciągu 24h!!!	GEN-34B	2200
90	Zespół Legiusa	SPRED1	611431	Analiza sekwencji kodującej	GEN-54A	600
91	Zespół Legiusa	SPRED1		Test MLPA (P295)	GEN-54B	500
92	Zespół Noonan z plamami soczewicowatymi (dawniej zespół LEOPARD)	PTPN11	151100	Analiza eksonów 7, 12, 13	GEN-35A	500
93	Zespół Noonan z plamami soczewicowatymi (dawniej zespół LEOPARD)	RAF1	611554	Analiza eksonów 6, 13, 16	GEN-35B	600
94	Zespół Aarskoga	FGD1	305400	Analiza sekwencji kodującej	GEN-52A	1000

INNE ZESPOŁY WAD WRODZONYCH						
95	Choroby IRF-6 zależne; zespół van derWoude (VWS), zespół płetwiistości podkolanowej (PPS)	IRF6	119300	Analiza sekwencji kodującej	GEN-36A	700
96	Choroby IRF-6 zależne; zespół van derWoude (VWS), zespół płetwiistości podkolanowej (PPS)	IRF6	119500	Test MLPA (P304)	GEN-36B	500
97	Zespół Andersen-Tawila	KCNJ2	170390	Analiza sekwencji kodującej	GEN-47A	320
98	Zespół Simpsona, Golabiego i Behmela typu 1	GPC3	312870	Analiza sekwencji kodującej	GEN-51A	750
99	Dysplazja przynasadowa McKusicka	RMRP	250250	Analiza całego regionu kodującego RNA	GEN-57	320
100	Zespół Cowdena / Zespół Bannayan-Riley-Ruvalcaba	PTEN	158350 153480	Analiza sekwencji kodującej	GEN-72A	800
101	Zespół Rapp-Hodgkin	TP63	603273	Analiza eksonów 13 i 14	GEN-46A	450
102	Zespół Rapp-Hodgkin	TP63		Analiza pozostałych eksonów genu	GEN-46B	1000
103	Nerwiakowłóknikowatość typu II	NF2	101000	Analiza sekwencji kodującej	GEN-75A	1400
104	Nerwiakowłóknikowatość typu II	NF2		Test MLPA (P044)	GEN-75B	500
105	Zespół Beckwitha-Wiedemanna	11p15	130650	Test MS-MLPA (ME030)	GEN-81A	600
106	Zespół Beckwitha-Wiedemanna	CDKN1C		Analiza sekwencji kodującej	GEN-81E	400
107	Zespół Silvera-Russella	11p15	180680	Test MS-MLPA (ME030)	GEN-81B	600
108	Zespół Silvera-Russella	7p12.1, 7q32.2		Test MS-MLPA (ME032)	GEN-81C	600
109	Zaburzenia metylacji w wielu loci	multiple loci		Test MS-MLPA (ME034)	GEN-81D	600
110	Przejściowa cukrzyca noworodkowa	6q24	601410	Test MS-MLPA (ME033)	GEN-81F	600
KRANIOSTENOZY I INNE CHOROBY FGFR-ZALĘŻNE						
111	Zespół Saethre-Chotzen	TWIST1	101400	Analiza sekwencji kodującej	GEN-71A	500
112	Zespół Aperta	FGFR2	101200	Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Ser252Trp i p.Pro253Arg	GEN-71B	320
113	Zespół Pfeiffera/Crouzona	FGFR2	101600 123500	Analiza sekwencji eksonów 7 i 8 (8 i 10; identyfikacja najczęstszych mutacji)	GEN-71C	500
114	Zespół Pfeiffera typ I	FGFR1	101600	Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro252Arg	GEN-71D	320
115	Zespół Muenke	FGFR3	602849	Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro250Arg	GEN-71E	320
116	Zespół Crouzona z rogowaceniem ciemnym	FGFR3	612247	Analiza sekwencji eksonu 9, w tym identyfikacja mutacji p.Ala391Glu	GEN-71F	320
117	Achondroplazja	FGFR3	100800	Analiza sekwencji eksonu 9, w tym identyfikacja mutacji p.Gly380Arg	GEN-71G	320
118	Achondroplazja	FGFR3	100800	Analiza sekwencji eksonów 9,10,11,13,14 i 15	GEN-71J	700
119	Hypochondroplazja	FGFR3	146000	Analiza sekwencji eksonu 12, w tym identyfikacja mutacji p.Asn540Lys	GEN-71H	320
120	Hypochondroplazja	FGFR3	146000	Analiza sekwencji eksonów 8,9,13,14 i 15	GEN-71K	600
121	Dysplazja tanatoforyczna	FGFR3		Analiza sekwencji eksonu 7 i 10, w tym identyfikacja mutacji p.Arg248Cys i p.Tyr373Cys	GEN-71L	500
122	Kraniostenozy - badanie delecji	nd	nd	Test MLPA (P080)	GEN-71I	500

CHOROBY METABOLICZNE						
123	Fenyloketonuria (PKU)	PAH	261600	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	600
124	Fenyloketonuria (PKU)	PAH	261600	Analiza eksonów 1-4, 6-10, 13	GEN-11C	850
125	Fenyloketonuria (PKU)	PAH	261600	Test MLPA (P055)	GEN-11D	500
126	Hemochromatoza pierwotna (HFE)	HFE	235200	Identyfikacja mutacji p.Cys282Tyr i p.His63Asp	GEN-14	400
127	Choroba Urbach'a-Wiethe'a, proteinoza lipoidalna	ECM1	247100	Analiza sekwencji kodującej	GEN-58	1200
128	Zespół hiperamonemii/hiperinsulinemii	GLUD1	606762	Analiza eksonów 6-12	GEN-59	700
129	Galaktozemia (GALT)	GALT	230400	Analiza eksonów 6-9 (identyfikacja mutacji p.Gln188Arg i p.Lys285Asn)	GEN-24A	350
130	Galaktozemia (GALT)	GALT	230400	Analiza pozostałych eksonów	GEN-24B	450
131	Galaktozemia (GALT)	GALT	230400	Identyfikacja dwóch mutacji - nosicielstwo	GEN-24C	500
GENODERMATOZY						
132	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka – postać dystroficzna, dominująca (epidermolysis bullosa dystrophica, DDEB)	COL7A1	131750	Analiza eksonów 73-75 w tym identyfikacja najczęstszej mutacji p.Gly2043Arg	GEN-30E	500
133				Analiza sekwencji kodującej	GEN-31B	1600
134	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka – postać prosta (epidermolysis bullosa simplex, SEB) i APSS	KRT14, KRT5	131900	Analiza wybranych fragmentów genów: KRT5 (eksony 1, 2, 5, 7), KRT14 (eksony 1, 4-7)	GEN-32C	850
135		KRT14, KRT5, TGM5	131800 603805	Analiza uzupełniająca genów KRT5 (eksony 3, 4, 6, 8, 9), KRT14 (eksony 2, 3, 8), TGM5 (eksony 2, 3)	GEN-32D	850
136	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka – postać prosta (epidermolysis bullosa simplex, SEB)	KRT5	131900	Analiza sekwencji kodującej	GEN-32A	650
137		KRT14	131800	Analiza sekwencji kodującej	GEN-32B	510
138	Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome)	TGM5	603805	Analiza eksonów 2, 3	GEN-38A	300
139		TGM5		Analiza eksonów 5, 6, 8, 9	GEN-38B	650
140		TGM5		Analiza pozostałych eksonów genu TGM5 (1, 4, 7, 10, 11, 12, 13)	GEN-38C	650
141	Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome)	CSTA	184600	Analiza sekwencji kodującej	GEN-38D	350
142	Zespół złuszczenia skóry (PSS)	CDSN	602593	Analiza sekwencji kodującej	GEN-39	500
143	Rybia łuska zwykła	FLG	135940	Identyfikacja najczęściej występujących mutacji: p.Arg501Ter i c.2282_2285del4	GEN-40	400
144	Zespół Nethertona	SPINK5	605010	Analiza eksonów: 5, 8, 12-15, 18, 19, 22-26	GEN-42A	1250
145				Analiza pozostałych eksonów	GEN-42B	1800
146	Zespół Cloustona (dysplazja ektodermalna)	GJB6	604418	Analiza sekwencji kodującej, w tym identyfikacja mutacji p.Gly11Arg i p.Ala88Val	GEN-43	300
147	Choroba Hailey-Hailey	ATP2C1	604384	Analiza eksonów 7, 12, 13, 17, 18, 24, 25	GEN-45A	700
148	Dysplazja ektodermalna hipohydrotyczna sprzężona z X	EDA1	305100	Analiza eksonów 1, 2, 4, 6, 7	GEN-60A	700
149				Analiza pozostałych eksonów (3, 5, 8)	GEN-60B	500
150	Rybia łuska sprzężona z chromosomem X	STS	308100	Test MLPA (P160) - identyfikacja delekcji/ duplikacji	GEN-76A	500
151	Rodzinne rogowacenie przymieszkowe czerwone (familial pityriasis rubra pilaris)	CARD14	173200	Analiza eksonów: 3, 4, 5	GEN-84A	750

INNE						
152	Wada cewy nerwowej	<i>MTHFR</i>	601634	Identyfikacja polimorfizmów: 1298A>C i 677C>T	GEN-12	400
153	Zakrzepica (trombofilia wrodzona, nadkrzepliwość)	<i>F2</i>	188050,	Identyfikacja mutacji c.*97G>A (inna nazwa: 20210G>A)	GEN-56A	300
154	Zakrzepica (trombofilia wrodzona, nadkrzepliwość)	<i>F5</i>	614390	Analiza mutacji p.Arg534Gln (inna nazwa: V Leiden, R506Q)	GEN-56B	300
155	Zakrzepica (trombofilia wrodzona, nadkrzepliwość)	<i>F2, F5</i>	188050, 614390	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	400
156	Zakrzepica (trombofilia wrodzona, nadkrzepliwość)	<i>F2, F5, MTHFR</i>	188050, 614390	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	600
157	Rodzinna polipowatość jelita grubego	<i>APC</i>	175100	Analiza 4 najczęstszych mutacji: c.3927_3931delAAAGA, c3183_3187delACAAA, c.3202_3205delTCAA, p.Tyr500Ter	GEN-70A	550
158	Identyfikacja płci	<i>AMELY, AMELX</i>	-	Określenie płci (test na obecność homolgów amelogeniny)	GEN-61A	300
159	Inaktywacja chromosomu X	<i>AR</i>	-	Status inaktywacji chromosomu X	GEN-53A	400
INFORMACJE DODATKOWE						
160	Konsultacja genetyczna					250
161	Identyfikacja dowolnej (pojedynczej) mutacji znajdującej się w ofercie	-	-	Z zastosowaniem metody Sangera do sekwencjonowania DNA	GEN-23A	300
162	Identyfikacja dowolnej (pojedynczej) mutacji w genie, który nie jest uwzględniony w ofercie diagnostycznej IMiD (weweryfikacja wariantów NGS, badanie nosicielstwa)	-	-	Z zastosowaniem metody Sangera do sekwencjonowania DNA	GEN-23B	450
163	Badanie "CITO"	-	-	Cena danego badania +30%	-	-
164	Diagnostyka prenatalna	-	-	Badania prenatalne są wykonywane po wcześniejszych uzgodnieniach oraz po ustaleniu terminu.		Cena danego badania x2
165	Procedura nie uwzględniona w ofercie	-	-	Stosownie do procedury	GEN-16	do uzgodnienia