

ZESPÓŁ PRACOWNI GENETYKI MOLEKULARNEJ, ZAKAŁD GENETYKI MEDYCZNEJ

Lp.	jednostka chorobowa	gen/panel genów/region	OMIM	zakres analizy	Metoda diagnostyczna	kod procedury	cena (zł)
1.1.	Izolacja materiału DNA z krwi	-	-	-	-	GEN-13	180
1.2.	Izolacja materiału DNA z tkanek innych niż krew obwodowa	-	-	-	-	GEN-13A	250

UWAGA: w przypadku badań wykonywanych metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS - eksom, panel) izolacja DNA wliczona jest w cenę badania

SEKWENCJONOWANIE EKSONU

2.1.	Sekwencjonowanie eksomu (WES) u pojedynczej osoby	-	-	Analiza genów klinicznie znaczących pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego	NGS (eksom)	GEN-66	4000
2.2.	Sekwencjonowanie eksomu (WES) u 2 osób objawowych	-	-	Analiza eksomu pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego - sekwencjonowanie 2 osób objawowych (rodzeństwo, probant + objawowy rodzic)		GEN-66O	5500
2.3.	Sekwencjonowanie eksomu WES - TRIO	-	-	Analiza eksomu pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego - sekwencjonowanie probanta i rodziców		GEN-66T	7200
2.4.	Reanaliza wyników WES	-	-	Dodatkowa analiza wyników z procedury GEN-66 lub wyników z ośrodka zewnętrznego		GEN-67	1500
2.5.	Reanaliza wyników WES - TRIO	-	-	Dodatkowa analiza wyników z procedury GEN-66T lub wyników z ośrodka zewnętrznego		GEN-67T	1800
2.6.	Dowolny panel genów na bazie sekwencjonowania eksomu	-	-	Analiza wybranego panelu genów na bazie sekwencjonowania eksomu		GEN-66K	3200

CHOROBY *CFTR* -ZALEŻNE

3.1.	Mukowiscydoza (CF)	<i>CFTR</i>	219700	Analiza sekwencji kodującej	NGS (panel)	GEN-66CF	1 800
3.2.				Badanie nosicielstwa dowolnego wariantu patogennego w genie <i>CFTR</i>	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-02A	350
3.3.				Identyfikacja mutacji Phe508del i mutacji dele2,3(21kb) oraz wszystkich innych mutacji (ponad 70) w eksonie 10		GEN-02B	400
3.4.				Test MLPA (P091)	MLPA	GEN-02J	700
3.5.				Badanie dwóch dowolnych mutacji w genie <i>CFTR</i>	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-02C	500
3.6.	<i>CFTR, SPINK1, PRSS1</i>	167800	Analiza genów: <i>CFTR</i> (ekson 10 + dele2,3 (21kb)), <i>PRSS1</i> (eksony 2 i 3), <i>SPINK1</i> (ekson 3)	GEN-03A		600	
3.7.			Analiza genów: <i>CFTR</i> (eksony 4, 9-11 + dele2,3 (21kb)), <i>PRSS1</i> (eksony 2 i 3), <i>SPINK1</i> (ekson 3)	GEN-03B		900	
3.8.	Zapalenie trzustki	panel genów	-	<i>CELA3B, CFTR, CPA1, CTRC, CUZD1, PNLIP, SPINK1, TRPV6, UBR1</i>	NGS (panel)	GEN-66M	1 800
3.9.			-	Analiza 9 genów związanych z zapaleniem trzustki <i>CELA3B, CFTR, CPA1, CTRC, CUZD1, PNLIP, PRSS1, SPINK1, TRPV6, UBR1</i> + sekwencjonowanie eksonu 2 i 3 genu <i>PRSS1</i>	GEN-66M	2 000	

CHOROBY METABOLICZNE

4.1.	Choroby metaboliczne panel	panel genów	-	Chroba syropu klonowego, acyduria propionowa, acyduria metylomalonowa/zaburzenia kobalaminy, acyduria metylomalonowa z homocysteinurią, fenyloketonuria, hiperfenyloalaninemia, deficyt BH4, zaburzenia neurotransmisji dopaminergicznej i serotoninerdycznej (lista genów dostępna w ZGM)	NGS (panel)	GEN-66M	1 800
4.2.	Choroba Urbach'a-Wiethe'a, proteinoza lipidalna	<i>ECM1</i>	247100	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-58	1200
4.3.	Fenyloketonuria (PKU)	<i>PAH</i>	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
4.4.				Analiza eksonów 1-4, 6-10, 13		GEN-11C	850
4.5.				Test MLPA (P055)	MLPA	GEN-11D	700
4.6.	Galaktozemia (GALT)	<i>GALT</i>	230400	Analiza eksonów 6-9 (identyfikacja mutacji p.Gln188Arg i p.Lys285Asn)	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-24A	350
4.7.				Analiza pozostałych eksonów		GEN-24B	450
4.8.				Identyfikacja dwóch mutacji - nosicielstwo		GEN-24C	500
4.9.	Hemochromatoza pierwotna (HFE)	<i>HFE</i>	235200	Identyfikacja mutacji p.Cys282Tyr i p.His63Asp		GEN-14	400
4.10.	Zespół hiperamonemii/hiperinsulinemii	<i>GLUD1</i>	606762	Analiza eksonów 6-12		GEN-59	700

CHOROBY MITOCHONDRIALNE

5.1.	Dziedziczna neuropatia wzrokowa Lebera (LHON)	Genom mitochondrialny (mtDNA)	535000	Analiza obecności trzech najczęstszych wariantów (m.11778G>A, m.14484T>C, m.3460G>A)	RFLP	GEN-MT1	500
5.2.	Dziedziczna neuropatia wzrokowa Lebera (LHONAR1)	<i>DNAJC30</i>	619382	Sekwencjonowanie obszaru kodującego genu <i>DNAJC30</i>	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-MT2	400
5.3.	Mitochondrialna encefalomiopatia z kwasimą mleczanową oraz epizodami udaropodobnymi (MELAS)*	Genom mitochondrialny (mtDNA)	540000	Analiza obecności wariantu m.3243A>G	RFLP	GEN-MT3	200
5.4.	Padaczka miokloniczna z czerwonymi włóknami szmatowatymi (MERRF)* Neurogenna miopatia z ataksją i zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki (NARP)*		545000 551500	Analiza obecności czterech najczęstszych wariantów (m.3243A>G, m.8344A>G, m.8993T>G, m.8993 T>C)		GEN-MT4	600
5.5.	Choroby mitochondrialne uwarunkowane wariantami w genomie jądrowym (gDNA)	panel genów	-	Sekwencjonowanie eksomu (WES) i analiza wariantów w genach kodujących białka mitochondrialne	NGS (eksom)	GEN-MT5	3500
5.6.	Choroby mitochondrialne uwarunkowane wariantami w genomie mitochondrialnym (mtDNA)*	Genom mitochondrialny (mtDNA)	-	Analiza sekwencji genomu mitochondrialnego	NGS (panel)	GEN-MT6	1500
5.7.	Choroby mitochondrialne uwarunkowane wariantami w genomie mitochondrialnym (mtDNA)*		-	Analiza rozległych delecji mtDNA metodą PCR	PCR	GEN-MT7	500
5.8.	Choroby mitochondrialne uwarunkowane wariantami w genomie mitochondrialnym (mtDNA)*		-	Analiza delecji, duplikacji, 6 najczęstszych mutacji punktowych (m.3243A>G, m.3460G>A, m.8344A>G, m.8993T>G, m.11778G>A, m.14484T>C) test MLPA (P125)	MLPA	GEN-MT8	700
5.9.	Choroby mitochondrialne uwarunkowane wariantami w genie POLG (gDNA)	<i>POLG</i> (NM_002693.3)	174763	Analiza obecności czterech najczęstszych wariantów w genie <i>POLG</i> metodą RFLP c.803G>C, c.1399G>A, c.1760C>T, c.2243G>C	RFLP	GEN-MT9	600

* materiał do badań stanowi DNA izolowany z moczu / bioptatu mięśniowego (preferowane) lub z krwi obwodowej. Instrukcja pobrania, transportu oraz przechowywania dostępna jest na stronie Zakładu Genetyki Medycznej <https://zgm.imid.med.pl/badania-diagnostyczne/material-do-badan/>

CHOROBY NEUROROZWOJOWE

6.1.	Choroby związane z genem SCN1A (zespół Dravet, padaczka uogólniona z drgawkami gorączkowymi plus)	SCN1A	607208, 604403	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-15A	2450
				Test MLPA (P137)	MLPA	GEN-15B	700
6.2.	Choroby związane z genem SLC2A1 (zespoły niedoboru transportera glukozy GLUT1)	SLC2A1	606777, 612126, 601042	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-10A	900
6.3.				Test MLPA (P138)	MLPA	GEN-10B	700
6.4.	Encefalopatie padaczkowe	panel genów	-	49 genów (lista genów dostępna w ZGM)	NGS (panel)	GEN-66B	1800
6.5.			-	49 genów (lista dostępna w ZGM) + zabezpieczenie materiału od rodziców i ewentualne badanie wybranych wariantów (potwierdzenie patogenności / badanie nosicielstwa)		GEN-66BE	2200
6.6.			Leukodystrofie	-	Analiza genów związanych z leukodystrofiami	NGS (eksom)	GEN-66L
6.7.	Makrocefalia/autyzm	PTEN	605309	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-72A	800
6.8.	Małogłowie	panel genów	-	Analiza genów związanych z małogłowie	NGS (eksom)	GEN-66L	3500
6.9.	Niepełnosprawność intelektualna		-	Analiza genów związanych z niepełnosprawnością intelektualną na bazie sekwencjonowania eksomu		GEN-66A	3500
6.10.	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX)	ARX	300419	Analiza wszystkich eksonów	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-21A	950
6.11.				Identyfikacja najczęstszych mutacji w eksonie 2		GEN-21B	360
6.12.		MRX	nd	Test MLPA (16 genów, P106)	MLPA	GEN-21D	700

6.13.	Panel noworodkowy	panel genów	-	Padaczki niemowlęce (zaburzenia napadowe/encefalopatie padaczkowe) (NBE v.1) - 83 geny (lista dostępna w ZGM), związane z niemowlęcymi zaburzeniami napadowymi oraz wczesnodziecięcymi encefalopatiami padaczkowymi	NGS (panel)	GEN-66H	2000	
6.14.			-	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	
6.15.			Zaburzenia ze spektrum autyzmu	-	Analiza genów związanych z zaburzeniami ze spektrum autyzmu	NGS (eksom)	GEN-66A	3500
6.16.			Zespół Dravet / Dravet-like	-	<i>SCN1A + PCDH19, CHD2, HCN1, GABRB3</i>	NGS (panel)	GEN-66B	1800
6.17.	Zespół tamiwego chromosomu X (FraX) zespół drżenia i ataksji związany z FraX (FXTAS)	<i>FMR1</i>	300624, 300623, 311360	Badanie przesiewowe z oceną liczby powtórzeń w zakresie prawidłowym	PCR + GS	GEN-04A	290	
6.18.				analiza pod kątem obecności premutacji/mutacji (technika TP-PCR)	TP-PCR	GEN-04C	690	
6.19.				Test MS-MLPA (ME029) (tylko chłopczy)	MS-MLPA	GEN-04D	800	
6.20.	Zespół padaczki i upośledzenia umysłowego kobiet (PCDH19)	<i>PCDH19</i>	300088	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-48A	850	
6.21.				Test MLPA (P330)	MLPA	GEN-48B	700	
6.22.	Zespół Retta (RTT) / Rett-like	<i>MECP2</i>	312750	Analiza eksonów 2-4	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-29A	400	
6.23.				Test MLPA (P015)	MLPA	GEN-29B	700	
6.24.	Zespół Angelmana / Zespół Retta	panel genów		<i>UBE3A, MECP2, FOXP1, CDKL5</i>	NGS (panel)	GEN-66B	1800	
6.25.	Stwardnienie guzowate	panel genów		<i>TSC1, TSC2</i>		GEN-66J	1800	
6.26.		<i>TSC1</i>	191100, 613254	Test MLPA (P124)	MLPA	GEN-86A	700	
6.27.		<i>TSC2</i>		Test MLPA (P046)	MLPA	GEN-86B	700	
6.28.	Wady migracji neuronalnej	panel genów	-	Analiza genów (lista dostępna w ZGM) związanych z wadami migracji neuronalnej	NGS (eksom)	GEN-66L	3500	

CHOROBY NEURODEGENERACYJNE

7.1.	Ataksja Friedreicha (FRDA)	FXN	229300	Identyfikacja mutacji dynamicznej	TP-PCR	GEN-07A	450
7.2.				Test MLPA (P316)	MLPA	GEN-07B	700
7.3.				Analiza eksonów 1-5	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-07C	750
7.4.	Choroba Parkinsona / Dystonia	panel genów	-	Analiza genów związanych z dystonią / chorobą Parkinsona	NGS (panel)	GEN-66C	1800
7.5.	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK2)	PARK2	600116	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-18A	1250
7.6.				Test MLPA (P051, P052)	MLPA	GEN-18B	1400*
7.7.	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK6)	PINK1	605909	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-18C	800
7.8.				Test MLPA (P051, P052)	MLPA	GEN-18B	1400*
7.9.	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK7)	DJ1	606324	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-18D	700
7.10.				Test MLPA (P051, P052)	MLPA	GEN-18B	1400*
7.11.	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK8)	LRRK2	607060	Identyfikacja mutacji p.Gly2019Ser	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-18F	200
7.12.	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK1 i 4)	SNCA	168601	Analiza eksonów 2 i 3 (panel patogennych mutacji punktowych)		GEN-18G	300
7.13.				Test MLPA (P051)	MLPA	GEN-18D	700
7.14.	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera (PLP)	PLP1	312080 312920	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-28A	750
7.15.				Test MLPA (P022)	MLPA	GEN-28B	700

7.16.	Dystonia typ 1 (DYT1)	<i>DYT1</i>	128100	Analiza eksonu 5 pod kątem obecności mutacji c.907_909delGAG	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-17A	200
7.17.	Dystonia z dyskinezą (DYT6)	<i>THAP1</i>	602629	Analiza sekwencji kodującej		GEN-17B	400
7.18.	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa	<i>GCH1</i>	600225	Analiza sekwencji kodującej		GEN-17C	600
7.19.				Test MLPA (P099)	MLPA	GEN-17D	700
7.20.		<i>TH</i>	191290	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-17E	1100
7.21.				Test MLPA (P099)	MLPA	GEN-17D	700
7.22.		<i>SPR</i>	182125	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-17F	300
7.23.	Dystonia typ 8	<i>MR1 (PNKD)</i>	118800	Analiza eksonu 1 (mutacje p.Ala7Val i p.Ala9Val)		GEN-17G	200
7.24.	Dystonia typ 10	<i>PRRT2</i>	614386	Identyfikacja mutacji c.649dupC		GEN-17H	200
7.25.				Analiza sekwencji kodującej		GEN-17I	450
7.26.	Dystonia z mioklonią (DYT11)	<i>SGCE</i>	159900	Analiza sekwencji kodującej		GEN-17J	1000
7.27.				Test MLPA (P099)	MLPA	GEN-17D	700
7.28.	Dystonia typ 4 (DYT4)	<i>TUBB4A</i>	128101	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-17K	650
7.29.	Dystonie-DYT1, DYT6 rearanżacje	<i>DYT1, DYT6, DYT12, DYT16</i>	nd	Test MLPA (P059)	MLPA	GEN-17L	700
7.30.	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa	<i>GCH1, TH, SGCE, PRRT2</i>	nd	Test MLPA (P099)		GEN-17D	700

* możliwe jest rozdzielenie procedury; badanie z zastosowaniem zestawu P051 (kod procedury GEN-18D cena 700 zł), badanie z zastosowaniem zestawu P052 (kod procedury GEN-16 cena 700 zł)

CHOROBY NERWOWO-MIĘŚNIOWE

8.1.	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)	SMN1	253300, 253550, 253400	Identyfikacja delekcji eksonu 7 <i>SMN1</i> wraz z oceną liczby kopii <i>SMN1</i> i <i>SMN2</i> - test MLPA (P021)	MLPA	GEN-06B	600
8.2.				Badanie nosicielstwa delekcji eksonu 7 <i>SMN1</i> - test MLPA (P021)	MLPA	GEN-06B	600
8.3.				Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-06C	650
8.4.	Panel wiotkie dziecko	panel genów	-	Analiza genów związanych z zespołem dziecka wiotkiego	NGS (eksom)	GEN-66I	3500
8.5.	Panel wiotkie dziecko + SMA + PWS	panel genów	-	Analiza genów związanych z zespołem dziecka wiotkiego na bazie sekwencjonowania eksomu + MLPA w kierunku SMA i PWS	NGS (eksom) + MLPA + MS-MLPA	GEN-66I+	4200
8.6.	Wrodzone dystrofie mięśniowe/miopatia wrodzona	panel genów	-	Analiza genów związanych z wrodzonymi dystrofiami mięśniowymi/miopatią wrodzoną i zespołem dziecka wiotkiego	NGS (eksom)	GEN-06E	3000
8.7.	Miopatia miotubularna	<i>MTM1</i>	310400	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-06D	1400
8.8.	Neuropatia obwodowa (choroba Charcota-Mariego-Tootha)	<i>PMP22, GJB1, MPZ</i>	nd	Test MLPA (P405)	MLPA	GEN-83A	700
8.9.	Stwardnienie zanikowe boczne	<i>SOD1</i>	105400	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-84A	600

CHOROBY SKÓRNE (GENODERMATOZY)							
9.1.	Choroba Hailey-Hailey	<i>ATP2C1</i>	604384	Analiza sekwencji kodującej	NGS (panel)	GEN-66F	1800
9.2.	Dysplazje ektodermalne	panel genów	-	lista genów dostępna w ZGM		GEN-66F	1800
9.3.	Epidermolysis bullosa i choroby z kruchością/wrażliwością skóry		-	lista genów dostępna w ZGM		GEN-66F	1800
9.4.	Genodermatozy		-	lista genów dostępna w ZGM		GEN-66F	1800
9.5.	Inne genodermatozy		-	<i>CARD14 , PORCN , SASH1 , SMARCAD1 , TAT</i>		GEN-66F	1800
9.6.	Nieprawidłowości w budowie włosów		-	<i>APCDD1 , CDH3 , CLDN1 , DSG1 , DSG4 , ERCC2 , ERCC3 , GTF2H5 , HR , LIPH , LPAR6 , MBTPS2 , MPLKIP , RMRP , RPL21 , SNRPE , SPINK5 , ST14</i>		GEN-66F	1800
9.7.	Rybia łuska, rogowce		-	lista genów dostępna w ZGM		GEN-66F	1800
9.8.	Rybia łuska sprzężona z chromosomem X	<i>STS</i>	308100	Test MLPA (P160) - identyfikacja delecji/ duplikacji	MLPA	GEN-76A	700
9.9.	Rybia łuska zwykła	<i>FLG</i>	135940	Identyfikacja najczęściej występujących mutacji: p.Arg501Ter i c.2282_2285del4	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-40	500
9.10.	Zespół Cloustona (dysplazja ektodermalna)	<i>GJB6</i>	604418	Analiza sekwencji kodującej, w tym identyfikacja mutacji p.Gly11Arg i p.Ala88Val		GEN-43	320
9.11.	Zespół Nethertona	<i>SPINK5</i>	605010	Analiza sekwencji kodującej	NGS (panel)	GEN-66F	1800
9.12.	Zespół złuszczenia skóry (PSS)	<i>CDSN</i>	602593	Analiza sekwencji kodującej		GEN-66F	1800
9.13.	Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS)	<i>TGM5</i>	603805	Analiza eksonów 2, 3	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-38A	500
9.14.				Analiza pozostałych eksonów genu TGM5 (1, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13)	NGS (panel)	GEN-66F	1800

NIEDOSŁUCH

10.1.	Niedosłuch (DFNB1)	GJB2	220290	Analiza eksonu 2 i mutacji c.-23+1G>A (IVS1+1G>A)	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-05A	500
10.2.				Test MLPA (P163) (geny GJB2, GJB6, GJB3, POU3F4, WFS1)	MLPA	GEN-05B	700
10.3.		GJB6	604418	Analiza eksonu kodującego genu GJB6	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-05F	320
10.4.				Analiza najczęstszych delecji w genie GJB6: del(GJB6-D13S1830), del(GJB6-D13S1854) (analiza metodą PCR)	PCR	GEN-05E	300
10.5.	Niedosłuch - delecje genów STRC i OTOA; Zespół DIS	STRC, OTOA	-	Test MLPA P461	MLPA	GEN-05G	700
10.6.	Niedosłuch niesyndromiczny	panel genów	-	lista genów dostępna w ZGM	NGS (panel)	GEN-66E	1800
10.7.	Zespół Alstroma	ALMS1	203800	Analiza sekwencji kodującej		GEN-66E	1800
10.8.	Zespół Alporta + gen MYH9 (choroby MYH9-zależne)	panel genów	-	COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9		GEN-66E	1800
10.9.	Zespół Jervell i Lange-Nielsen		-	KCNE1, KCNQ1		GEN-66E	1800
10.10.	Zespół KID	GJB2	148210	Analiza eksonu 2		Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-37

10.11.	Zespół oskrzelowo-uszno-nerkowy, zespół BOR i BOS	panel genów	-	<i>EYA1, SIX1, SIX5</i>	NGS (panel)	GEN-66E	1800
10.12.	Zespół Perrault		-	<i>TWNK, HARS2, HSD17B4, LARS2, CLPP</i>		GEN-66E	1800
10.13.	Zespół Pendreda		-	<i>FOXI1, KCNJ10, SLC26A4</i>		GEN-66E	1800
10.14.	Zespół Sticklera		-	<i>COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3</i>		GEN-66E	1800
10.15.	Zespół Treacher-Collins		-	<i>TCOF1, POLR1C, POLR1D</i>		GEN-66E	1800
10.16.	Zespół Ushera		-	<i>VLGR1, CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN</i>		GEN-66E	1800
10.17.	Zespół Waardenburga		-	<i>EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10</i>		GEN-66E	1800
10.18.	Zespół Wolframa		-	<i>WFS1, CISD2</i>		GEN-66E	1800

NIEPOWODZENIA ROZRODU							
11.1.	Niepiłodność męska/żeńska	panel genów	-	lista genów dostępna w ZGM	NGS (panel)	GEN-66N	1800
11.2.	Niepiłodność męska	CFTR	277180	Analiza eksonu 10	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-01A	300
11.3.				Analiza eksonów 4, 7, 9-11, w tym identyfikacja mutacji Phe508del i dele2,3 (21kb)		GEN-01B	800
11.4.		AZF	415000	Analiza 6 loci chromosomu Y - analiza Devyser (certyfikat IVD)	PCR + GS	GEN-01D	600
11.5.				Rozszerzona analiza loci chromosomu Y WYŁĄCZNIE po wykryciu delecji w procedurze GEN-01D (pakiet ROZSZERZONY zgodnie z wytycznymi EAA/EMQN)		GEN-01E	600
11.6.		AZF + CFTR	-	Pakiet niepiłodność męska: CFTR (Analiza eksonów 4, 7, 9-11, w tym identyfikacja mutacji Phe508del i dele2,3 (21kb) + AZF podstawowy)	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-01F	1000
11.7.		F2, F5, PAI1 (SERPINE1)	-	Analiza mutacji: c.*97G>A (20210G>A) w genie F2, p.Arg534Gln (V Leiden) w genie F5, polimorfizmu 4G/5G w genie PAI1		GEN-56F	580
11.8.	Pakiet badań dla kobiet z niepowodzeniami rozrodu	F2, F5, PAI1 (SERPINE1), FMR1	-	Analiza mutacji: c.*97G>A (20210G>A) w genie F2, p.Arg534Gln (V Leiden) w genie F5, polimorfizmu 4G/5G w genie PAI1, badanie pod kątem obecności premutacji w genie FMR1 z wykorzystaniem techniki TP-PCR	Sekwencjonowanie metodą Sangera + TP-PCR	GEN-56G	1000
11.9.	Zespół przedwczesnego wygasania czynności jajników związany z FraX (FXPOF)	FMR1	311360	Badanie przesiewowe (możliwość uzyskania wyniku nieinformacyjnego)	PCR + GS	GEN-04A	290
11.10.				analiza pod kątem obecności premutacji/mutacji (technika TP-PCR)	TP-PCR	GEN-04C	690

KRANIOSTENOZY I INNE CHOROBY FGFR-ZALEŻNE							
12.1.	Kraniosynostozy	panel genów	-	panel genów <i>(na podstawie publikacji Twigg, Wilkie, AJHG, 2015)</i>	NGS (panel)	GEN-66G	1800
12.2.	Achondroplazja	FGFR3	100800	Analiza sekwencji eksonu 9, w tym identyfikacja mutacji p.Gly380Arg	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-71G	320
12.3.	Dysplazja tanatoforyczna	FGFR3	187600	Analiza sekwencji eksonu 7 i 10, w tym identyfikacja mutacji p.Arg248Cys i p.Tyr373Cys		GEN-71L	500
12.4.	Hypochondroplazja	FGFR3	146000	Analiza sekwencji eksonu 12, w tym identyfikacja mutacji p.Asn540Lys		GEN-71H	320
12.5.	Zespół Aperta	FGFR2	101200	Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Ser252Trp i p.Pro253Arg		GEN-71B	320
12.6.	Zespół Crouzona z rogowacieniem ciemnym	FGFR3	612247	Analiza sekwencji eksonu 9, w tym identyfikacja mutacji p.Ala391Glu		GEN-71F	320
12.7.	Zespół Muenke	FGFR3	602849	Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro250Arg		GEN-71E	320
12.8.	Zespół Pfeiffera/Crouzona	FGFR2	101600, 123500	Analiza sekwencji eksonów 7 i 8 (8 i 10; identyfikacja najczęstszych mutacji)		GEN-71C	500
12.9.	Zespół Pfeiffera typ I	FGFR1	101600	Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro252Arg		GEN-71D	320
12.10.	Zespół Saethre-Chotzen	TWIST1	101400	Analiza sekwencji kodującej		GEN-71A	500
12.11.	Kraniosynostozy - badanie delecji	FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, MSX2, ALX4, ALX3, ALX1, RUNX2, EFN1	nd	Test MLPA (P080)		MLPA	GEN-71I

RASOPATIE							
13.1.	RASopatie	panel genów	-	lista genów dostępna w ZGM	NGS (panel)	GEN-66D	1800
13.2.	Nerwiakowtóniakowość typu I (choroba von Recklinghausena) (NF1)	NF1	162200	Analiza sekwencji kodującej		GEN-34C	1600
13.3.				Test MLPA (P081 i P082)	MLPA	GEN-34A	1200
13.4.	Zespół Noonan (NS)	PTPN11	163950	Analiza eksonów: 2-4, 7-9, 12, 13	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-19A	500
13.5.	Zespół Costello (FCS)	HRAS	218040	Analiza sekwencji kodującej		GEN-33A	400
13.6.	Zespół Noonan z plamami soczewicowatymi (dawniej zespół LEOPARD)	PTPN11	151100	Analiza eksonów 7, 12, 13		GEN-35A	300
13.7.	Zespół sercowo-twarzowo-skinny (CFC)	BRAF	115150	Analiza eksonów 6,11-17		GEN-26A	700

INNE ZESPOŁY WAD WRODZONYCH										
14.1.	Choroby IRF-6 zależne; zespół van derWoude (VWS), zespół płetwistości podkolanowej (PPS)	IRF6	119300, 119500	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-36A	700			
14.2.				Test MLPA (P304)		MLPA	GEN-36B	700		
14.3.	Dysplazja przynasadowa McKusicka	RMRP	250250	Analiza całego regionu kodującego RNA	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-57	320			
14.4.	Dyzostozy twarzowe	panel genów	-	lista genów dostępna w ZGM	NGS (panel)	GEN-66G	1800			
14.5.	Panel "overgrowth"		-			GEN-66G	1800			
14.6.	Panel niskorostość		-			GEN-66G	1800			
14.7.	Wybrane dysplazje kostno-szkieletowe		-			GEN-66G	1800			
14.8.	Wybrane zespoły wad wrodzonych z cechami dysmorfii i niskorostością (różnicowanie RASopatii)		-			GEN-66D	1600			
14.9.	Zespół Ehlersa-Danlosa		-			GEN-66G	1800			
14.10.	Zespół Gorlina		-			PTCH1, PTCH2, SUFU	GEN-66G	1800		
14.11.	Zespół Marfana / Zespół Loeyisa-Dietza		-			panel genów (FBN1, TGFB1, TGFB2, TGFB3, SMAD2, SMAD3, FBN2)	NGS (panel)	GEN-66G	1800	
14.12.	Zespół Rapp-Hodgkin		TP63			603273	Analiza eksonów 13 i 14	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-46A	450
14.13.							Analiza pozostałych eksonów genu		GEN-46B	1000
14.14.	Zespoły wad wrodzonych	panel genów	-	lista wytypowanych genów (HPO, PanelApp)	NGS (eksom)	GEN-66K	3500			

CHOROBY ZWIĄZANE Z ZABURZENIAMI PIĘTNOWANIA RODZICIELSKIEGO							
15.1.	Zespół Angelmana	15q11-q13	105830	Test MS-MLPA (ME028)	MS-MLPA	GEN-09C	800
15.2.				Analiza mikrosatelitów (chromosom 15q - 13 markerów STR)	PCR + GS	GEN-09B	1200
15.3.		UBE3A		Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangerą	GEN-09G	950
15.4.	Zespół Pradera-Williego	15q11-q13	176270	Test MS-MLPA (ME028)	MS-MLPA	GEN-08C	800
15.5.				Analiza mikrosatelitów (chromosom 15q - 13 markerów STR)	PCR + GS	GEN-08B	1200
15.6.	Zespół Silvera-Russella	11p15	180680	Test MS-MLPA (ME030)	MS-MLPA	GEN-81B	800
15.7.		7p12.1, 7q32.2		Test MS-MLPA (ME032)		GEN-81C	800
15.8.	Zespół Beckwitha-Wiedemanna	11p15	130650	Test MS-MLPA (ME030)		GEN-81A	800
15.9.		CDKN1C		Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangerą	GEN-81E	400
15.10.	Zaburzenia metylacji w wielu loci	multiple loci	nd	Test MS-MLPA (ME034)	MS-MLPA	GEN-81D	800
15.11.	Przejęciowa cukrzyca noworodkowa	6q24	601410	Test MS-MLPA (ME033)		GEN-81F	800
15.12.	Zespół Temple / zespół Kagami-Ogaty	14q32.2	616222 / 608149	Test MS-MLPA (ME032)		GEN-81G	800

INNE							
16.1.	Nerwiakowtórniakowatość typu II	NF2	101000	Analiza sekwencji kodującej	NGS (panel)	GEN-75A	1400
16.2.				Test MLPA (P044)	MLPA	GEN-75B	700
16.3.	Schwannomatoza	panel genów	615670	NF1, NF2, LZTR1, SMARCB1	NGS (panel)	GEN-66D	1600
16.4.	Wrodzona łamliwość kości	panel genów	-	lista genów dostępna w ZGM		GEN-66G	1800
16.5.	Klasyczny wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy (CAH)	CYP21A2	201910	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-85A	900
				Test MLPA (P050)	MLPA	GEN-85B	700
16.6.	Zakrzepica (trombofilia wrodzona, nadkrzepliwość)	F2, F5	-	Analiza mutacji c.*97G>A (inna nazwa 20210G>A) w genie F2 oraz p.Arg534Gln (inna nazwa: V Leiden, R506Q) w genie F5	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-56C	350

BADANIA DODATKOWE

17.1.	Analiza dowolnego genu spoza oferty IMiD	wybrany gen	-	Badanie wykonywane wyłącznie po wcześniejszym ustaleniu z ZPGM IMiD	Metodyka dobrana stosownie do zakresu badania (sekwencjonowanie Sangera, MLPA, NGS panel, NGS eksom)	GEN-16	do uzgodnienia
17.2.	Identyfikacja dowolnego (pojedynczego) wariantu	z oferty IMiD	-	Identyfikacja dowolnego (pojedynczego) wariantu znajdującego się w ofercie IMiD	Sekwencjonowanie metodą Sangera	GEN-23A	300
17.3.		spoza oferty IMiD	-	Identyfikacja dowolnego (pojedynczego) wariantu spoza oferty IMiD wymagającego przeprowadzenie procesu walidacji warunków reakcji		GEN-23B	450
17.4.	Konsultacja genetyczna	nd					250
17.5.	Diagnostyka prenatalna	-	-	Badania prenatalne są wykonywane po wcześniejszych uzgodnieniach oraz po ustaleniu terminu	Metodyka dobrana stosownie do zakresu badania	-	Cena danego badania x2
17.6.	Badanie "CITO"	-	-	Cena danego badania +30%	-	-	-
17.7.	Procedura nieuwzględniona w ofercie	-	-	Stosownie do procedury	-	GEN-16	do uzgodnienia