

POZOSTAŁE KONSULTACJE				
L.p.	Usługa			
1	Konsultacja- lek. med.		230 zł	
2	Konsultacja- dr n. med.		250 zł	
3	Konsultacja- dr hab. n. med.		300 zł	
4	Konsultacja profesorska		600 zł	
5	Konsultacja udzielana na podstawie analizy dokumentacji medycznej		250 zł	
6	Konsultacja genetyczna		300 zł	
7	Konsultacja Izba Przyjęć		250 zł	
ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ				
Zakład Genetyki Medycznej - Zespół Pracowni Cytogenetyki				
L.p.	Usługa*		Kod procedury	CENA
1	Kariotyp z limfocytów krwi obwodowej		GEN-100	600 zł
2	Kariotyp z płynu owodniowego		GEN-101	900 zł
3	Rapid FISH (badanie trisomii 13,18,21 oraz X i Y)		GEN-131	850 zł
4	Kariotyp z trofoblastu		GEN-102	1 000 zł
5	Hodowla komórkowa		GEN-130	350 zł
6	Kariotyp z fibroblastów skóry		GEN-103	1 000 zł
7	Test subtelomerowy metodą MLPA		GEN-104	600 zł
8	Izolacja DNA do badań cytogenetycznych		GEN-105	200 zł
9	FISH ze znakowaną sondą locus specyficzną przygotowaną w Pracowni		GEN-105A	850 zł
10	FISH z komercyjną sondą locus specyficzną		GEN-105B	750 zł
11	Badanie diagnostyczne wybranych zespołów mikrodelecyjnych metodą MLPA	Cena obejmuje badanie jednym z zestawów sond MRC-Holland: SALSA MLPA kit P-245 lub P-297 z weryfikacją nieprawidłowego wyniku; pełną informację o diagnozowanych nimi zespołach mikrodelecji/mikroduplikacji zawiera strona internetowa MRC-Holland (http://www.mrc-holland.com)	GEN-122	600 zł
12	Badanie MLPA w kierunku autyzmu		GEN-122A	630 zł
13	Kariotyp molekularny (badanie metodą CGH do mikromacierzy - aCGH)		GEN-123	1 600 zł
14	Badanie DNA płodu z krwi matki (trisomii chromosomów 13,18 oraz 21) -NIPT		GEN-001	2 000 zł
15	Badania genetyczne kosmówki z poronienia metodą rapid FISH		GEN-124	950 zł
16	Badanie genetyczne kosmówki z poronienia metodą Rapid-FISH (chromosomy 13,16,18,21,22,X i Y)		GEN-124A	1 500 zł
17	Wykrywanie obecności sekwencji Y u pacjentek z Zespołem Turnera metodą PCR		GEN-125	550 zł
18	Badanie genetyczne kosmówki z poronienia metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH)		GEN-126	1 600 zł
19	Określenie płci w materiale poronnym metodą PCR		GEN-127	350 zł
20	Określenie płci w materiale poronnym zatopionym w bloczku parafinowym metodą PCR.		GEN-127A	550 zł
21	Badanie metodą CGH do mikromacierzy (aCGH) dla pacjentów z zaburzeniami ze spektrum autyzmu		GEN-128	2 500 zł
22	Badanie metodą CGH do mikromacierzy (aCGH) dla pacjentów z rozpoznaniem padaczki		GEN-129	2 500 zł
23	Sekwencjonowanie metodą Sangera (PCR prosty)		GEN-133	300 zł
24	Sekwencjonowanie metodą Sangera (PCR złożony)		GEN-133A	550 zł
25	Badanie metodą CGH do mikromacierzy SNP		GEN-135	3 200 zł
26			GEN-2000	3 100 zł
27	Badanie całego eksomu (WES)		GEN-3000A	3 100 zł
28	Badanie WES-TRIO		GEN-3000B	7 100 zł

* Prenatalne badanie cytogenetyczne może być wykonane tylko po uzgodnieniu z laboratorium terminu badania i przesłaniu próbki płynu owodniowego wraz z wypełnionym formularzem skierowania na badanie. Próbkę krwi na badanie kariotypu mogą być przysyłane bez uzgodnienia terminu badania, ale tylko w poniedziałki i wtorki do godziny 13.00. Pozostałe, wymienione w cenniku badania cytogenetyczne wymagają uzgodnienia terminu badania oraz skierowania od lekarza-genetyka klinicznego. Skierowanie musi zawierać szczegółowe uzasadnienie konieczności wykonania badania (opis kliniczny pacjenta) oraz pełne dane lekarza kierującego na badanie do ewentualnej konsultacji uzyskanego wyniku badania.

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	185 zł
1.2.	Izolacja materiału DNA z tkanek innych niż krew obwodowa	-	-	-	-	GEN-13A	250 zł
UWAGA: w przypadku badań wykonywanych metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS - eksom, panel) izolacja DNA wliczona jest w cenę badania							
SEKWENCJONOWANIE EKSUMU							
2.1.	Sekwencjonowanie eksomu (WES) u pojedynczej osoby	-	-	Analiza genów klinicznie znaczących pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego	NGS (eksom)	GEN-66	4 000 zł
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	5 500 zł
2.3.	Sekwencjonowanie eksomu WES - TRIO		-	Analiza eksomu pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego - sekwencjonowanie probanta i rodziców		GEN-66T	7 200 zł
2.4.	Reanaliza wyników WES		-	Dodatkowa analiza wyników z procedury GEN-66 lub wyników z ośrodka zewnętrznego		GEN-67	1 500 zł
2.5.	Reanaliza wyników WES - TRIO		-	Dodatkowa analiza wyników z procedury GEN-66T lub wyników z ośrodka zewnętrznego		GEN-67T	1 800 zł
2.6.	Dowolny panel genów na bazie sekwencjonowania eksomu		-	Analiza wybranego panelu genów na bazie sekwencjonowania eksomu		GEN-66K	3 200 zł
CHOROBY CFTR -ZALEŻNE							
3.1.	Mukowiscydoza (CF)	CFTR	219700	Analiza sekwencji kodującej	NGS (panel)	GEN-66CF	1 800 zł
3.2.				Badanie nosicielstwa dowolnego wariantu patogenicznego w genie CFTR	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-02A	370 zł
3.3.				Identyfikacja mutacji Phe508del i mutacji dele2,3(21kb) oraz wszystkich innych mutacji (ponad 70) w eksonie 10		GEN-02B	500 zł
3.4.				Test MLPA (P091)		MLPA	GEN-02J
3.5.				Badanie dwóch dowolnych mutacji w genie CFTR	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-02C	680 zł
3.6.	CFTR, SPINK1, PRSS1	167800	Analiza genów: CFTR (ekson 10 + dele2,3 (21kb)), PRSS1 (eksony 2 i 3), SPINK1 (ekson 3)	GEN-03A		750 zł	
3.7.			Analiza genów: CFTR (eksony 4, 9-11 + dele2,3 (21kb)), PRSS1 (eksony 2 i 3), SPINK1 (ekson 3)	GEN-03B		1 000 zł	
3.8.		Zapalenie trzustki	panel genów	-	CELA3B, CFTR, CPA1, CTRC, CUZD1, PNLIP, SPINK1, TRPV6, UBR1	GEN-66M	1 800 zł
3.9.		-		Analiza 9 genów związanych z zapaleniem trzustki CELA3B, CFTR, CPA1, CTRC, CUZD1, PNLIP, PRRS1, SPINK1, TRPV6, UBR1 + sekwencjonowanie eksonu 2 i 3 genu PRSS1	GEN-66M+	2 000 zł	
CHOROBY METABOLICZNE							

4.1.	Choroby metaboliczne panel	panel genów	-	Chroba syropu klonowego, acyduria propionowa, acyduria metylomalonowa/zaburzeni a kobalaminy, acyduria metylomalonowa z homocysteinurią, fenylketonuria, hiperfenyloalaninemia, deficyt BH4, zaburzenia neurotransmisji dopaminergicznej i serotoninergetycznej (lista genów dostępna w ZGM)	NGS (panel)	GEN-66M	1 800 zł
4.2.	Choroba Urbach'a-Wiethe'a, proteinoza lipidalna	ECM1	247100	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-58	1 200 zł
4.3.	Fenylketonuria (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	700 zł
4.4.				Analiza eksonów 1-4, 6-10, 13		GEN-66M	1 800 zł
4.5.				Test MLPA (P055)		GEN-11D	900 zł
4.6.	Galaktozemia (GALT)	GALT	230400	Analiza eksonów 6-9 (identyfikacja mutacji p.Gln188Arg i p.Lys285Asn)	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-24A	550 zł
4.7.				Analiza pozostałych eksonów		GEN-66M	1 800 zł
4.8.				Identyfikacja dwóch mutacji - nosicielstwo		GEN-24C	550 zł
4.9.	Hemochromatoza pierwotna (HFE)	HFE	235200	Identyfikacja mutacji p.Cys282Tyr i p.His63Asp		GEN-14A	400 zł
4.10.	Zespół hiperamonemii/hiperinsulinemii	GLUT1	606762	Analiza eksonów 6-12		GEN-66M	1 800 zł
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	650 zł
5.2.	Dziedziczna neuropatia wzrokowa Lebera (LHONAR1)	DNAJC30	619382	Sekwencjonowanie obszaru kodującego genu DNAJC30	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-MT2	650 zł
5.3.	Mitochondrialna encefalomiopatia z kwasicą mleczanową oraz epizodami udaropodobnymi (MELAS)*	Genom mitochondrialny (mtDNA)	540000	Analiza obecności wariantu m.3243A>G	RFLP	GEN-MT3	285 zł
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	700 zł
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	3 500 zł
5.6.	Choroby mitochondrialne uwarunkowane wariantami w genomie mitochondrialnym (mtDNA)*	Genom mitochondrialny (mtDNA)	-	Analiza sekwencji genomu mitochondrialnego	NGS (panel)	GEN-MT6	1 500 zł
5.7.	Choroby mitochondrialne uwarunkowane wariantami w genomie mitochondrialnym (mtDNA)*		-	Analiza rozległych delecji mtDNA metodą PCR	PCR	GEN-MT7	555 zł
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	900 zł
5.9.	Choroby mitochondrialne uwarunkowane wariantami w genie POLG (gDNA)	POLG (NM_002693.3)	174763	Analiza obecności czterech najczęstszych wariantów w genie POLG metodą RFLP c.803G>C, c.1399G>A, c.1760C>T, c.2243G>C	RFLP	GEN-MT9	750 zł
* materiał do badań stanowi DNA izolowany z moczu / biopsjatu 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	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-15A	2 450 zł
				Test MLPA (P137)	MLPA	GEN-15B	900 zł

6.2.	Choroby związane z genem SLC2A1 (zespoły niedoboru transportera glukozy GLUT1)	SLC2A1	606777, 612126, 601042	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowana metodą Sangera	GEN-10A	950 zł
6.3.				Test MLPA (P138)	MLPA	GEN-10B	900 zł
6.4.	Encefalopatie padaczkowe	panel genów	-	49 genów (lista genów dostępna w ZGM)	NGS (panel)	GEN-66B	1 800 zł
6.5.			-	49 genów (lista dostępna w ZGM) + zabezpieczenie materiału od rodziców i ewentualne badanie wybranych wariantów (potwierdzenie patogenności / badanie nosicielstwa)		GEN-66BE	2 200 zł
6.6.			-	Analiza genów związanych z leukodystrofiami	NGS (eksom)	GEN-66L	3 500 zł
6.7.	Makrocefalia/autyzm	PTEN	605309	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowana metodą Sangera	GEN-72A	830 zł
6.8.	Małogłowie	panel genów	-	Analiza genów związanych z małogłowie	NGS (eksom)	GEN-66L	3 500 zł
6.9.	Niepełnosprawność intelektualna		-	Analiza genów związanych z niepełnosprawnością intelektualną na bazie sekwencjonowania eksomu		GEN-66A	3 500 zł
6.10.	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX)	ARX	300419	Analiza wszystkich eksonów	Sekwencjonowana metodą Sangera	GEN-21A	950 zł
6.11.				Identyfikacja najczęstszych mutacji w eksonie 2		GEN-21B	370 zł
6.12.		MRX	nd	Test MLPA (16 genów, P106)	MLPA	GEN-21D	900 zł
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	2 000 zł
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	2 200 zł
6.15.			-	Analiza genów związanych z zaburzeniami ze spektrum autyzmu	NGS (eksom)	GEN-66A	3 500 zł
6.16.	Zespół Dravet / Dravet-like		-	SCN1A + PCDH19, CHD2, HCN1, GABRB3	NGS (panel)	GEN-66B	1 800 zł
6.17.	Zespół łamiwego chromosomu X (FraX) zespół drżenia i ataksji związany z FraX (FXTAS)	FMR1	300624, 300623, 311360	Badanie przesiewowe z oceną liczby powtórzeń w zakresie prawidłowym	PCR + GS	GEN-04A	290 zł
6.18.				analiza pod kątem obecności premutacji/mutacji (technika TP-PCR)	TP-PCR	GEN-04C	690 zł
6.19.				Test MS-MLPA (ME029) (tylko chłopcy)	MS-MLPA	GEN-04D	1 000 zł
6.20.	Zespół padaczki i upośledzenia umysłowego kobiet (PCDH19)	PCDH19	300088	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowana metodą Sangera	GEN-48A	950 zł
6.21.				Test MLPA (P330)	MLPA	GEN-48B	900 zł
6.22.	Zespół Retta (RTT) / Rett-like	MECP2	312750	Analiza eksonów 2-4	Sekwencjonowana metodą Sangera	GEN-29A	500 zł
6.23.				Test MLPA (P015)	MLPA	GEN-29B	900 zł
6.24.	Zespół Angelmana / Zespół Retta	panel genów		UBE3A, MECP2, FOXP1, CDKL5	NGS (panel)	GEN-66B	1 800 zł
6.25.	Stwardnienie guzowe	panel genów	191100, 613254	TSC1, TSC2		GEN-66J	1 800 zł

6.26.	Wady migracji neuronalnej	panel genów	-	Analiza genów (lista dostępna w ZGM) związanych z wadami migracji neuronalnej	NGS (eksom)	GEN-66L	3 500 zł
CHOROBY NEURODEGENERACYJNE							
7.1.	Ataksja Friedreicha (FRDA)	FXN	229300	Identyfikacja mutacji dynamicznej	TP-PCR	GEN-07A	600 zł
7.2.				Test MLPA (P316)	MLPA	GEN-07B	900 zł
7.3.				Analiza eksonów 1-5	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-07C	750 zł
7.4.	Choroba Parkinsona / Dystonia	panel genów	-	Analiza genów związanych z dystonią / chorobą Parkinsona	NGS (panel)	GEN-66C	1 800 zł
7.5.	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK2)	PARK2	600116	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-18A	1 250 zł
7.6.				Test MLPA (P051, P052)	MLPA	GEN-18B	1400*
7.7.	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK6)	PINK1	605909	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-18C	800 zł
7.8.				Test MLPA (P051, P052)	MLPA	GEN-18B	1400*
7.9.	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK7)	DJ1	606324	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-18D	700 zł
7.10.				Test MLPA (P051, P052)	MLPA	GEN-18B	1400*
7.11.	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK8)	LRRK2	607060	Identyfikacja mutacji p.Gly2019Ser	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-18F	350 zł
7.12.	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK1 i 4)	SNCA	168601	Analiza eksonów 2 i 3 (panel patogennych mutacji punktowych)		GEN-18G	340 zł
7.13.				Test MLPA (P051)		MLPA	GEN-18H
7.14.	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera (PLP)	PLP1	312080 312920	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-28A	900 zł
7.15.				Test MLPA (P022)	MLPA	GEN-28B	900 zł
7.16.	Dystonia typ 1 (DYT1)	DYT1	128100	Analiza eksonu 5 pod kątem obecności mutacji c.907_909delGAG	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-17A	350 zł
7.17.	Dystonia z dyskinezą (DYT6)	THAP1	602629	Analiza sekwencji kodującej		GEN-17B	400 zł
7.18.	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa	GCH1	600225	Analiza sekwencji kodującej		GEN-17C	600 zł
7.19.				Test MLPA (P099)	MLPA	GEN-17D	900 zł
7.20.		TH	191290	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-17E	1 100 zł
7.21.				Test MLPA (P099)	MLPA	GEN-17D	900 zł
7.22.		SPR	182125	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-17F	500 zł
7.23.	Dystonia typ 8	MR1 (PNKD)	118800	Analiza eksonu 1 (mutacje p.Ala7Val i p.Ala9Val)		GEN-17G	350 zł
7.24.	Dystonia typ 10	PRRT2	614386	Identyfikacja mutacji c.649dupC		GEN-17H	350 zł
7.25.				Analiza sekwencji kodującej		GEN-17I	450 zł
7.26.	Dystonia z mioklonią (DYT11)	SGCE	159900	Analiza sekwencji kodującej	GEN-17J	1 000 zł	
7.27.				Test MLPA (P099)	MLPA	GEN-17D	900 zł
7.28.	Dystonia typ 4 (DYT4)	TUBB4A	128101	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-17K	650 zł
7.29.	Dystonie-DYT1, DYT6 rearanżacje	DYT1, DYT6, DYT12, DYT16	nd	Test MLPA (P059)	MLPA	GEN-17L	700 zł
7.30.	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa	GCH1, TH, SGCE, PRRT2	nd	Test MLPA (P099)		GEN-17D	900 zł
* 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 delecji eksonu 7 SMN1 wraz z oceną liczby kopii SMN1 i SMN2 - test MLPA (P021)	MLPA	GEN-06B	700 zł
8.2.				Badanie nosicielstwa delecji eksonu 7 SMN1 - test MLPA (P021)	MLPA	GEN-06B	700 zł
8.3.				Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowa nie metodą Sangera	GEN-06C	660 zł
8.4.	Panel wiotkie dziecko	panel genów	-	Analiza genów związanych z zespołem dziecka wiotkiego	NGS (eksom)	GEN-66I	3 500 zł

8.5.	Wrodzone dystrofie mięśniowe/miopatia wrodzona	panel genów	-	Analiza genów związanych z wrodzonymi dystrofiami mięśniowymi/miopatią wrodzoną i zespołem dziecka wiotkiego	NGS (eksom)	GEN-06E	3 000 zł
8.6.	Miopatia miotubularna	MTM1	310400	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-06D	1400* zł
8.7.	Neuropatia obwodowa (choroba Charcota-Mariego-Tootha)	PMP22, GJB1, MPZ	nd	Test MLPA (P405)	MLPA	GEN-83A	900 zł
8.8.	Stwardnienie zanikowe boczne	SOD1	105400	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-84A	650 zł

* możliwe jest rozdzielenie procedury; badanie z zastosowaniem zestawu P051 (kod procedury Gen18D cena 700 zł), badanie z zastosowaniem zestawu P052 (kod procedury Gen-16 cena 700 zł)

CHOROBY SKÓRNE (GENODERMATOZY)							
9.1.	Choroba Hailey-Hailey	ATP2C1	604384	Analiza sekwencji kodującej	NGS (panel)	GEN-66F	1 800 zł
9.2.	Dysplazje ektodermalne	panel genów	-	lista genów dostępna w ZGM		GEN-66F	1 800 zł
9.3.	Epidermolysis bullosa i choroby z kruchością/wrażliwością skóry		-	lista genów dostępna w ZGM		GEN-66F	1 800 zł
9.4.	Genodermatozy			lista genów dostępna w ZGM		GEN-66F	1 800 zł
9.5.	Inne genodermatozy		-	CARD14 , PORCN , SASH1 , SMARCAD1 , TAT		GEN-66F	1 800 zł
9.6.	Nieprawidłowości w budowie włosów		-	APCDD1 , CDH3 , CLDN1 , DSG1 , DSG4 , ERCC2 , ERCC3 , GTF2H5 , HR , LIPH , LPAR6 , MBTPS2 , MPLKIP , RMRP , RPL21 , SNRPE , SPINK5 , ST14		GEN-66F	1 800 zł
9.7.	Rybia łuska, rogowce		-	lista genów dostępna w ZGM		GEN-66F	1 800 zł
9.8.	Rybia łuska sprzężona z chromosomem X		STS	308100	Test MLPA (P160) - identyfikacja delekcji/ duplikacji	MLPA	GEN-76A
9.9.	Rybia łuska zwykła	FLG	135940	Identyfikacja najczęściej występujących mutacji: p.Arg501Ter i c.2282_2285del4	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-40	550 zł
9.10.	Zespół Cloustona (dysplazja ektodermalna)	GJB6	604418	Analiza sekwencji kodującej, w tym identyfikacja mutacji p.Gly11Arg i p.Ala88Val		GEN-43	450 zł
9.11.	Zespół Nethertona	SPINK5	605010	Analiza sekwencji kodującej	NGS (panel)	GEN-66F	1 800 zł
9.12.	Zespół złuszczenia skóry (PSS)	CDSN	602593	Analiza sekwencji kodującej		GEN-66F	1 800 zł
9.13.	Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS)	TGM5	603805	Analiza eksonów 2, 3	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-38A	520 zł
9.14.				Analiza pozostałych eksonów genu TGM5 (1, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13)	NGS (panel)	GEN-66F	1 800 zł
NIEDOSŁUCH							
10.1.	Niedosłuch (DFNB1)	GJB2	220290	Analiza eksonu 2 i mutacji c.-23+1G>A (IVS1+1G>A)	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-05A	500 zł
10.2.				Test MLPA (P163) (geny GJB2 , GJB6 , GJB3 , POU3F4 , WFS1)	MLPA	GEN-05B	900 zł
10.3.		GJB6	604418	Analiza eksonu kodującego genu GJB6	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-05F	370 zł
10.4.				Analiza najczęstszych delekcji w genie GJB6 : del(GJB6-D13S1830), del(GJB6-D13S1854) (analiza metodą PCR)	PCR	GEN-05E	310 zł
10.5.	Niedosłuch - delekcje genów STRC i OTOA; Zespół DIS	STRC, OTOA	-	Test MLPA P461	MLPA	GEN-05G	900 zł
10.6.	Niedosłuch niesyndromiczny	panel genów	-	lista genów dostępna w ZGM	NGS (panel)	GEN-66E	1 800 zł
10.7.	Zespół Alstroma	ALMS1	203800	Analiza sekwencji kodującej		GEN-66E	1 800 zł
10.8.	Zespół Alporta + gen MYH9 (choroby MYH9-zależne)	panel genów	-	COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9		GEN-66E	1 800 zł
10.9.	Zespół Jervell i Lange-Nielsen		-	KCNE1, KCNQ1		GEN-66E	1 800 zł
10.10.	Zespół KID	GJB2	148210	Analiza eksonu 2	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-37	370 zł
10.11.	Zespół oskrzelowo-uszno-nerkowy, zespół BOR i BOS		-	EYA1, SIX1, SIX5		GEN-66E	1 800 zł
10.12.	Zespół Perrault		-	TWNK, HARS2, HSD17B4, LARS2, CLPP		GEN-66E	1 800 zł

10.13.	Zespół Pendreda	panel genów	-	FOX11, KCNJ10, SLC26A4	NGS (panel)	GEN-66E	1 800 zł
10.14.	Zespół Sticklera		-	COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3		GEN-66E	1 800 zł
10.15.	Zespół Treacher-Collins		-	TCOF1, POLR1C, POLR1D		GEN-66E	1 800 zł
10.16.	Zespół Ushera		-	VLGR1, CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN		GEN-66E	1 800 zł
10.17.	Zespół Waardenburga		-	EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10		GEN-66E	1 800 zł
10.18.	Zespół Wolframa		-	WFS1, CISD2		GEN-66E	1 800 zł
NIEPOWODZENIA ROZRODU							
11.1.	Nieplodność męska/żeńska	panel genów	-	lista genów dostępna w ZGM	NGS (panel)	GEN-66N	1 800 zł
11.2.	Nieplodność męska	CFTR	277180	Analiza eksonu 10	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-01A	370 zł
11.3.				Analiza eksonów 4, 7, 9-11, w tym identyfikacja mutacji Phe508del i dele2,3 (21kb)		GEN-01B	800 zł
11.4.				AZF		415000	Analiza 6 loci chromosomu Y - analiza Devyser (certyfikat IVD)
11.5.		AZF + CFTR	-	Pakiet nieplodność męska: CFTR (Analiza eksonów 4, 7, 9-11, w tym identyfikacja mutacji Phe508del i dele2,3 (21kb) + AZF podstawowy)	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-01F	1 800 zł
11.6.		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 zł
11.7.	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	Sekwencjonowana nie metodą Sangera + TP-PCR	GEN-56G	1 000 zł
11.8.	Zespół przedwczesnego wygasania czynności jajników związany z FraX (FXPOF)	FMR1	311360	Badanie przesiewowe (możliwość uzyskania wyniku nieinformacyjnego)	PCR + GS	GEN-04A	290 zł
11.9.				analiza pod kątem obecności premutacji/mutacji (technika TP-PCR)	TP-PCR	GEN-04C	690 zł
KRANIOSTENOZY I INNE CHOROBY FGFR-ZALEŻNE							
12.1.	Kraniosynostozy	panel genów	-	panel genów (na podstawie publikacji Twigg, Wilkie, AJHG, 2015)	NGS (panel)	GEN-66G	1 800 zł
12.2.	Achondroplazja	FGFR3	100800	Analiza sekwencji eksonu 9, w tym identyfikacja mutacji p.Gly380Arg	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-71G	370 zł
12.3.	Dysplazja tanatoforyczna	FGFR3	187600	Analiza sekwencji eksonu 7 i 10, w tym identyfikacja mutacji p.Arg248Cys i p.Tyr373Cys		GEN-71L	500 zł
12.4.	Hypochondroplazja	FGFR3	146000	Analiza sekwencji eksonu 12, w tym identyfikacja mutacji p.Asn540Lys		GEN-71H	370 zł
12.5.	Zespół Aperta	FGFR2	101200	Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Ser252Trp i p.Pro253Arg		GEN-71B	370 zł
12.6.	Zespół Crouzona z rogowaceniem ciemnym	FGFR3	612247	Analiza sekwencji eksonu 9, w tym identyfikacja mutacji p.Ala391Glu		GEN-71F	370 zł
12.7.	Zespół Muenke	FGFR3	602849	Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro250Arg		GEN-71E	370 zł

12.8.	Zespół Pfeiffera/Crouzona	FGFR2	101600, 123500	Analiza sekwencji eksonów 7 i 8 (8 i 10; identyfikacja najczęstszych mutacji)		GEN-71C	500 zł
12.9.	Zespół Pfeiffera typ I	FGFR1	101600	Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro252Arg		GEN-71D	370 zł
12.10.	Zespół Saethre-Chotzen	TWIST1	101400	Analiza sekwencji kodującej		GEN-71A	500 zł
12.11.	Kraniosynostozy - badanie delecji	FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, MSX2, ALX4, ALX3, ALX1, RUNX2, EFN1	nd	Test MLPA (P080)	MLPA	GEN-71I	900 zł
RASOPATIE							
13.1.	RASopatie	panel genów	-	lista genów dostępna w ZGM	NGS (panel)	GEN-66D	1 800 zł
13.2.	Nerwiakowłóknakowość typu I (choroba von Recklinghausena) (NF1)	NF1	162200	Analiza sekwencji kodującej		GEN-34C	1 600 zł
13.3.				Test MLPA (P081 i P082)	MLPA	GEN-34A	1 250 zł
13.4.	Zespół Noonan (NS)	PTPN11	163950	Analiza eksonów: 2-4, 7-9, 12, 13	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-19A	750 zł
13.5.	Zespół Costello (FCS)	HRAS	218040	Analiza sekwencji kodującej		GEN-33A	500 zł
13.6.	Zespół Noonan z plamami soczewicowatymi (dawniej zespół LEOPARD)	PTPN11	151100	Analiza eksonów 7, 12, 13		GEN-35A	400 zł
13.7.	Zespół sercowo-twarzowo-skrórny (CFC)	BRAF	115150	Analiza eksonów 6,11-17		GEN-26A	800 zł
INNE ZESPOŁY WAD WRODZONYCH							
14.1.	Choroby IRF-6 zależne; zespół van derWoude (VWS), zespół pletwistości podkolanowej (PPS)	IRF6	119300, 119500	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-36A	950 zł
14.2.				Test MLPA (P304)	MLPA	GEN-36B	900 zł
14.3.	Dysplazja przynasadowa McKusicka	RMRP	250250	Analiza całego regionu kodującego RNA	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-57	370 zł
14.4.	Dyzostozy twarzowe	panel genów	-	lista genów dostępna w ZGM	NGS (panel)	GEN-66G	1 800 zł
14.5.	Panel "overgrowth"		-			GEN-66G	1 800 zł
14.6.	Panel niskorosłość		-			GEN-66G	1 800 zł
14.7.	Wybrane dysplazje kostno-szkieletowe		-			GEN-66G	1 800 zł
14.8.	Wybrane zespoły wad wrodzonych z cechami dysmorfii i niskorosłością (różnicowanie RASopatii)		-			GEN-66D	1 600 zł
14.9.	Zespół Ehlersa-Danlosa		-			GEN-66G	1 800 zł
14.10.	Zespół Gorlina		-	PTCH1, PTCH2, SUFU	GEN-66G	1 800 zł	
14.11.	Zespół Marfana / Zespół Loeysa-Dietza		-	panel genów (FBN1, TGFB1, TGFB2, TGFB3, SMAD2, SMAD3, FBN2)	NGS (panel)	GEN-66G	1 800 zł
14.12.	Zespół Rapp-Hodgkin	TP63	603273	Analiza eksonów 13 i 14	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-46A	450 zł
14.13.				Analiza pozostałych eksonów genu		GEN-46B	1 800 zł
14.14.	Zespoły wad wrodzonych	panel genów	-	lista wytypowanych genów (HPO, PanelApp)	NGS (eksom)	GEN-66K	3 500 zł
CHOROBY ZWIĄZANE Z ZABURZENIAMI PIĘTNOWANIA RODZIELSKIEGO							
15.1.	Zespół Angelmana	15q11-q13	105830	Test MS-MLPA (ME028)	MS-MLPA	GEN-09C	900 zł
15.2.				Analiza mikrosatelitów (chromosom 15q - 13 markerów STR)	PCR + GS	GEN-09B	1 000 zł
15.3.		UBE3A		Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-09G	950 zł
15.4.	Zespół Pradera-Williego	15q11-q13	176270	Test MS-MLPA (ME028)	MS-MLPA	GEN-08C	900 zł
15.5.				Analiza mikrosatelitów (chromosom 15q - 13 markerów STR)	PCR + GS	GEN-08B	1 200 zł
15.6.	Zespół Silvera-Russella	11p15	180680	Test MS-MLPA (ME030)	MS-MLPA	GEN-81B	900 zł
15.7.		7p12.1, 7q32.2		Test MS-MLPA (ME032)		GEN-81C	1 050 zł
15.8.	Zespół Beckwitha-Wiedemanna	11p15	130650	Test MS-MLPA (ME030)	Sekwencjonowana nie metodą Sangera	GEN-81A	900 zł
15.9.		CDKN1C		Analiza sekwencji kodującej		GEN-81E	520 zł
15.10.	Zaburzenia metylacji w wielu loci	multiple loci	nd	Test MS-MLPA (ME034)	MS-MLPA	GEN-81D	900 zł
15.11.	Przejściowa cukrzyca noworodkowa	6q24	601410	Test MS-MLPA (ME033)		GEN-81F	1 050 zł
15.12.	Zespół Temple / zespół Kagami-Ogaty	14q32.2	616222 / 608149	Test MS-MLPA (ME032)		GEN-81G	1 050 zł

INNE							
16.1.	Nerwiakowlókniakowatość typu II	NF2	101000	Analiza sekwencji kodującej	NGS (panel)	GEN-75A	1 400 zł
16.2.				Test MLPA (P044)	MLPA	GEN-75B	900 zł
16.3.	Schwannomatoza	panel genów	615670	NF1, NF2, LZTR1, SMARCB1	NGS (panel)	GEN-66D	1 600 zł
16.4.	Wrodzona łamliwość kości	panel genów	-	lista genów dostępna w ZGM		GEN-66G	1 800 zł
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 Sanger, 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 Sanger	GEN-23A	370 zł
17.3.		spoza oferty IMiD	-	Identyfikacja dowolnego (pojedynczego) wariant spoza oferty IMiD wymagającego przeprowadzenie procesu walidacji warunków reakcji		GEN-23B	480 zł
17.4.	Klasyczny wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy (CAH)	CYP21A2	201910	Analiza sekwencji kodującej	Sekwencjonowanie metodą Sanger	GEN-85A	900 zł
				Test MLPA (P050)	MLPA	GEN-85B	900 zł
17.5.	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 Sanger	GEN-56C	390 zł
17.6.	Diagnostyka prenatalna	-	-	Badania prenatalne są wykonywane po wcześniejszych uzgodnieniach oraz po ustaleniu terminu	Metodyka dobrana stosownie do zakresu badania	-	Cena danego badania x2
17.7.	Badanie "CITO"	-	-	Cena danego badania +30%	-	-	-
17.8.	Procedura nieuwzględniona w ofercie	-	-	Stosownie do procedury	-	GEN-16	do uzgodnienia
ZAKŁAD USPRAWNIANIA LECZNICZEGO							
L.p.	Usługa				CENA		
1	Konsultacja fizjoterapeutyczna				160 zł		
2	Elektroterapia (DD, TENS, Traubert, interferencje)				25 zł		
3	Jonoforeza (lek własny pacjenta)				27 zł		
4	Elektrostymulacje				27 zł		
5	Pole magnetyczne małej częstotliwości (magnetronik)				25 zł		
6	Laser punktowy				25 zł		
7	Laser skaner				19 zł		
8	Laser sonda prysznicowa				19 zł		
9	Bioptron				23 zł		
10	Ultradźwięki				25 zł		
11	Fonoforeza (lek własny pacjenta)				27 zł		
12	Sollux z lampą kwarcową				22 zł		
13	Krioterapia miejscowa				20 zł		
14	Fala uderzeniowa				59 zł		
15	Kinesiotaping aplikacja prosta (do 2 plastrów)bez ceny plastra				30 zł		
16	Kinesiotaping aplikacja prosta (do 2 plastrów)z ceną plastra				36 zł		
17	Kinesiotaping aplikacja złożona (powyżej 2 plastrów)bez ceny plastra				57 zł		
18	Kinesiotaping aplikacja złożona (powyżej 2 plastrów)z ceną plastra				66 zł		
19	Ćwiczenia indywidualne pierwsza wizyta (45' - masaż, terapia, ćwiczenia)				160 zł		
20	Ćwiczenia indywidualne/terapia (30')				120 zł		
21	Ćwiczenia indywidualne/terapia, pakiet 3 sesji				330 zł		
22	Ćwiczenia indywidualne/terapia, pakiet 5 sesji				525 zł		