

CYTOGENETYKA KLASYCZNA I MOLEKULARNA					
L.P.	ID DIAG	ID GENESIS	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
1	130	202	Kariotyp z krwi obwodowej	480	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
2	4251	269	Analiza aberracji oraz mikroaberracji chromosomowych w diagnostyce wad wrodzonych - mikromacierz CGH	1690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
3	4283	18	Mikrodelecje, zespoły najczęściej występujących mikrodelecji chromosomowych: 1p36, 2p16, 3q29, 9q22.3, 15q24, 17q21, 22q13 / Phelan-Mcdermid, Zespół Cri du Chat, Zespół DiGeorge (22q11), DiGeorge region 2 (10p15), Langer-Giedion syndrome (8q), Miller-Dieker syndrome, (17p), NF1 mikrodelecje, Prader-Willi / Angelman, MECP2 / Xq28 duplikacja, Zespół Smith-Magenis, Zespół Sotos, Zespół Wagr, Zespół Williama, Zespół Wolf-Hirschhorn) – test MLPA	575	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
4	4475	15	Telomery (badanie regionów subtelomerowych) – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
5	3324	200	Kariotyp metodą FISH	495	
6	4899	290	Analiza aberracji oraz mikroaberracji chromosomowych, określenie płci płodu metodą mikromacierzy CGH (badanie materiału z poronienia)	1690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
7	3856	149	Badanie materiału z poronienia - badanie aneuploidii chromosomowych (X, Y, 13, 18, 21, 16, 15, 22) met. QF-PCR	850	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

BADANIA MOLEKULARNE					
L.P.	ID DIAG	ID GENESIS	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
8	4252	4	Achondroplazja (gen FGFR3 - najczęstsze mutacje)	290	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
9	4288	246	Achromatopsja/monochromatyzm pręcikowy (gen CNGB3 - 4 najczęstsze mutacje)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
10	4289	247	Achromatopsja/monochromatyzm pręcikowy (gen CNGB3 - najczęstsza mutacja)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
11	4290	114	ADULT, zespół ADULT (gen TP63 - cały)	2090	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
12	4291	113	ADULT, zespół ADULT (gen TP63 - eksony 5-8, 13, 14 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	970	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
13	4292	113a	ADULT, zespół ADULT (gen TP63 - eksony 5-8)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
14	4293	113b	ADULT, zespół ADULT (gen TP63 - eksony 13, 14)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
15	4294	65	Al-Awadi/Raas-Rothschild zespół (gen WNT7a - cały)	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
16	4541	470	Albers-Schönberg, choroba Albersa-Schönberga (osteopetroza) - analiza wybranych mutacji w genie CLCN7	750	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
17	4295	394	Albinizm oczny (gen GPR143 - eksony 3, 6 i 7)	680	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
18	4633		Albright, dziedziczna osteodystrofia Albrighta, rzekoma niedoczynność przynajmniej (gen GNAS - analiza sekwencji kodującej) - etap 1	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
19	4634		Albright, dziedziczna osteodystrofia Albrighta, rzekoma niedoczynność przynajmniej (gen GNAS - analiza sekwencji kodującej) - etap 2	550	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
20	4297	248	Alström, zespół Alströma (gen ALMS1 - najczęstsze mutacje/wybrane fragmenty)	1090	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
21	4253	101	Alzheimer, choroba Alzheimera (gen APP - ekson 17)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
22	4254	73	Alzheimer, choroba Alzheimera (gen PSEN1 - wybrane fragmenty - eksony 5-8)	720	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
23	4588		Amyloidoza, dziedziczna amyloidoza transtyretynowa ATTRm (gen TTR - analiza sekwencji kodującej)	550	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
24	4298	147	Anemia sierpowatokrwinkowa (gen HBB - cały)	1070	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
25	4299	147a	Anemia sierpowatokrwinkowa (gen HBB - eksony 1, 3)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
26	4300	147b	Anemia sierpowatokrwinkowa (gen HBB - ekson 2)	420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
27	4281	8	Angelman, zespół Angelmana (AS, test metylacji DNA - analiza locus SNRPN)	645	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
28	4301	219	Aniridia, wrodzona beztęczętkowość - mikrodelecje regionu 11p13 - test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
29	10123	138	Aniridia, wrodzona beztęczętkowość i inne wybrane wady oczu (gen PAX6 - cały)	2190	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
30	4255	66	Apert, zespół Aperta (gen FGFR2 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

31	4618		Ataksja, panel 6 ataksji rdzeniowo – mózdkowych (typy SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8)	700	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
32	3877	69	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 1 (gen ATXN1 - mutacja dynamiczna)	495	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
33	3878	70	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 2 (gen ATXN2 - mutacja dynamiczna)	495	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
34	4302	71	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 3 (gen ATXN3 - mutacja dynamiczna)	495	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
35	4303	102	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 7 (gen ATXN7 - mutacja dynamiczna)	495	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
36	4552	486	Ataksja z niedoboru witaminy E - najczęstsza mutacja w genie TTPA	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
37	4256	148	Atopowe zapalenie skóry, rybia łuska, astma - filagryna (gen FLG/filagryna - badanie 2 najczęstszych mutacji)	605	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
38	4363	311	Autyzm (badanie trzech regionów chromosomowych 15q11-q13, 16p11; gen SHANK3 w regionie 22q13) – test MLPA	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
39	4304	140	Axenfeld-Rieger, zespół Axenfelda-Riegera (gen PITX2 - cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
40	4305	140a	Axenfeld-Rieger, zespół Axenfelda-Riegera (gen PITX2 - eksony 2, 3)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
41	4306	140b	Axenfeld-Rieger, zespół Axenfelda-Riegera (gen PITX2 - ekson 4)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
42	4307	237	Bardet-Biedl, zespół Bardeta-Biedla (gen BBS10 - cały)	1015	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
43	4308	237a	Bardet-Biedl, zespół Bardeta-Biedla (gen BBS10 - ekson 1)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
44	4309	237b	Bardet-Biedl, zespół Bardeta-Biedla (gen BBS10 - ekson 2)	710	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
45	4496	444	Batten, choroba Battena (gen CLN2 - analiza najczęstszych mutacji c.509-1G>C, c.622C>T (p.R208*))	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
46	4498	431	Beals, zespół Bealsa (gen FBN2 - analiza mutacji w eksonach: 25, 26, 29, 32 i 33) (etap I)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
47	4497	432	Beals, zespół Bealsa (gen FBN2 - analiza mutacji w eksonach: 17, 27, 28, 31 i 35) (etap II)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
48	4258	58	Becker, dystrofia mięśniowa Beckera (gen DMD - delecje/duplikacje) – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
49	4259	346	Beckwith-Wiedemann, zespół Beckwitha-Wiedemanna (BWS) – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
50	4310	240	BOR, zespół BOR (gen EYA1 - cały)	1760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
51	4622		BOR, zespół BOR (gen EYA1 – eksony 3-7) - etap I	550	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
52	4623		BOR, zespół BOR (gen EYA1 – eksony 8-12) - etap II	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
53	4624		BOR, zespół BOR (gen EYA1 – eksony 13-18) - etap III	550	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
54	4525	452	BPES zespół, Blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus syndrome (analiza sekwencji kodującej genu FOXL2)	490	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
55	4311	31	Brachydaktylia typu A2 (gen GDF5 - cały)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
56	4312	33	Brachydaktylia typu B - postać atypowa (gen NOG - cały)	605	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
57	4313	30	Brachydaktylia typu B (gen ROR2 - eksony 8 i 9)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
58	4314	198	Brachydaktylia typu B (geny ROR2 - eksony 8 i 9, NOG - cały)	1290	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
59	4315	29	Brachydaktylia typu C (gen GDF5 - cały)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
60	4316	28	Brachydaktylia typu D (gen HOXD13 - cały)	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
61	4317	27	Brachydaktylia typu E (gen HOXD13 - cały)	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
62	4318	347	Brachydaktylia typu E2 (gen PTHLH - cały)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
63	3827	413	CADASIL, zespół CADASIL "Cerebral Autosomal-Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy" (gen NOTCH3 - analiza mutacji w eksonach 4 i 5)	340	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
64	4319	348	Canavan, choroba Canavana (gen ASPA – eksony 4 i 5)	430	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
65	897	309	Celiakia	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
66	4320	249	Centralna, otoczkowa dystrofia naczyniówkowa (areolarna) - (gen RDS/perferyny - cały)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
67	3843	461	Ceroidolipofuscynoza typu 2 (gen TPP1) - badanie podstawowe	690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
68	5120	462	Ceroidolipofuscynoza typu 2 (gen TPP1) - badanie uzupełniające	690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

69	4589	72	Charcot-Marie-Tooth choroba, CMT1A, CMT1B oraz X-CMT – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
70	3874	349	Charcot-Marie-Tooth choroba, CMT2 – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
71	4282	350	CHARGE, zespół CHARGE, zespół Halla-Hittnera (asocjacja CHARGE) – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
72	4321	79	Cherubizm (gen SH3BP2 - fragment/najczęstsze mutacje)	385	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
73	4322	351	Choroideremia (gen CHM - cały)	1990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
74	4610		Choroideremia, zwyrodnienie barwnikowe siatkówki sprzężone z chromosomem X (xLRP), (analiza delecji/duplikacji w genach RP2, RPGR oraz CHM) - test MLPA	640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
75	4364	91	Cohen, zespół Cohena (gen COH1 – wybrany fragment)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
76	4275	424	Cowden, Choroba Cowdena; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome (gen PTEN - analiza sekwencji kodującej)	1390	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
77	4260	67	Crouzon, zespół Crouzona (FGFR2 – wybrany fragment/najczęstsze mutacje)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
78	3820	289	Czerwienica prawdziwa i inne choroby mieloproliferacyjne - badanie najczęstszej somatycznej mutacji w genie JAK2 (mutacja V617F)	385	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
79	4323	396	Denys-Drash, zespół Denysa-Drasha (gen WT1 - eksony 5-10)	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
80	4630		diGeorge, zespół diGeorge`a, zespół podniebieno-sercowo-twarzowy, tetralogia Fallota (gen TBX1 - analiza wybranych regionów) - etap 1	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
81	4631		diGeorge, zespół diGeorge`a, zespół podniebieno-sercowo-twarzowy, tetralogia Fallota (gen TBX1 - analiza wybranych regionów) - etap 2	550	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
82	4324	209	Dłoń – stopa – narządy płciowe, zespół (hand-foot-genital s.) (gen HOXA13 – cały)	640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
83	4889		Dravet, zespół Dravet, padaczka dziecięca (gen SCN1A - analiza duplikacji/delecji) - metodą MLPA	640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
84	3831	57	Duchenne, dystrofia mięśniowa Duchenne`a (gen DMD – delecje/duplikacje) – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
85	4619		Duchenne, dystrofia mięśniowa Duchenne`a - weryfikacja nosicielstwa delecji/duplikacji – potwierdzenie zmiany w rodzinie (gen DMD - eksony 1-10, 21-30, 41-50, 61-70)	640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
86	4620		Duchenne, dystrofia mięśniowa Duchenne`a - weryfikacja nosicielstwa delecji/duplikacji – potwierdzenie zmiany w rodzinie (gen DMD – eksony 11-20, 31-40, 51-60, 71-79)	640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
87	4326	182	Dysgenезja gonad – badanie całego genu SRY	530	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
88	4327	183	Dysgenезja gonad – wykrycie obecności SRY	265	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
89	4563	499	Dyskineza indukowana ruchem - analiza mutacji c.649dupC w genie PRRT2	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
90	4551	485	Dyskineza nieaktywowana ruchem - najczęstsze mutacje w genie MR1 (PNKD)	600	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
91	4328	45	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa (gen EFNB1 – cały)	1060	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
92	4329	45a	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa (gen EFNB1 - eksony 1-2)	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
93	4330	45b	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa (gen EFNB1 - eksony 3-5)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
94	4331	239	Dysplazja ektodermalna hipohydrotyczna (gen EDAR – cały)	1520	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
95	4332	95	Dysplazja kampomeliczna (gen SOX9 - cały)	1060	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
96	4333	95a	Dysplazja kampomeliczna (gen SOX9 - ekson 1)	360	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
97	4334	95b	Dysplazja kampomeliczna (gen SOX9 - eksony 2-3)	700	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
98	4335	273	Dysplazja kostna kręgosłupowo-żebrowa (ang. spondylocostal dysplasia) - (gen DLL3 - cały)	1420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
99	4336	40	Dysplazja obojczykowo-czaszkowa (gen RUNX2 – cały)	1375	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
100	4499	408	Dysplazja przegrodowo-wzrokowa, zespół de Morsiera, septooptic dysplasia, hipoplazja nerwów wzrokowych (gen HESX1 - cały)	480	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
101	4337	22	Dysplazja tanatoforyczna typu I (badanie najczęstszych mutacji w genie FGFR3)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
102	4338	245	Dysplazja tanatoforyczna typu I (badanie dodatkowych mutacji w genie FGFR3)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
103	4558	493	Dysplazja tanatoforyczna typu II (badanie najczęstszej mutacji p.K650E w genie FGFR3)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
104	4527	454	Dysplazja torbielowata nerek (analiza delecji/duplikacji w genie HNF1B) - test MLPA	690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
105	4339	62	Dysplazja wielonasadowa (gen COMP - eksony 10-16)	1060	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
106	4340	62a	Dysplazja wielonasadowa (gen COMP - eksony 10-12)	430	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

107	4341	62b	Dysplazja wielonasadowa (gen COMP - eksony 13-16)	630	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
108	3833	323	Dystonia torsyjna typu I (badanie najczęstszej mutacji w genie TOR1A)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
109	4342	398	Dystonia typu 5 - wrażliwa na lewodopę (gen GCH1 - sekwencja kodująca)	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
110	4343	399	Dystonia typu 6 (gen THAP1 - sekwencja kodująca)	680	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
111	4344	244	Dystrofia czopkowo-pręcikowa (gen GUCY2D – jedna, najczęstsza mutacja)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
112	4345	251	Dystrofia dołkowo-plamkowa (gen RDS/periferyna – cały)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
113	3826	98	Dystrofia miotoniczna typu 1 (gen DMPK – mutacja dynamiczna)	495	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
114	4346	252	Dystrofia motylokształtna plamki Deutmannna (gen RDS/periferyna – cały)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
115	4347	208	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1 A/LGMD1A (gen TTID - wybrany fragment/najczęstsze mutacje)	385	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
116	4348	352	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2 A/LGMD2A (gen CAPN3 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
117	4550	484	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu 5 A,B,C, fukutynopatia - badanie częstej mutacji w genie FKRP	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
118	4500	428	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu IC/Limb-girdle muscular dystrophy type IC (gen CAV3 - analiza eksonów 1 i 2)	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
119	4349	128	Dystrofia plamki typu „plastra miodu” Doyne’a – rodzinne druzdy plamki (gen EFEMP1 – jedna, najczęstsza mutacja)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
120	4350	353	Dystrofie rogówki (gen TGFBI – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	1155	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
121	4351	253	Dystrofie plamki typu „pattern” (dystrofie wzorzyste) – (gen RDS/periferyna – cały)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
122	4352	115	EEC, zespół EEC (gen TP63 – cały)	2090	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
123	4353	43	EEC, zespół EEC (gen TP63 - eksony 5-8,13,14 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	970	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
124	4354	43a	EEC, zespół EEC (gen TP63 - eksony 5-8)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
125	4355	43b	EEC, zespół EEC (gen TP63 - eksony 13, 14)	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
126	4531	458	Ehlers-Danlos typu I i II, zespół Ehlersa-Danlosa (analiza wybranych eksonów genu COL5A1 - I etap badania)	660	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
127	4532	459	Ehlers-Danlos typu I i II, zespół Ehlersa-Danlosa (analiza wybranych eksonów genu COL5A1 - II etap badania)	660	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
128	4556	491	Ehlers-Danlos typu VI, zespół Ehlersa-Danlosa (analiza delekcji/duplikacji w genie PLOD1) - test MLPA	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
129	4535	464	Ehlers-Danlos typu VI, zespół Ehlersa-Danlosa (wybrane mutacje w genie PLOD1)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
130	4560	495	Fabry, choroba Fabry'ego- etap I - analiza eksonów 2, 5 i 6 genu GLA	480	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
131	4561	496	Fabry, choroba Fabry'ego - etap II - analiza eksonów 1, 3, 4 i 7 genu GLA	600	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
132	4540	469	Fahr, choroba Fahra - analiza wybranych mutacji w genie SLC20A2	850	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
133	4357	85	Fenyloketonuria klasyczna (gen PAH – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
134	4358	96	Fenyloketonuria łagodna (gen PAH - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
135	4359	393	Floating, zespoły Floating-Habor (gen SRCAP- ekson 34)	680	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
136	4360	210	Fraser, zespół Fradera (gen FREM2 – wybrany fragment)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
137	3841	6	Fra-X, zespół łamliwego chromosomu X (prescreening)	255	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
138	3875	472	Fra-X, zespół łamliwego chromosomu X - analiza w kierunku obecności premutacji i mutacji dynamicznej polegającej na ekspansji powtórzeń (CGG) w 5'UTR genu FMR1	550	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
139	4502	411	Freeman-Sheldon, zespół Freemana-Sheldona (gen MYH3 - ekson 18, analiza najczęstszych mutacji p.R672C i p.R672H)	320	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
140	4501	412	Freeman-Sheldon, zespół Freemana-Sheldona (gen MYH3 - analiza wybranych mutacji w eksonach: 9 – 14, 16, 18, 19, 21, 22 i 34)	1290	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
141	3914	103	Friedreich, ataksja Friedreicha (gen FXN – mutacja dynamiczna)	495	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
142	3867	48	Fruktozemia/wrodzona nietolerancja fruktozy (gen ALDOB – 2 najczęstsze mutacje)	320	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
143	4361	74	Fuhrmann, zespół Fuhrmanna (gen WNT7A – cały)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
144	4262	354	Galaktozemia typu 2 (gen GALT - badanie najczęstszych mutacji Q188R i K285N)	430	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

145	3822	81	Gilbert, zespół Gilberta (gen UGT1A1 – najczęstsza mutacja)	230	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
146	4365	297	Głuchota po aminoglikozydach (badanie najczęstszych mutacji w genie 12S tRNA)	605	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
147	4366	188	Głuchota wrodzona DFNA3 (gen GJB6 – cały)	355	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
148	4367	187	Głuchota wrodzona DFNA9 (gen COCH – ekson 3)	355	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
149	4368	127	Głuchota wrodzona DFNB1 (gen GJB2 – mutacja 310del14)	255	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
150	4369	59	Głuchota wrodzona, DFNB1 (gen GJB2 – badanie mutacji 35delG)	355	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
151	3819	298	Głuchota wrodzona DFNB1 (gen GJB2 – cały)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
152	4637		Gorlin, zespół Gorlina, mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2B (gen PTCH1 - analiza wybranych regionów) - etap 1	700	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
153	4638		Gorlin, zespół Gorlina, mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2B (gen PTCH1 - analiza wybranych regionów) - etap 2	700	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
154	4370	38	Grebe, chondrodysplazja Grebego/ zespół Du Pan (gen GDF5 – cały)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
155	906	355	Hemochromatoza – mutacje C282Y, H63D oraz S65C w genie HFE	350	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
156	3853	356	Hemochromatoza – określenie rzadkich mutacji: E168* oraz Q283P w genie HFE	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
157	4635		Hemochromatoza dziedziczna (geny HFE, TFR2, HFE2, HAMP, SLC40A1 - analiza duplikacji/delecji) - metodą MLPA	640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
158	4371	319	Hemochromatoza młodzieńcza typu 2A – mutacje w genie HFE2 (HJV)	750	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
159	4372	320	Hemochromatoza młodzieńcza typu 2B – mutacje w genie HAMP	400	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
160	4373	326	Hemochromatoza młodzieńcza: typy 2A i 2B (badanie mutacji w genach HFE2 i HAMP)	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
161	4374	357	Hemochromatoza wrodzona – badanie sekwencji kodującej genu HFE	860	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
162	4263	54	Hemofilia A (badanie inwersji intronu 22 w genie F8)	640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
163	4375	230	Hemofilia A (badanie obecności poszczególnych eksonów w genie F8) – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
164	4376	126	Hermansky-Pudlak, zespół Hermansky’ego-Pudlaka (gen HPS1 – najczęstsza mutacja)	355	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
165	4276	445	Hipercholesterolemia rodzinna autosomalna dominująca – analiza delecji/duplikacji w genie LDLR - test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
166	4277	446	Hipercholesterolemia rodzinna autosomalna dominująca (sekwencjonowanie metodą NGS genów APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9)	3500	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
167	4284	146	Hipercholesterolemia rodzinna autosomalna dominująca: gen ApoB100 (wybrany fragment/najczęstsze mutacje), gen LDLR (mutacja G571E)	585	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
168	4377	97	Hiperfenyloalaninemia łagodna (gen PAH – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	595	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
169	4536	465	Hiper-IgE, zespół (Zespół Hioba) - zakres podstawowy - etap 1 (badanie sekwencji eksonów 10, 11, 16 i 17 genu STAT3)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
170	4537	466	Hiper-IgE, zespół (Zespół Hioba) - zakres podstawowy - etap 2 (badanie sekwencji eksonów 9, 13 i 15 genu STAT3)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
171	4264	5	Hipochondroplazja (HCH) (gen FGFR3 - badanie sześciu najczęstszych mutacji)	695	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
172	4503	441	Hipofosfataza (gen ALPL - cały gen)	3200	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
173	4378	402	Hipofosfataza (gen ALPL - cały ekson 10, w tym mutacja c.1042G>A (p.A348T)	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
174	4544	477	Hipokaliemiczne porażenie okresowe (badanie najczęstszych mutacji w genach CACNA1S i SCN4A)	625	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
175	4379	125	Hipoplazja lewego serca, zespół hipoplazji lewego serca (gen GJA1 - cały)	465	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
176	4380	404	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 2 (PCH2) (gen TSEN54 - najczęstsza mutacja p.A307S)	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
177	4504	427	Hipoplazja nadnerczy (gen DAX1 (NROB1) - analiza delecji/duplikacji - test MLPA (badanie podstawowe)	1190	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
178	4426	110	Hipoplazja nadnerczy (gen DAX1 - cały - badanie uzupełniające po teście MLPA)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
179	4524	451	Hipoplazja nerwu wzrokowego z wadami układu nerwowego oraz małowocze typu 3 (analiza sekwencji kodującej genu SOX2)	690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
180	4381	92	Holt-Oram, zespół Holt-Orama (gen TBX5 – cały)	1485	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
181	4287	189	Homocystynuria (gen CBS – ekson 8)	465	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
182	910	53	Huntington, choroba Huntingtona (gen HTT(IT15,HD) - mutacja dynamiczna)	495	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

183	4382	137	Jaskra pierwotna otwartego kąta (geny MYOC/TIGR - cały i OPTN - fragment/najczęstsza mutacja)	1255	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
184	4383	136	Jaskra pierwotna otwartego kąta (gen MYOC/TIGR - cały)	1060	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
185	4384	135	Jaskra pierwotna otwartego kąta (gen OPTN - fragment/najczęstsza mutacja)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
186	4385	139	Jaskra wrodzona i dziecięca (gen CYP1B1 - cały)	1090	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
187	4386	403	Joubert, zespół Jouberta (gen TMEM67 - eksony 6 i 24)	580	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
188	4505	421	Kabuki, zespół Kabuki typ 1 (gen MLL2 - analiza delecji/duplikacji) - test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
189	4506	422	Kabuki, zespół Kabuki typ 2 (gen KDM6A - analiza delecji/duplikacji) - test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
190	4387	123	Karłowatość diastroficzna (diastrophic dwarfism)/Dysplazja wielonasadowa DTDST (gen SLC26A2)	1060	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
191	4388	123a	Karłowatość diastroficzna (diastrophic dwarfism)/Dysplazja wielonasadowa DTDST (gen SLC26A2 - eksony 2a, 2b, 3b)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
192	4389	123b	Karłowatość diastroficzna (diastrophic dwarfism)/Dysplazja wielonasadowa DTDST (gen SLC26A2 - eksony 3a, 3c)	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
193	4390	224	Kearns – Sayre (KSS), zespół Kearnsa – Sayre`a i postępująca oftalmoplegia zewnętrzna – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
194	4391	112	Kennedy, choroba Kennedy`ego - opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni (gen AR - mutacja dynamiczna)	495	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
195	4392	223	Kjer, zanik nerwów wzrokowych typu Kjera (ADOA) – gen OPA1 – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
196	4393	120	Kośćciorost promieniowo-łokciowy (gen HOXA11 - cały)	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
197	4394	116	Kończynowo-sutkowy, zespół (Limb-mammary s.) (gen TP63 - cały)	2090	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
198	4395	117	Kończynowo-sutkowy, zespół (Limb-mammary s.) (gen TP63 - eksony 5-8,13,14)	970	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
199	4396	117a	Kończynowo-sutkowy, zespół (Limb-mammary s.) (gen TP63 - eksony 5-8)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
200	4397	117b	Kończynowo-sutkowy, zespół (Limb-mammary s.) (gen TP63 - eksony 13, 14)	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
201	4520	447	Krzywica hipofosfatemiczna (badanie najczęstszych mutacji w genie PHEX)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
202	4398	400	Krzywica hipofosfatemiczna autosomalna dominująca (gen FGF23 - wybrane mutacje: p.R176Q, p.R176W, p.R179Q, p.R179W)	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
203	3824	49	Laktozemia - wrodzona nietolerancja laktozy (najczęstszy polimorfizm genu regulatora LCT - MCM6)	280	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
204	4507	409	Larsen, zespół Larsena (gen FLNB -analiza mutacji w eksonach 2, 4, 28 i 29)	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
205	4399	94	LCHAD, deficyt LCHAD - niedobór dehydrogenazy długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (gen HADHA - najczęstsza mutacja)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
206	3832	153	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (gen LHON) - badanie trzech mutacji mtDNA	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
207	4400	153a	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (gen LHON) - badanie jednej mutacji	375	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
208	4401	153b	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (gen LHON) - badanie dwóch mutacji	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
209	10153		Legius, zespół Legiusa (gen SPRED1 - analiza sekwencji kodującej)	700	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
210	4278	420	Leri-Weill, zespół Leriego-Weilla, dyschondrosteoza (analiza delecji/duplikacji w regionie promotorowym i genie SHOX) - test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
211	4612		Leukodystrofia ADLD, choroba Pelizaeusa-Merzbachera i zespół CADASIL (analiza duplikacji/delecji w genach LMNB1, PLP1, NOTCH3) - test MLPA	640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
212	4265	47	Leśniowskiego-Crohna, choroba (gen NOD2 - najczęstsze mutacje)	430	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
213	4887		Lizencefalia, głądkomózgowie (gen DCX - analiza sekwencji kodującej)	700	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
214	4402	121	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (geny TGFBR1 i 2 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	2090	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
215	4403	301	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	1095	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
216	4404	301a	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 5,7,9)	660	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
217	4405	301b	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 6, 8)	440	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
218	4406	302	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR2 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	1095	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

219	4407	302a	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR2 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 4-5)	660	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
220	4408	302b	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR2 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 6-7)	440	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
221	4409	44	Łokciowo-sutkowy, zespół łokciowo-sutkowy/Ulnar-mammary syndrome (gen TBX3 - cały)	1785	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
222	4410	296	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 28-29)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
223	4411	343	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 24-30)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
224	4412	339	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – eksony 1-23)	2960	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
225	4413	340	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – eksony 31-50)	2480	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
226	4414	341	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – eksony 51-65)	1940	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
227	4296	243	McCune-Albright, (gen GNAS1 - najczęstsze mutacje somatyczne)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
228	3930	475	Metabolizm folianów - analiza polimorfizmów c.677C>T, c.1298A>C w genie MTHFR	420	Oncogene Diagnostics Sp. z o. o.
229	4283	18	Mikrodelecje (zespoły najczęściej występujących mikrodelekcji chromosomowych) – test MLPA	575	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
230	4285	476	Mikrodelecje zestaw 2: analiza regionów 1q21.1, 3q29, 7q36.1, 12p11.23, 15q13, 15q24.1, 16p11, 17q12, 18q21.2, 20p12.2	625	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
231	3836	306	Mitochondrialna choroba MERRF – padaczka miokloniczna z czerwonymi poszarpanymi włóknami – badanie dwóch mutacji: A8344G oraz T8356C	420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
232	3837	307	Mitochondrialna choroba MELAS – miopatia mitochondrialna, encefalopatia, kwasica mleczanowa, występowanie incydentów podobnych do udarów – badanie trzech mutacji: A3243G, T3271C oraz A3251G	420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
233	4416	308	Mitochondrialna choroba NARP - neuropatia, ataksja i zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - badanie jednej mutacji T8993G	420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
234	4417	37	Mnogie kościocrosty, zespół mnogich kościocrostów - symfalangizm (gen GDF5 - cały)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
235	4418	199	Mnogie kościocrosty, zespół mnogich kościocrostów - symfalangizm (geny GDF5, NOG - całe)	1265	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
236	4419	36	Mnogie kościocrosty, zespół mnogich kościocrostów - symfalangizm (gen NOG - cały)	605	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
237	4420	241	Mnogie wyrośla kostne typ I (gen EXT1 - cały)	1785	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
238	4421	241a	Mnogie wyrośla kostne typ I (gen EXT1 - analiza eksonów 1-5)	900	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
239	4422	241b	Mnogie wyrośla kostne typ I (gen EXT1 - analiza eksonów 6-11)	885	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
240	4423	119	Moczówka prosta nerkowa (gen AQP2 - cały)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
241	4579	510	MODY, cukrzyca typu MODY - badanie delecji/duplikacji w genach HNF1A, HNF1B, GCK, HNF4A metodą MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
242	4424	325	Moya-Moya, zespół Moya-Moya (gen RNF213 – najczęstsza mutacja p.R4810K)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
243	4266	77	Muenke, zespół Muenkego (gen FGFR3 - fragment/najczęstsza mutacja)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
244	3812	204	Mukowiscydoza (gen CFTR - 36 mutacji)	690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
245	3825	205	Mukowiscydoza (gen CFTR - mutacja F508del)	165	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
246	4553	487	Myhre, zespół Myhre - częsta mutacja w genie SMAD4	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
247	3866	473	Polimorfizm w genie CYP1A2 - metabolizm kofeiny - badanie genetyczne	320	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
248	4509	423	Nefronoftyza, młodzieńcza rodzinna (gen NPHP1 - analiza delecji/duplikacji) - test MLPA	1190	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
249	4533	460	Neowaskularna witreoretinopatia zapalna, VRNI (gen CAPN5)	390	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
250	4632		Neuropatia dziedziczna z nadwrażliwością na ucisk, HNPP (gen PMP22 - analiza sekwencji kodującej)	550	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
251	3810	220	Nerwiakowłóknikowatość typu 1, neurofibromatoza typ 1, choroba von Recklinghausena (gen NF1) – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
252	4427	221	Nerwiakowłóknikowatość typu 2, neurofibromatoza typ 2 (gen NF2) – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
253	4261	184	Neuropatia dziedziczna z nadwrażliwości na ucisk, HNPP – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
254	4362	84	Niedobór alfa1-antytrypsyny (gen PI - cały)	1060	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
255	4428	84a	Niedobór alfa1-antytrypsyny (badany gen PI - eksony 2, 3)	490	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
256	4429	84b	Niedobór alfa1-antytrypsyny (badany gen PI - eksony 4, 5)	490	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

257	4431	395	Niedobór palmitylotranferazy karnitynowej typu 2 - postać dorosłych (gen CPT2 - analiza eksonów 1, 2 i 5)	680	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
258	4430	324	Niedobór palmitylotranferazy karnitynowej typu 2 - postać dorosłych (gen CPT2 - analiza eksonu 3)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
259	4510	429	Niedobór palmitylotranferazy karnitynowej typu 2 - postać dorosłych (gen CPT2 - analiza eksonu 4)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
260	10120		Niedobór transportera glukozy GLUT1, zespół; Ohtahara, encefalopatia padaczkowa (analiza duplikacji/delecji w genach SLC2A1, STXBP1)	640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
261	4432	401	Niedosluch autosomalny dominujący, DFNA2B (gen GJB3 - sekwencja kodująca)	580	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
262	4433	406	Niedosluch autosomalny dominujący, DFNA6, zespół Wolframa (gen WFS1 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	580	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
263	4434	358	Niemann-Pick, choroba Niemann-Picka typ A/B (gen SMPD1 - cały)	850	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
264	4636		Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (gen RPS6KA3, ARX, IL1RAPL1, TSPAN7, PQBP1, HUWE1, OPHN1, ACSL4, PAK3, DCX, AGTR2, ARHGAP6, FMR1, AFF2, SLC6A8 i GDI1 - analiza delecji/duplikacji) - test MLPA	640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
265	4435	152	Niepełnosprawność intelektualna, opóźnienie rozwoju (gen ARX - sekwencjonowanie ex 1, 3, 4, 5, oraz analiza dup24 w ex 2)	1090	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
266	4436	151	Niepełnosprawność intelektualna, opóźnienie rozwoju (gen ARX - obecność dup24)	255	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
267	899	203	Niepłodność męska - badanie genu CFTR (gen CFTR - badanie 8 zmian)	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
268	4437	316	Niepłodność męska - badanie genu CFTR (1 mutacja F508del)	165	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
269	908	14	Niepłodność męska (azoospermia, oligozoospermia) (region AZF)	430	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
270	4438	156	Nijmegen, zespół Nijmegen (gen NBN - najczęstsza mutacja)	280	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
271	4439	60	Noonan, zespół Noonan (gen PTPN11 - eksony 3, 8, 9, 13)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
272	4440	256	Norrie, choroba Norrie'go (gen NDP - cały)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
273	4441	109	Obojnactwo rzekome żeńskie/niedobór aromatazy (gen CYP19 - fragment)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
274	4529	456	Obrzęk limfatyczny-podwójny rząd rzęs, zespół (gen FOXC2 - analiza sekwencji kodującej)	750	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
275	4442	25	Oczno-zębowo-palcowy, zespół (Oculo-dento-digital dysplasia) (gen GJA1 - cały)	465	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
276	4546	479	Okihirio, zespół Okihirio - badanie sekwencji kodującej genu SALL4	920	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
277	4547	480	Okihiro, zespół Okihiro - badanie delecji/duplikacji w genie SALL4 - test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
278	4267	162	Oporność na zakażenie wirusem HIV-1 (polimorfizm genu CCR5)	375	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
279	4530	457	Otyłość, predyspozycja do otyłości - badanie sekwencji kodującej genu MC4R	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
280	4443	39	Pachydermoperiostosis/zespół Touraine-Solente-Gole'a (gen HPGD - cały)	1290	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
281	4557	492	Padaczka Janza - badanie mutacji w eksonach 2 i 4 genu EFHC1	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
282	4615		Padaczka, zespół niedoboru transportera glukozy GLUT1, dystonia typu 18 (analiza sekwencji genu SLC2A1) - etap 1	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
283	4616		Padaczka, zespół niedoboru transportera glukozy GLUT1, dystonia typu 18 (analiza sekwencji genu SLC2A1) - etap 2	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
284	4286	488	Panel kardiologiczny udarowo-zawałowy - sekwencjonowanie metodą NGS	3500	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
285	4528	455	Paraplegia spastyczna typu 4 (analiza delecji/duplikacji w genie SPAST) - test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
286	4444	63	Paznokiec-rzepka, zespół (nail-patella syndrome) (gen LMX1B - cały)	1290	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
287	4539	468	Paznokiec-rzepka, zespół (nail-patella syndrome) - badanie delecji i/lub duplikacji w genie LMX1B metodą MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
288	4545	478	Pęcherzowe oddzielanie naskórka (Epidermolysis bullosa) - wybrane eksony 73 - 75 genu COL7A1	350	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
289	4268	76	Pfeiffer, zespół Pfeiffera (gen FGFR2 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
290	4269	75	Pfeiffer, zespół Pfeiffera (gen FGFR1 - fragment)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
291	4628		Przedwczesne wygasanie czynności jajników związane z genem FMR1 (badanie regionu zawierającego powtórzenia CGG w genie FMR1), POI	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
292	4614		Pląsawica łagodna, dziedziczna, zespół mózgowo-płucno-tarczycowy, nierdzieniasty rak tarczycy (analiza genu NKX2-1)	550	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
293	4445	35	Polidaktylia trójpaliczkowego kciuka/typ 2 polidaktylii przedosiowej (region ZRS)	575	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
294	4559	494	Polineuropatia dziedziczna Charcot-Marie-Tooth, postać pośrednia, sprzężona z chromosomem X - analiza mutacji w genie GJB1	550	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

295	4446	207	Porfiria skórna późna (gen UROD - cały)	1290	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
296	4447	359	Porfiria wrodzona erytropoetyczna (gen UROS - najczęstsza mutacja p.C73R)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
297	4899	290	Analiza aberracji oraz mikroaberracji chromosomowych, określenie płci płodu metodą mikromacierzy CGH (badanie materiału z poronienia)	1690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
298	3856	149	Poronienie, badanie materiału z poronienia - badanie aneuploidii chromosomowych metodą QF-PCR (X, Y, 13, 18, 21, 16, 15, 22)	850	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
299	3816	314	Poronienie, badanie materiału z poronienia - określenie płci metodą QF-PCR	430	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
300	4898	259	Poronienie - panel wirusowy: ludzki wirus cytomegalii HCMV, wirus opryszczki HSV I/II (Real time PCR)	230	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
301	4270	9	Prader-Willi, zespół PWS (test metylacji DNA – analiza locus SNRPN)	645	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
302	4548	481	Prionowe choroby dziedziczne - analiza sekwencji kodującej genu PRNP	600	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
303	4448	108	Przerost nadnerczy, wrodzony (gen CYP21A2 - najczęstsze mutacje) – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
304	4449	61	Pseudoachondroplazja (gen COMP - eksony 10-16)	1060	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
305	4450	61a	Pseudoachondroplazja (gen COMP - eksony 10-12)	490	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
306	4451	61b	Pseudoachondroplazja (gen COMP - eksony 13-16)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
307	5385		Rdzeniowy zanik mięśni, badanie przesiewowe w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA)	155	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
308	4271	52	Rdzeniowy zanik mięśni SMA (badanie obecności delekcji eksonu 7 i 8 w genie SMN1) – test MLPA	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
309	4611		Retinopatia, diagnostyka retinopatii barwnikowej siatkówki (analiza delekcji/duplikacji w genie EYS) - test MLPA	640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
310	3840	11	Rett, zespół Retta (gen MECP2 - cały)	905	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
311	4453	11a	Rett, zespół Retta (badanie sekwencji kodującej genu MECP2 - ekson 4)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
312	4454	11b	Rett, zespół Retta (badanie sekwencji kodującej genu MECP2 - ekson 2-3)	430	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
313	4455	360	Rett, zespół Retta – postać atypowa (najczęstsze mutacje w genie CDKL5)	850	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
314	4511	410	Rett, zespół Retta (analiza delekcji/duplikacji w regionie Xq28 i genie MECP2) - test MLPA	1190	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
315	4456	34	Robinow, zespół Robinowa (gen ROR2 - cały gen)	1970	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
316	4458	42	Rozszczep dłoni i/lub stóp (gen TP63 - cały)	2090	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
317	4459	41	Rozszczep dłoni i/lub stóp (gen TP63 - eksony 5-8,13,14)	970	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
318	4460	41a	Rozszczep dłoni i/lub stóp (gen TP63 - eksony 5-8)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
319	4461	41b	Rozszczep dłoni i/lub stóp (gen TP63 - eksony 13, 14)	430	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
320	4492	234	Rozwarstwienie siatkówki młodzieńcze – retinoschisis (gen RS1 – cały)	820	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
321	4462	337	Rubinstein-Taybi, zespół RTS - test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
322	4464	78	Saethre-Chotzen, zespół Saethre–Chotzena (gen TWIST1 - cały)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
323	4463	82	Saethre-Chotzen, zespół Saethre–Chotzena (gen FGFR3 - fragment/najczęstsza mutacja)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
324	4512	418	Schinzle–Giedion, zespół Schinzela – Giediona (gen SETBP1– analiza wybranych mutacji)	340	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
325	4521	448	Sercowo-twarzowo-skrórny, zespół (badanie najczęstszych mutacji w genie BRAF) - etap I	690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
326	4522	449	Sercowo-twarzowo-skrórny, zespół (kontynuacja diagnostyki w kierunku mutacji w genie BRAF) - etap II	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
327	4523	450	Sercowo-twarzowo-skrórny, zespół (badanie mutacji w genach MAP2K1 i MAP2K2) - etap III	690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
328	4272	361	Silver-Russel, zespół Silvera-Russela (RSS) – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
330	4466	100	Smith-Lemli-Opitz, zespół Smitha, Lemlego i Opitza (DHCR7 - cały gen)	1155	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
331	4465	99	Smith-Lemli-Opitz, zespół Smitha, Lemlego i Opitza (DHCR7 - 4 najczęstsze mutacje)	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
332	4613		Sneddon, zespół Sneddona, siność siatkowata, zapalenie naczyń z powodu niedoboru ADA2 (DADA2), niedobór odporności i zespół wad hematologicznych	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
333	4513	419	Stargardt, choroba Stargardta (gen ABCR/ABCA4 - analiza delekcji/duplikacji) - test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

334	5123		Stwardnienie guzowate - badanie duplikacji/ delecji w genie TSC2 metodą MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
335	4468	24	Syndaktylia typu III (gen GJA1 - cały)	465	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
336	4469	26	Syndaktylia typu V (gen HOXD13 - cały)	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
337	4534	463	Syndrom LADD (eng. Lacrimo-auriculo-dento-digital) - badanie najczęstszych mutacji w genach FGFR2 oraz FGFR3	600	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
338	4470	23	Synpolidaktylia/syndaktylia typu II (gen HOXD13 - cały)	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
339	4471	68	Talasemia beta (gen HBB - cały)	790	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
340	4472	68a	Talasemia beta (gen HBB - eksony 1,3)	520	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
341	4473	68b	Talasemia beta (gen HBB - ekson 2)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
342	4474	233	TAR, zespół TAR (trombocytopenia – brak kości promieniowej) – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
343	4475	15	Telomery (badanie regionów subtelomerowych) – test MLPA	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
344	4476	122	Tętniak aorty, rozwarstwienie aorty piersiowej i tętniak rozwarstwiający aorty piersiowej (geny TGFB1 i TGFB2 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	2090	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
345	4477	46	Townes-Brocks, zespół Townesa-Brocksa (gen SALL1 - mutacja R276Ter)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
346	3859	362	Trombofilia, panel rozszerzony - badanie 6 zmian w 4 genach (FVL G1691A/R506Q, FV H1299R, FII G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 4G/5G)	495	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
347	3821	364	Trombofilia- badanie podstawowe, analiza mutacji typu Leiden w genie czynnika V (FVL G1691A/R506Q) oraz mutacji G20210A w genie protrombiny FII	435	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
348	4480	87	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (gen PRSS1 - cały)	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
349	4478	88	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (gen PRSS1 - eksony 1-3)	605	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
350	4479	89	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (gen SPINK1 - cały)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
351	4481	86	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (gen SPINK1 - eksony 1-3)	605	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
352	4514	414	Ustno-twarzowo-palcowy, zespół ustno-twarzowo-palcowy typu I (ang. oral-facial-digital syndrome 1) (gen OFD1 -analiza mutacji w eksonie 16)	490	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
353	4517	415	Waardenburg, zespół Waardenburga (gen PAX3 - sekwencja kodująca)	1050	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
354	4516	416	Waardenburg, zespół Waardenburga (gen PAX3 - analiza sekwencji eksonów 1-4)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
355	4515	417	Waardenburg, zespół Waardenburga (gen PAX3 - analiza sekwencji eksonów 5-8)	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
356	4608		Werner, atypowy zespół Wernera; atypowy zespół progeroidalny (analiza fragmentu genu LMNA)	400	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
357	4542	471	Weaver, zespół Weavera - analiza wybranych fragmentów genu EZH2	750	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
358	4482	80	Wilson, choroba Wilsona/zwyrodnienie wątrobowo-soczewkowe - panel 1 (gen ATP7B - ekson 14 - najczęstsza mutacja H1069Q)	270	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
359	4483	279	Wilson, choroba Wilsona/zwyrodnienie wątrobowo-soczewkowe - panel 2 (gen ATP7B - 6 dodatkowych eksonów, nieobjętych w panelu 1, zawierających najczęstsze w populacji polskiej mutacje)	795	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
360	4484	280	Wilson, choroba Wilsona/zwyrodnienie wątrobowo-soczewkowe - panel 3 (gen ATP7B – wszystkie pozostałe fragmenty genu ATP7B, nieobjęte badaniami w panelu 1 i 2)	2190	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
361	4518	430	Witreoretinopatia wysiękowa rodzinna sprzężona z chromosomem X (XL-FEVR), (gen NDP - cały)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
362	4554	489	Wrodzony deficyt białka C - analiza eksonów 4, 5, 6, 7 i 9 genu PROC - etap I	900	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
363	4555	490	Wrodzony deficyt białka C - etap II - badanie uzupełniające	1400	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
364	4485	196	Wydłużonego QT, zespół wydłużonego QT (gen KCNQ1 - cały)	2190	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
365	4625		Wydłużonego QT, zespół wydłużonego QT (gen KCNQ1- eksony 1-8) – etap 1	750	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
366	4626		Wydłużonego QT, zespół wydłużonego QT (gen KCNQ1- eksony 9–16) – etap 2	750	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
367	4971	124	Zanik czerwienno-zębaty/DRPLA (gen ATN1 - mutacja dynamiczna)	495	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
368	4543	474	Zawał mięśnia sercowego - predyspozycje, analiza mutacji w genie LRP8	320	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
369	4519	426	Zellweger, zespół Zellwegera (geny PEX1 i PEX6 - wybrane najczęstsze mutacje)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
370	252	83	Zesztywniające zapalenie stawów kręgosłupa (gen HLAB27 - obecność)	255	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
371	4487	132	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - (gen ARMS2 - wybrane polimorfizmy)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

372	4488	131	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - (gen C2 - wybrane polimorfizmy)	475	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
373	4489	130	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - (gen CFB - wybrane polimorfizmy)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
374	4490	129	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - (gen CFH - wybrane polimorfizmy)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
375	4491	133	Zwyrodnienie plamki żółtej związane z wiekiem (AMD) - (geny ARMS2, C2, CFB, CFH - wybrane polimorfizmy)	1455	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

BADANIA ONKOGENETYCZNE					
L.P.	ID DIAG	ID GENESIS	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
376	4590	511	Rak piersi i/lub jajnika - badanie podstawowe: BRCA1- 5382insC, 4153delA, C61G, 185delAG, 3819delGTAAA	340**	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
377	215	514	Rak piersi i/lub jajnika - badanie podstawowe 16 mutacji w genie BRCA1	318	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
378	3857	517	Rak piersi i/lub jajnika - panel podstawowych mutacji BRCA1, BRCA2	450	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
379	3858	518	Rak piersi i/lub jajnika - panel podstawowych mutacji BRCA1, BRCA2, PALB2	650	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
380	3777	369	Rak piersi/tarczycy/prostaty - gen CHEK2: 1100delC, IVS2+1G>A, del5395 oraz wariant I157T w genie CHEK2	210	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
381	4538	467	Rak piersi i/lub jajnika, analiza delecji/duplikacji w genie BRCA1 metodą MLPA	700	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
382	4565	442	Rak piersi - analiza genu PALB2 obejmująca ocenę występowania dwóch mutacji o potwierdzonej patogenności	590	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
383	4587	370	Rak prostaty panel: CHEK2 (1100delC, IVS2+1G>A, del5395, I157T), NBS1(NBN) 657del5, HOXB13 (G84E), rs188140481 A/T	960	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
384	4947	371	Rak prostaty, genetyczna predyspozycja do raka prostaty, badanie genu HOXB13 (G84E)	240	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
385	4592	372	Rak prostaty – badanie polimorfizmu rs188140481 A/T	240	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
386	4591	16	Rak piersi/jajnika/jelita grubego/płuc – badanie genu NOD2 (3020insC)	150	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
387	4949	20	Rak piersi/prostaty – badanie genu NBS1/NBN - podstawowe badanie mutacji	280	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
388	3792	526	CDKN2A - badanie mutacji genu CDKN2A	150	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
389	3811	56	Rak piersi – badanie genu CYP1B1 (C142G, G355T, C1294G)	150**	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
390	4564	214	Rak jelita grubego - panel dla zmian umiarkowanego ryzyka. NOD2 (3020insC), CHEK2 (I157T), CDKN2A (P16) A148T	260	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
391	3668	515	APC – podstawowe badanie mutacji związanych z rodzinną polipowatością jelita grubego	450	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
392	3669	516	MUTYH – podstawowe badanie mutacji związanych z polipowatością jelita grubego dziedziczną recesywnie	450	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
393	4493	342	Hippel – Lindau, choroba von Hippel – Lindau (gen VHL - badanie sekwencji kodującej)	480**	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
394	4494	225	Hippel – Lindau, choroba von Hippel – Lindau (gen VHL, delecje/duplikacje, test MLPA)	990**	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
395	4495	226	Siatkówczak, retinoblastoma (gen RB1) – test MLPA	990**	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
396	3791	157	Li Fraumeni, zespół LiFraumeni (gen TP53 – badanie mutacji germinalnych w genie TP53)	590	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
397	3785	159	Rak rdzeniasty tarczycy, MEN2A, MEN2B - analiza genu RET	850	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
398	3669	164	Rodzinną polipowatość jelita grubego - recesywna (gen MUTYH – fragment/dwie najczęstsze mutacje Y165C i G382D)	420	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
399	3935	521	Nowotwory u mężczyzn - panel podstawowy (BRCA1,BRCA2,HOXB13,CHEK2, NBN)	1150	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
400	3927	519	Nowotwory u mężczyzn - panel rozszerzony (BRCA1,BRCA2,HOXB13,CHEK2, NBN, CDKN2)	1550	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
401	3936	522	Nowotwory u kobiet - panel podstawowy (BRCA1, BRCA2,PALB2, CHEK2, NBN)	1150	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
402	3928	520	Nowotwory u kobiet - panel rozszerzony (BRCA1, BRCA2,PALB2, CHEK2, NBN,CDKN2A)	1550	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.

PATOGENY					
L.P.	ID DIAG	ID GENESIS	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
403	3158	310	Chlamydia trachomatis, Ureaplasma parvum, Ureaplasma urealyticum, Mycoplasma genitalium, Mycoplasma hominis - panel bakteryjny - Real time PCR Wymaz z dróg moczowo- płciowych W panelu niższa cena!	360	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
404	391	250	Chlamydia (Chlamydia trachomatis) – Real time PCR. Wymaz z dróg moczowo- płciowych	145	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
405	394		HPV DNA 30 typów genotypowanie: 6,11,16,18, 26,31,33,35,39,40,42,43,44,45,51,52,53,54,56,58,59, 61,66,68,70,72,73,81,82,89 met. Mikromacierzy	250	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
406	3161	388	HPV z genotypowaniem 16/18/45 oraz screening 14 typów wysokiego ryzyka + HPV 6/11 - Real time PCR. Wymaz z szyjki macicy, wymaz z dróg moczowo-płciowych	210	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
407	3162	267	HPV 6/11 – Real time PCR Wymaz z szyjki macicy, wymaz z dróg moczowo- płciowych, wymaz z jamy ustnej	100	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
408	396	268	HPV z genotypowaniem 14 typów wysokiego ryzyka - Real time PCR Wymaz z szyjki macicy, wymaz z dróg moczowo-płciowych	180	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
409	3160		HPV HR DNA, 12 typów, genotypowanie: 31, 33,35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66, 68 met. real time PCR, jakościowo	120	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
410	392	255	Rzeżączka (Neisseria gonorrhoeae) – Real time PCR Wymaz z dróg moczowo- płciowych, wymaz ze zmiany	190	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
411	393	257	Ureaplasma (Ureaplasma urealyticum/parvum) – Real time PCR Wymaz z dróg moczowo- płciowych	190	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
412	354	258	Wirus cytomegalii (HCMV) – Real time PCR. Wymaz z dróg moczowo- płciowych	185	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
413	4898	259	Poronienie - panel wirusowy: ludzki wirus cytomegalii HCMV, wirus opryszczki HSV I/II (Real time PCR)	230	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
414	358	254	Wirusy opryszczki (HSV I/II) – Real time PCR Wymaz z dróg moczowo- płciowych	210	Diagnostyka Pracownia Biologii Molekularnej we Wrocławiu

INNE					
L.P.	ID DIAG	ID GENESIS	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
415	4621		Analiza liczby kopii wybranego regionu chromosomowego techniką qPCR	600	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
416	4273	312	Badanie mutacji markerowej – potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrana mutacja z oferty)	300	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
417	4274	313	Badanie mutacji markerowej – potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrana mutacja spoza oferty)	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
418	5124	507	Badanie 2 mutacji markerowych - potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrane mutacje spoza oferty)	640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
419	5125	508	Badanie 3 mutacji markerowych - potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrane mutacje spoza oferty)	820	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
420		375	Badanie wykonywane na indywidualne zamówienie	uzgadniana indywidualnie	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
421	5150	IZOL DNA	Izolacja DNA - krew żylna (EDTA), wymaz z jamy ustnej	50	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
422	5151	IZOL NIEST	Izolacja DNA niestandardowa - fragmenty tkanek, bloczek parafinowy, tkanka utrwalona w formalinie	75	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
423			Weryfikacja jakości materiału poronnego (doliczana do badań materiału z poronienia w przypadku braku kosmówki w materiale poronnym)	100	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
424			Usługa transportu	35	

BADANIA PRENATALNE					
L.P.	ID DIAG	ID GENESIS	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
425	4279	443	Analiza aberracji oraz mikroaberracji chromosomowych, określenie płci płodu metodą mikromacierzy CGH (badanie prenatalne)	1690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
426	4280	435	BADANIE PRENATALNE – Analiza aberracji liczbowych chromosomów: X, Y, 13, 18, 21; określenie płci płodu – badanie molekularne metodą QF-PCR	690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
427	4959	523	BADANIE PRENATALNE - SANCO - nieinwazyjna diagnostyka prenatalna w kierunku trisomii chromosomów 13, 18, 21; aneuploidii chromosomów płci; określenie płci płodu	2200	Genomed S.A.
428	4960	524	BADANIE PRENATALNE - SANCO PLUS - nieinwazyjna diagnostyka prenatalna w kierunku zespołów delecyjnych; aneuploidii chromosomów płci; określenie płci płodu	2800	Genomed S.A.
429	4957	525	BADANIE PRENATALNE - SANCO RHD	350	Genomed S.A.
430	5152 10144 - usługa	436, 437, 438	Badanie prenatalne - izolacja DNA	95	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

PANELE DIAGNOSTYCZNE Z WYKORZYSTANIEM SEKWENCJONOWANIA NOWEJ GENERACJI (NGS) - POZOSTAŁE					
L.P.	ID DIAG	ID GENESIS	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
431	4286		Panel kardiologiczny CardioN+ diagnozujący predyspozycje do udaru i zawału mięśnia sercowego metodą NGS	3500	Centra Genetyki Medycznej GENESIS Sp. z o.o.
432	4549		Panel kolagenopatii w kierunku zespołów Ehlersa-Danlosa, Marfana i pokrewnych z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3490	Centra Genetyki Medycznej GENESIS Sp. z o.o.



OFERTA BADAŃ GENETYCZNYCH REALIZOWANYCH W OPARCIU O TECHNOLOGIĘ SEKWENCJONOWANIA NASTĘPNEJ GENERACJI (NGS)					
L.P.	ID DIAG	Kod alternatywny	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
Badania w technologii NGS - panele diagnostyczne, oparte na panelach wzbogaceniowych i WES					
ONKOLOGIA					
433	4571		Badanie mutacji w genach związanych z predyspozycją do raka jelita grubego – test NGS	2150	Oncogene Diagnostics Sp. z o. o.
434	4574	MEN-NGS	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1 (MEN1) i typu 2 (MEN2A i MEN2B). Analiza sekwencji kodującej genów MEN1 i RET z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
435	4580	HNPCC-NGS	Zespół Lyncha, dziedziczny rak jelita grubego niezwiązany z polipowatością (HNPCC). Analiza sekwencji kodującej genów MLH1, MSH2, MSH6 i PMS2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
436	5061	POLYPOSIS-NGS	Polipowatość jelita grubego (FAP, MAP i polipowatość młodzieńcza). Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów APC, MUTYH, BMPR1A i SMAD4 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
437	5062	CDH-NGS	Nowotwór żołądka - postać rozlana. Analiza sekwencji kodującej genu CDH1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
438	4577	RB1-NGS	Siatkówczak (Retinoblastoma). Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu RB1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
439	4578	BLM-NGS	Zespół Blooma. Analiza sekwencji kodującej genu BLM z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
440	5098	TSC-NGS	Stwardnienie guzowate. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów TSC1 i TSC2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
441	5281	STK11-NGS	Zespół Peutz-Jeghersa. Analiza sekwencji kodującej genu STK11 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2150	Genomed S.A.
442	5282	TP53-NGS	Zespół Li-Fraumeni. Analiza całej sekwencji kodującej genu TP53 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2350	Genomed S.A.
443	5126	CZER-NGS	Czerniak, postać rodzinna. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów BRCA1, BRCA2, BAP1, CDKN2A, CDK4, MITF, POT1, PTCH1, TP53, PTEN, SUFU, TERT w kierunku predyspozycji do rozwoju nowotworów skóry, w tym czerniaka z wykorzystaniem metod sekwencjonowania następnej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
444	3776	BRCA-NGS	Dziedziczny rak piersi/jajnika. Analiza sekwencji kodującej genów BRCA1 i BRCA2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2250	Oncogene Diagnostics Sp. z o. o.
445	5283	PHEO-NGS	Dziedziczne guzy chromochłonne (paraganglioma/pheochromocytoma). Analiza sekwencji kodującej genów MAX, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127 i VHL z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2650	Genomed S.A.
446	5284	PANC-NGS	Dziedziczny rak trzustki. Analiza sekwencji kodującej genów BRCA1, BRCA2, APC, CDKN2A, TP53, STK11, MLH1, MSH2, BMPR1A, SMAD4, PALB2 i ATM z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2650	Genomed S.A.
447	5285	LUNG-NGS	Dziedziczny rak płuca. Analiza sekwencji kodującej genów TP53, EGFR, CDKN2A i BRCA2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
448	5286	ENDO-NGS	Dziedziczny rak trzonu macicy (endometrium). Analiza sekwencji kodującej genów TP53, PTEN, STK11, MLH1, MSH2, MSH6 i PMS2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.

449	5287	RENA-NGS	Dziedziczny rak nerki. Analiza sekwencji kodującej genów <i>FH, VHL, FLCN, MET, TSC1, TSC2, PTEN, BAP1, SDHB, SDHC, SDHD, MLH1, MSH2, MSH6</i> i <i>PMS2</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2650	Genomed S.A.
450	5288	OVA-NGS	Dziedziczny rak jajnika. Analiza sekwencji kodującej genów <i>BRCA1, BRCA2, TP53, STK11, PALB2, BARD1, BRIP1, RAD51C, RAD51D, MLH1, MSH2, MSH6</i> i <i>PMS2</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2650	Genomed S.A.
451	5289	SCHW-NGS	Schwannomatoza. Analiza sekwencji kodującej genów <i>LZTR1, SMARCB1</i> i NF2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
452	5290	LEUK-NGS	Dziedziczne nowotwory układu krwiotwórczego (białaczki). Analiza sekwencji kodującej genów 26 genów: <i>ATM, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CBL, CDKN2A, CEBPA, FANCA, GATA2, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NRAS, PMS2, PTPN11, RIT1, SOS1, TERT</i> i <i>TP53</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2990	Genomed S.A.
453	4576	VIP ONKO-4	Panel badań przesiewowych dla osób z rodzinie uwarunkowanymi nowotworami. Analiza sekwencji kodującej ponad 90 genów, badanie z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowszej generacji NGS	2990	Genomed S.A.
454	5291	VIP ONKO-SOMATIC	Pakiet badań przesiewowych w kierunku diagnostyki i leczenia nowotworów - panel NGS. Dla osób z rodzin ryzyka lub osób chorych na nowotwór piersi - badanie w kierunku oceny sekwencji kodującej 93 genów, odpowiedzialnych za występowanie i rozwój choroby. Badanie obejmuje również możliwość profilowania nowotworu na podstawie tzw. płynnej biopsji	3150	Genomed S.A.
KARDIOLOGIA					
455	5067	TAAD-NGS	Tętniaki i rozwarstwienia aorty piersiowej (TAAD). Analiza przesiewowa sekwencji kodującej 9 genów: <i>ACTA2, COL3A1, FBN1, SMAD3, MYLK, MYH11, TGFB2, TGFB2, TGFB2, TGFB1</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2890	Genomed S.A.
456	5053	CBS-NGS	Homocystynuria. Analiza sekwencji kodującej genu <i>CBS</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
457	5066	FHP-NGS	Hipercholesterolemia. Analiza sekwencji kodującej genów <i>LDLR, APOB, PCSK9</i> i <i>LDLRAP1</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
458	5070	LQT-NGS	Zespół wydłużonego QT typu 1-3 (LQTS 1-3). Analiza sekwencji kodującej genów <i>KCNQ1, KCNH2</i> i <i>SCN5A</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
459	5292	KP_AC MG-NGS	Nagły zgon sercowy. Analiza sekwencji 20 genów, związanych z predyspozycją do zaburzeń rytmu serca, arytmogennej kardiomiopatii, rozwoju tętniaka itp: <i>ACTC1, COL3A1, DSC2, DSG2, DSP, FBN1, KCNH2, KCNQ1, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PKP2, PRKAG2, SCN5A, TMEM43, TNNI3, TNNT2, TPM1</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2650	Genomed S.A.
460	5293	KP-NGS	Kardiomiopatia (przerostowa i rozstrzeniowa). Analiza sekwencji kodującej 78 genów związanych z kardiomiopatią przerostową, kardiomiopatią rozstrzeniową oraz kardiomiopatią z niescalenia mięśnia lewej komory (LVNC), wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3750	Genomed S.A.
OKULISTYKA					
461	5100	REFS-NGS	Choroba Refsuma. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów <i>PEX7</i> i <i>PHYH</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
462	5294	STARG-NGS	Choroba Stargardta, typ 1. Analiza sekwencji kodującej genu <i>ABCA4</i> , z uwzględnieniem obecności wariantów strukturalnych i intronowych, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
463	5295	RETINBASIC-NGS	Dystrofia siatkówki, panel podstawowy. Analiza sekwencji 27 genów: <i>ABCA4, AIPL1, ATF6, BEST1, CDHR1, CEP290, CERKL, CNGA3, CNGB3, CRB1, CRX, GNAT2, GUCY2D, KCNV2, MYO7A, NMNAT1, OPA1, PCDH15, PDE6C, PDE6H, PROM1, RDH5, RPE65, RPGRIP1, TLL5, USH2A, ADGRV1</i> , z wykorzystaniem metody NGS i analizą wariantów strukturalnych - na potrzeby Genesis	2790	Genomed S.A.
464	5296	OKU-NGS	Dystrofia siatkówki i rogówki. Analiza przesiewowa w obrębie 300 genów związanych z chorobami degeneracyjnymi narządu wzroku, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3190	Genomed S.A.
465	5102	RETIN-NGS	Dystrofia siatkówki. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej pona 250 genów z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790	Genomed S.A.
NEUROLOGIA (Choroby Neurodegeneracyjne, Padaczki)					
466	5074	ALZ-NGS	Choroba Alzheimerera. Analiza sekwencji kodującej genów <i>PSEN1, PSEN2, APP, GRN, TREM2</i> i <i>SORL1</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2890	Genomed S.A.
467	5093	FTD-NGS	Otępienie czołowo-skroniowe (FTD). Analiza sekwencji kodującej 11 genów z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2890	Genomed S.A.
468	5099	ALS-NGS	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS). Analiza sekwencji kodującej 24 genów związanych z występowaniem ALS, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2890	Genomed S.A.
469	5077	PARK-NGS	Choroba Parkinsona/dystonia. Analiza sekwencji całego regionu kodującego >20 genów związanych z chorobą, m.in <i>PRKN</i> i <i>PARK7</i> , wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES) z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3790	Genomed S.A.
470	5091	NBIA-NGS	Neurodegeneracja z akumulacją żelaza (NBIA). Analiza sekwencji kodującej genów <i>PANK2, WDR45, PLA2G6, C19orf12, FTL</i> i <i>CP</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.

471	5072	CP-NGS	Aceruloplazminemia. Analiza sekwencji kodującej genu CP z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
472	5073	ALD-NGS	Adrenoleukodystrofia. Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu ABCD1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
473	5297	CLN-NGS	Ceroidolifuscynoz. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790	Genomed S.A.
474	5090	NOTCH3-NGS	CADASIL - mózgową arteriopatiami z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią. Analiza sekwencji kodującej genu NOTCH3 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
475	5065	CSVD-NGS	Choroby małych naczyń mózgowych (CSVD). Analiza sekwencji kodującej 6 genów związanych z występowaniem CSVD (w tym z CADASIL, CARASIL): NOTCH3, COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1 i TREX1, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2690	Genomed S.A.
476	5094	CAE-NGS	Dziesięć padaczka napadów nieświadomości (CAE). Analiza sekwencji kodującej 6 genów związanych z występowaniem CAE: GABRG2, GABRA1, SLC2A1, JRK, GABRB3 i CACNA1H, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
477	5095	DRAVE1-NGS	Zespół Dravet. Analiza sekwencji kodującej 7 genów: SCN1A, GABRG2, SCN2A, SCN9A, GABRA1, PCDH19 i STXBP1 związanych z występowaniem choroby, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
478	5096	EPI1-NGS	Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych padaczki, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790	Genomed S.A.
479	5054	DFN-NGS	Niedostuch wrodzony - analiza sekwencji kodującej ponad 60 genów wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES) z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3790	Genomed S.A.

NEUROLOGIA (Choroby nerwowo-mięśniowe)

480	5109	NMD-NGS	Choroby nerwowo-mięśniowe. Analiza sekwencji kodującej ponad 400 genów z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS, na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790	Genomed S.A.
481	5092	HNEUR-NGS	Neuropatie dziedziczne. Analiza sekwencji kodującej ponad 80 genów (panel autorski, obejmujący CMT) z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790	Genomed S.A.
482	5298	SPG-NGS3	Dziedziczna paraplegia spastyczna. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej 33 genów (panel autorski) z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS wraz z analizą rozległych delecji i duplikacji w genach SPAST i ATL1 metodą MLPA	3250	Genomed S.A.
483	5088	SPG-NGS1	Dziedziczna paraplegia spastyczna (HSP). Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów SPAST, ATL1, KIF5A, REEP1, CYP7B1, SPG7, SPG11 i ZFYVE26, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2890	Genomed S.A.
484	5089	SPG-NGS2	Dziedziczna paraplegia spastyczna (HSP)- dozłeczenie. Analiza przesiewowa NGS sekwencji kodującej 25 genów związanych z objawami paraplegii spastycznej wraz z analizą rozległych delecji i duplikacji w genach SPAST i ATL1 metodą MLPA - procedura uzupełniająca wykonywana PO WYKONANIU badania SPG-NGS1	1490	Genomed S.A.
485	5078	BETH-NGS	Miopatia Bethlema i Ullricha. Analiza sekwencji kodującej genów COL6A1, COL6A2 i COL6A3 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
486	5079	CAPN3-NGS	Dystrofia kończynowo-obręczowa typu 2A (LGMD2A), kalpainopatia. Analiza sekwencji kodującej genu CAPN3 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2250	Genomed S.A.
487	5080	DMD-NGS	Dystrofia mięśniowa Duchenne/Beckera (DMD/BMD). Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu DMD z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
488	5081	EDMD-NGS	Dystrofia Emery'ego-Dreifussa (EDMD). Analiza sekwencji kodującej genów EMD, FHL1 i LMNA z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
489	5082	HCK-NGS	HiperCKemia. Analiza sekwencji kodującej genów CAV3, GAA i DAG1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
490	5111	MLD-NGS	Leukodystrofia metachromatyczna. Analiza sekwencji kodującej genów ARSA i PSAP związanych z występowaniem MLD, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
491	5083	LAMA2-NGS	Dystrofia mięśniowa LAMA2-zależna (LAMA2 MD). Analiza sekwencji kodującej genu LAMA2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
492	5084	LGMD-NGS	Dystrofia kończynowo-obręczowa (LGMD). Analiza sekwencji kodującej 7 genów związanych z występowaniem LGMD1 (typy 1A-G) oraz 15 genów związanych z występowaniem LGMD2 (typy 2A-G, I, K-O, Q i S) z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2990	Genomed S.A.
493	5110	DRD-NGS	Dystonia wrażliwa na dopaminę, Zespół Segawy. Analiza sekwencji kodującej genów GCH1 i TH z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.

CHOROBY METABOLICZNE

494	3848	WD-NGS	Choroba Wilsona, Analiza sekwencji kodującej genu ATP7B z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
495	5052	HFE-NGS	Hemochromatoza. Analiza sekwencji kodującej genów HFE, HFE2, HAMP, TFR2 i SLC40A1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2690	Genomed S.A.

496	5055	GAA-NGS	Choroba Pompego. Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu GAA z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
497	5056	MPS-NGS	Mukopolisacharydoza typu I, II, IIIA-D, IVA, IVB, VI i VII. Analiza sekwencji kodującej genów IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS, GALNS, GLB1, ARSB i GUSB z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2690	Genomed S.A.
498	5075	GALC-NGS	Choroba Krabbego. Analiza sekwencji kodującej genu GALC z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
499	5299	GLA-NGS	Choroba Fabry'ego. Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu GLA z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2290	Genomed S.A.
500	5076	NPC-NGS	Choroba Niemann-Picka, typ A, B i C. Analiza sekwencji całego regionu kodującego genów NPC1, NPC2 i SMPD1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2890	Genomed S.A.
501	5300	DIABETES-NGS	Cukrzyca insulinoniezależna dorosłych i cukrzyca typu II. Analiza sekwencji 22 genów: ABCC8, AKT2, ENPP1, G6PC2, GCK, GLUD1, GPD2, HADH, HMGA1, INS, INSR, IRS1, KCNJ11, MAPK8IP1, MTNR1B, PAX4, PPARG, PPP1R3A, PTPN1, RETN, RFX6, SLC16A1, predysponujących do rozwoju choroby	2690	Genomed S.A.
502	5301	MODY-NGS	Cukrzyce typu MODY. Analiza sekwencji kodującej genów ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, GLUD1, HADH, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1, powiązanych z objawami choroby	2690	Genomed S.A.
503	5063	ZT-NGS	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe). Analiza sekwencji kodującej genów PRSS1, SPINK1, CFTR, CTRC, CASR i CPA1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
504	5302	UREA-NGS	Wrodzone zaburzenia metabolizmu. Analiza sekwencji kodującej 27 genów związanych z występowaniem hiperamonemii, w tym zaburzeń cyklu mocznikowego: ACADM, ACADS, ACADVL, ARG1, ASL, ASS1, BCKDHA, BCKDHB, CPT1A, CPT2, DBT, ETFA, ETFB, ETFDH, HADHA, HLCS, HMGCL, IVD, MCCC1, MCCC2, MMAA, MMAB, MUT, OTC, PCCA, PCCB, SLC22A5, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2790	Genomed S.A.
505	5057	IMD-NGS	Wrodzone zaburzenia metabolizmu. Analiza sekwencji kodującej ponad 150 genów z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3590	Genomed S.A.
506	4584	INFANO	INFANO - badanie przesiewowe dla noworodków i małych dzieci w kierunku >70 genetycznie uwarunkowanych jednostek chorobowych. Badanie obejmuje m.in. najczęstsze choroby metaboliczne. Analiza z wykorzystaniem sekwencjonowania następnej generacji NGS	2750	Genomed S.A.

ORTOPEDIA

507	5107	KFS-NGS	Zespół Klippel-Feila. Analiza sekwencji kodującej genów GDF6, GDF3 i MEOX1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
508	5104	AS-NGS	Zespół Alporta. Analiza sekwencji kodującej genów COL4A3, COL4A4 i COL4A5 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
509	5106	OI-NGS	Wrodzona łamliwość kości/ Osteogenesis imperfecta. Analiza sekwencji kodującej genów COL1A1 i COL1A2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
510	5303	CRANIO-NGS	Kraniosynostozy. Analiza przesiewowa 57 genów odpowiedzialnych za objawy kliniczne, do zastosowania w badaniach prenatalnych i postnatalnych	2790	Genomed S.A.
511	5304	PHEX-NGS	Krzywice fosfatemiczne. Analiza sekwencji kodującej 16 genów: ALPL, ANKH, AP2S1, CASR, CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FAH, FGF23, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, VDR powiązanych z objawami choroby	2590	Genomed S.A.
512	5105	FBN1-NGS	Zespół Marfana. Analiza sekwencji kodującej genu FBN1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
513	5058	EDS2-NGS	Choroby tkanki łącznej. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej wskazanych genów, wytypowanych w zależności od objawów klinicznych choroby, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790	Genomed S.A.
514	5306	ARTG-NGS	Artrogrypoza. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790	Genomed S.A.

IMMUNOLOGIA

515	5059	HIGE-NGS	Zespół hiper-IgE, zespół Hioba. Analiza sekwencji kodującej genów DOCK8, SPINK5, STAT3, TYK2, powiązanych z chorobą o dominującym i recesywnym trybie dziedziczenia	2590	Genomed S.A.
516	5307	IMUN2-NGS	Niedobory odporności, w tym SCID. Analiza sekwencji kodującej 26 genów związanych z objawami choroby: ADA, AK2, ATM, CD3D, CD3E, CD247, CORO1A, DCLRE1C, DOCK8, FOXN1, IL2RG, IL7R, JAK3, LIG4, NHEJ1, ORAI1, PNP, PRKDC, PTPRC, RAC2, RAG1, RAG2, RMRP, STIM1, TBX1, ZAP70	2990	Genomed S.A.
517	5308	IMUN-NGS	Wrodzone niedobory odporności/deficyty immunologiczne. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790	Genomed S.A.

ZESPOŁY GENETYCZNE

518	5060	SPINK5-NGS	Zespół Nethertona. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu SPINK5 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
519	5068	KABUKI-NGS	Zespół Kabuki. Analiza sekwencji kodującej genów KMT2D i KDM6A z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.

520	5087	WWS-NGS	Zespół Walkera-Warburg. Analiza sekwencji kodującej 11 genów związanych z występowaniem choroby: POMT1, POMT2, FKTN, FKRP, POMGNT1, ISPD, LARGE, COL6A1, COL6A2, COL6A3 i DAG1, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2890	Genomed S.A.
521	5071	CF-NGS	Mukowiscydoza (CF). Analiza ponad 2000 wariantów genetycznych genu CFTR (analiza sekwencji wszystkich 27 eksonów genu oraz identyfikacja patogennych wariantów c.54-5940_273+10250del21kb (dele2,3(21kb)) i c.3718-2477C>T (3849+10kbC>T) z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
522	5108	RSTS-NGS	Zespół Rubinsteina-Taybiego. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu CREBBP i EP300 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
523	5112	SURF-NGS	Niedobór surfaktantu. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów SFTPB, SFTPC i ABCA3 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
524	5309	RETT-NGS	Zespół Retta. Analiza sekwencji kodującej genów MECP2, CDKL5, GNB1, UBE3A i FOXG1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
525	5113	NSD1-NGS	Zespół Sotosa. Analiza sekwencji kodującej genu NSD1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
526	5310	PHP-NGS	Rzekoma niedoczynność przytarczyc, zespół Albright (PHP). Typ 1a i 1c. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu GNAS z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290	Genomed S.A.
527	4575	NF-NGS	Neurofibromatoza typu I, II i zespół Legiusa. Analiza sekwencji kodującej genów NF1, NF2 i SPRED1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490	Genomed S.A.
528	5069	NS-NGS	Zespół Noonan. Analiza sekwencji kodującej genów PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, BRAF, MAP2K1, NRAS, HRAS, RIT1, NF1, SPRED1, MAP2K2, CBL i wariantu c.4A>G w genie SHOC2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2890	Genomed S.A.
529	5311	RAS-NGS	RASopatie. Analiza sekwencji kodującej 14 genów: BRAF, CBL, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, SOS2, SPRED1 oraz wariantu c.4A>G w genie SHOC2, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590	Genomed S.A.
530	5312	GDM-NGS	Genodermatozy. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790	Genomed S.A.

NIEPŁODNOŚĆ

531	5313	POF-NGS	Przedwczesne wygasanie funkcji jajników (POF). Analiza sekwencji kodującej 27 genów: BMP15, CYP17A1, CYP19A1, FIGLA, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GDF9, GNAS, GNRHR, KISS1, KISS1R, LHB, LHCGR, NOBOX, NR5A1, POR, PROK2, PROKR2, SEMA3A, STAG3, TAC3, TACR3, WDR11, WT1, ZP1 w przypadku podejrzenia pierwotnej niewydolności jajników lub wczesnego wyczerpania rezerwy jajnikowej; rozszerzenie diagnostyki po POF-1	2990	Genomed S.A.
532	5314	POR-NGS	Nawracające poronienia i niepowodzenia rozrodu, z uwzględnieniem trombofilii. Analiza sekwencji kodującej 9 genów (CBS, DHCR7, DYNC2H1, F8, F9, IFT122, PROC, PROS1, SERPINC1) oraz wariantów ryzyka w genach F5, F2 i ANXA5	2690	Genomed S.A.
533	5315	POS-NGS	Zespół policystycznych jajników. Analiza sekwencji kodującej 7 genów: CYP11A1, FSHR, GDF9, GNRH1, KISS1, LHCGR, TACR3 powiązanych z objawami choroby	2690	Genomed S.A.
534	5316	HORM-NGS	Hipogonadyzm hipogonadotropowy. Analiza sekwencji kodującej 32 genów: CHD7, CYP19A1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGF1, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, ANOS1 (KAL1), KISS1, KISS1R, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, NROB1, NR5A1, NSMF, POLR3B, PROK2, PROKR2, PROP1, SEMA3A, SEMA3E, SOX10, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11, powiązanych z objawami przedwczesnego lub opóźnionego dojrzewania płciowego	2990	Genomed S.A.
535	5317	NP-NGS	Niepłodność męska. Analiza sekwencji kodującej 11 genów: AR, AURKC, CATSPER1, CFTR, DPY19L2, FSHB, FSHR, LHB, LHCGR, NR5A1, SRY powiązanych z ryzykiem niepłodności męskiej	2690	Genomed S.A.
536	5318	XY-NGS	Zaburzenia rozwoju i różnicowania płci. Analiza sekwencji 19 genów: AR, ARX, ATRX, CHD7, CYP11A1, CYP17A1, DHCR7, DHH, DYNC2H1, HSD17B3, HSD3B2, NEK1, NR5A1, POR, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, WT1, do zastosowania w badaniach prenatalnych i postnatalnych, m.in. w przypadku rozbieżności pomiędzy płcią genetyczną a fizyczną	2590	Genomed S.A.

Badania kompleksowe - całoeksomowe (WES), eksom kliniczny (mendeliom), genom mitochondrialny

537	5101	mtDNA-NGS	Choroby mitochondrialne. Analiza sekwencji genomu mitochondrialnego z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	1490	Genomed S.A.
538	5319	MENDELIOME-1	Diagnostyczna analiza tzw. eksomu klinicznego - genów istotnych klinicznie (ok. 6700 genów) z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3690	Genomed S.A.
539	5320	MENDELIOME-2	Reanaliza danych, uzyskanych uprzednio w badaniu "Diagnostyczna analiza eksomu klinicznego (mendeliomu)". Badanie zlecane dodatkowo	1290	Genomed S.A.
540	4595	EXOME-1	Diagnostyczna analiza eksomu (WES). Sekwencjonowanie eksomu z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego metodą NGS	4490	Genomed S.A.
541	4596	EXOME-2	Reanaliza danych eksomowych uzyskanych uprzednio w badaniu "Diagnostyczna analiza eksomu (WES)". Badanie dozłecane	1490	Genomed S.A.

Badania techniczne- panele NGS zgodne z definicją Genesis do etapu analizy bioinformatycznej bez wyniku diagnostycznego

542	4562	EPI2-NGS	Zespół Dravet / Stwardnienie guzowate (TSC), padaczka - różne typy. Analiza sekwencji kodującej 12 genów: SCN1A, GABRG2, GABRA1, PCDH19, STXBP1, SCN9A, GABRB3, SLC2A1, JRK, SCN2A, TSC1 i TSC2, wykonywana z wykorzystaniem metody NGS, tylko analiza bioinformatyczna	2890	Genomed S.A.
-----	------	----------	---	------	--------------

INNE

543	4549		Panel kolagenopatii w kierunku zespołów Ehlersa-Danlosa, Marfana i pokrewnych z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3490	Centra Genetyki Medycznej GENESIS Sp. z o.o.
544	drERYK		Panel Onko - Gendia (30 genów) - badanie wyłącznie w poradniach CGM razem z konsultacją Test podwyższonego ryzyka wystąpienia raka (30 genów) obejmuje 30 genów związanych z rozwojem raka piersi, jajników, macicy, jelit (okreźnicy), żołądka, trzustki, skóry (czerniak) i prostaty. Analiza obejmuje następujące geny: BRCA1, BRCA2, APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CDK4, CHEK2, EpCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH6, MITF, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11 oraz TP53. Warianty w analizowanych genach, zawartych w „teście podwyższonego ryzyka zachorowania na raka” prowadzą do zwiększonego ryzyka wystąpienia raka piersi, jajników, macicy, żołądka, trzustki, skóry (czerniak) oraz prostaty	1990	Laboratorium Gendia
545	5325		Panel prekonceptyjny - Gendia (301 chorób recesywnych metodą NGS) - badanie u pary - cena za 1 osobę	2690	Laboratorium Gendia
546	4584	INFANO	Infano, badanie przesiewowe noworodków w kierunku genetycznie uwarunkowanych jednostek chorobowych z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2750	Genomed S.A.

BADANIA WYKONYWANE WE WSPÓŁPRACY Z ASPER BIOTECH METODĄ SEKWENCJONOWANIA NOWEJ GENERACJI (NGS)

L.P.	ID DIAG	ID GENESIS	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
547	10121	512	Achromatopsja - sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 6 genów)	4690	ASPER BIOTECH
548	10122	440	Albinizm – wszystkie postaci izolowane i zespołowe – sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 17 genów)	4690	ASPER BIOTECH
549			Analiza genów biorących udział w rozwoju gałek ocznych - panel NGS	5490	ASPER BIOTECH
550	10124	172a	Bardet-Biedl, zespół Bardeta-Biedla - sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 16 genów)	2300	ASPER BIOTECH
551	10125	382	Bardet-Biedl, zespół Bardeta-Biedla - sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 22 genów)	5490	ASPER BIOTECH
552	10127	385	Best, choroba Besta (żółtkowata dystrofia plamki) - sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 2 genów)	4690	ASPER BIOTECH
553	10128	513	Cykl mocznikowy - panel główny NGS	5990	ASPER BIOTECH
554	10129	387	Dystrofie czopkowo-pręcikowe - sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 32 genów)	5490	ASPER BIOTECH
555	10130	384	Dystrofie rogówki - sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 20 genów)	4690	ASPER BIOTECH
556	5135	380	Kjer, zanik nerwów wzrokowych typu Kjera (ADOA) - sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 3 genów)	4690	ASPER BIOTECH
557	170a		Leber, wrodzona ślepotą Lebera (LCA) – sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 15 genów)	2300	ASPER BIOTECH
558	376		Leber, wrodzona ślepotą Lebera (LCA) – sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 20 genów)	4690	ASPER BIOTECH
559	10132	381	Stargardt, choroba Stargardta i dno żółto-plamiste (młodzieńcze zwyrodnienie plamki) - sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 4 genów)	4690	ASPER BIOTECH
560	10131	167a	Stargardt, choroba Stargardta i dno żółto-plamiste (młodzieńcze zwyrodnienie plamki) - sekwencjonowanie metodą NGS (gen ABCR (ABCA4))	2300	ASPER BIOTECH
561	10133	386	Ślepotą nocną, wrodzona stacjonarna (CSNB) - sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 13 genów)	4690	ASPER BIOTECH
562	10134	173a	Usher, zespół Ushera – sekwencjonowanie metodą NGS (9 genów)	2300	ASPER BIOTECH
563	10135	383	Usher, zespół Ushera - sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 20 genów)	4690	ASPER BIOTECH

564	10136	174a	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki dziedziczone autosomalnie dominująco (ADRP) – sekwencjonowanie metodą NGS (badanie wybranych mutacji w 16 genach)	1990	ASPER BIOTECH
565	10137	377	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki dziedziczone autosomalnie dominująco (ADRP) – sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 26 genów)	5490	ASPER BIOTECH
566	10138	175a	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki dziedziczone autosomalnie recesywnie (ARRP) – sekwencjonowanie metodą NGS (28 genów)	2300	ASPER BIOTECH
567	10139	378	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki dziedziczone autosomalnie recesywnie (ARRP) - sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 56 genów)	5490	ASPER BIOTECH
568	10141	379	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki sprzężone z chromosomem X (XL-RP) – sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 3 genów)	5490	ASPER BIOTECH

Ceny badań nie zawierają ceny izolacji DNA

(za wyjątkiem: badań patogenów, badania BRCA1 - test podstawowy, badań wykonywanych techniką mikromacierzy, badań materiału z poronienia wykonywanych ze świeżej kosmówki, badań diagnostyki prenatalnej (w tym SANCO), badania przesiewowego SMA, badań wykonywanych met. NGS).

569	5150		Izolacja DNA - krew żylna (EDTA), wymaz z jamy ustnej	50	
570	5151		Izolacja DNA niestandardowa - fragmenty tkanek, bloczek parafinowy, tkanka utrwalona w formalinie	75	
571	5152		Badanie prenatalne - izolacja DNA	95	

LEGENDA:

- **NOWE BADANIA W OFERCIE CGM Genesis**

- ZAŁĄCZNIK NR 1 DO OFERTY BADAŃ WYD. 22/07.2021