

CYTOGENETYKA KLASYCZNA I MOLEKULARNA				
L.P.	ID DIAG	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
1	130	Kariotyp z krwi obwodowej	550	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
2	4251	Analiza aberracji oraz mikroaberracji chromosomowych w diagnostyce wad wrodzonych - mikromacierz CGH	1890	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
3		Weryfikacja u rodzica wykrytej u dziecka submikroskopowej rearanżacji chromosomowej metodą aCGH (badanie możliwe tylko przy jednoczesnej analizie obojga rodziców)	1050	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
4	4283	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	680	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
5	4475	Telomery (badanie regionów subtelomerowych) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
6	4899	Analiza aberracji oraz mikroaberracji chromosomowych, określenie płci płodu metodą mikromacierzy CGH (badanie materiału z poronienia)	1790	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
7	3856	Badanie materiału z poronienia - badanie aneuploidii chromosomowych (X, Y, 13, 18, 21, 16, 15, 22) met. QF-PCR	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

BADANIA MOLEKULARNE				
L.P.	ID DIAG	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
8	4252	Achondroplazja (gen FGFR3 - najczęstsze mutacje)	350	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
9	4288	Achromatopsja/monochromatyzm pręcikowy (gen CNGA3 - 4 najczęstsze mutacje)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
10	4289	Achromatopsja/monochromatyzm pręcikowy (gen CNGB3 - najczęstsza mutacja)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
11	4290	ADULT, zespół ADULT (gen TP63 - cały)	2490	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
12	4291	ADULT, zespół ADULT (gen TP63 - eksony 5-8, 13, 14 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	1160	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
13	4292	ADULT, zespół ADULT (gen TP63 - eksony 5-8)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
14	4293	ADULT, zespół ADULT (gen TP63 - eksony 13, 14)	440	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
15	4294	Al-Awadi/Raas-Rothschild zespół (gen WNT7a - cały)	910	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
16	4541	Albers-Schönberg, choroba Albersa-Schönberga (osteopetroza) - analiza wybranych mutacji w genie CLCN7	890	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
17	4295	Albinizm oczny (gen GPR143 - eksony 3, 6 i 7)	810	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
18	4633	Albright, dziedziczna osteodystrofia Albrighta, rzekoma niedoczynność przytarczyc (gen GNAS - analiza sekwencji kodującej) - etap 1	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
19	4634	Albright, dziedziczna osteodystrofia Albrighta, rzekoma niedoczynność przytarczyc (gen GNAS - analiza sekwencji kodującej) - etap 2	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
20	4297	Alström, zespół Alströma (gen ALMS1 - najczęstsze mutacje/wybrane fragmenty)	1300	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
21	4253	Alzheimer, choroba Alzheimerera (gen APP - ekson 17)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
22	4254	Alzheimer, choroba Alzheimerera (gen PSEN1 - wybrane fragmenty - eksony 5-8)	860	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
23	4588	Amyloidoza, dziedziczna amyloidoza transtyretynowa ATTRm (gen TTR - analiza sekwencji kodującej)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
24	4663	Adrenomieloneuropatia, adrenoleukodystrofia i zespół niedoboru kreatyny sprzężone z chromosomem X (geny ABCD1/SLC6A8 - analiza duplikacji/delecji) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
25	4298	Anemia sierpowatokrwinkowa (gen HBB - cały)	1280	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
26	4299	Anemia sierpowatokrwinkowa (gen HBB - eksony 1, 3)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
27	4300	Anemia sierpowatokrwinkowa (gen HBB - ekson 2)	500	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

28	4281	Angelman, zespół Angelmana (AS, test metylacji DNA – analiza locus SNRPN)	770	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
29	4301	Aniridia, wrodzona beztęczękowość - mikrodelecje regionu 11p13 – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
30	10123	Aniridia, wrodzona beztęczękowość i inne wybrane wady oczu (gen PAX6 - cały)	2600	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
31	4255	Apert, zespół Aperta (gen FGFR2 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
32	4618	Ataksja, panel 6 ataksji rdzeniowo – mózdkowych (typy SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8)	830	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
33	3877	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 1 (gen ATXN1 - mutacja dynamiczna)	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
34	3878	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 2 (gen ATXN2 - mutacja dynamiczna)	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
35	4302	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 3 (gen ATXN3 - mutacja dynamiczna)	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
36	4303	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 7 (gen ATXN7 - mutacja dynamiczna)	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
37	4552	Ataksja z niedoboru witaminy E - najczęstsza mutacja w genie TTPA	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
38	4256	Atopowe zapalenie skóry, rybia łuska, astma - filagryna (gen FLG/filagryna - badanie 2 najczęstszych mutacji)	730	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
39	4363	Autyzm (badanie trzech regionów chromosomowych 15q11–q13, 16p11; gen SHANK3 w regionie 22q13) – test MLPA	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
40	4646	Axenfeld-Rieger, zespół Axenfelda- Riegera (gen FOXC1 - analiza sekwencji kodującej)	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
41	4304	Axenfeld-Rieger, zespół Axenfelda-Riegera (gen PITX2 - cały)	1130	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
42	4305	Axenfeld-Rieger, zespół Axenfelda-Riegera (gen PITX2 - eksony 2, 3)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
43	4306	Axenfeld-Rieger, zespół Axenfelda-Riegera (gen PITX2 - ekson 4)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
44	4307	Bardet-Biedl, zespół Bardeta-Biedla (gen BBS10 - cały)	1210	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
45	4308	Bardet-Biedl, zespół Bardeta-Biedla (gen BBS10 - ekson 1)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
46	4309	Bardet-Biedl, zespół Bardeta-Biedla (gen BBS10 - ekson 2)	850	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
47	4496	Batten, choroba Battena (gen CLN2 - analiza najczęstszych mutacji c.509-1G>C, c.622C>T (p.R208*))	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
48	4498	Beals, zespół Bealsa (gen FBN2 - analiza mutacji w eksonach: 25, 26, 29, 32 i 33) (etap I)	1130	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
49	4497	Beals, zespół Bealsa (gen FBN2 - analiza mutacji w eksonach: 17, 27, 28, 31 i 35) (etap II)	1130	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
50	4258	Becker, dystrofia mięśniowa Beckera (gen DMD - delecje/duplikacje) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
51	4259	Beckwith-Wiedemann, zespół Beckwitha-Wiedemanna (BWS) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
52	4310	BOR, zespół BOR (gen EYA1 - cały)	2090	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
53	4622	BOR, zespół BOR (gen EYA1 – eksony 3-7) - etap I	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
54	4623	BOR, zespół BOR (gen EYA1 – eksony 8-12) - etap II	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
55	4624	BOR, zespół BOR (gen EYA1 – eksony 13-18) - etap III	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
56	4525	BPES zespół, Blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus syndrome (analiza sekwencji kodującej genu FOXL2)	580	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
57	4311	Brachydaktylia typu A2 (gen GDF5 - cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
58	4312	Brachydaktylia typu B - postać atypowa (gen NOG - cały)	720	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
59	4313	Brachydaktylia typu B (gen ROR2 - eksony 8 i 9)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
60	4314	Brachydaktylia typu B (geny ROR2 - eksony 8 i 9, NOG - cały)	1530	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
61	4315	Brachydaktylia typu C (gen GDF5 - cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
62	4316	Brachydaktylia typu D (gen HOXD13 - cały)	910	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
63	4317	Brachydaktylia typu E (gen HOXD13 - cały)	910	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
64	4318	Brachydaktylia typu E2 (gen PTHLH - cały)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
65	3827	CADASIL, zespół CADASIL "Cerebral Autosomal-Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy" (gen NOTCH3 - analiza mutacji w eksonach 4 i 5)	410	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
66	4319	Canavan, choroba Canavana (gen ASPA – eksony 4 i 5)	510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
67	897	Celiakia	440	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
68	4320	Centralna, otoczkowa dystrofia naczyniówkowa (areolarna) - (gen RDS/perferyny - cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

69	3843	Ceroidolipofuscynoza typu 2 (gen TPP1) - badanie podstawowe	830	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
70	5120	Ceroidolipofuscynoza typu 2 (gen TPP1) - badanie uzupełniające	830	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
71	4589	Charcot-Marie-Tooth choroba, CMT1A, CMT1B oraz X-CMT – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
72	3874	Charcot-Marie-Tooth choroba, CMT2 – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
73	4282	CHARGE, zespół CHARGE, zespół Halla-Hittnera (asocjacja CHARGE) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
74	4321	Cherubizm (gen SH3BP2 - fragment/najczęstsze mutacje)	460	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
75	4322	Choroideremia (gen CHM - cały)	2365	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
76	4610	Choroideremia, zwyrodnienie barwnikowe siatkówki sprzężone z chromosomem X (xLRP), (analiza delecji/duplikacji w genach RP2, RPGR oraz CHM) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
77	4364	Cohen, zespół Cohena (gen COH1 – wybrany fragment)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
78	4275	Cowden, Choroba Cowdena; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome (gen PTEN - analiza sekwencji kodującej)	1655	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
79	4260	Crouzon, zespół Crouzona (FGFR2 – wybrany fragment/najczęstsze mutacje)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
80	3820	Czerwieńca prawdziwa i inne choroby mieloproliferacyjne - badanie najczęstszej somatycznej mutacji w genie JAK2 (mutacja V617F)	460	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
81	4323	Denys-Drash, zespół Denysa-Drasha (gen WT1 - eksony 5-10)	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
82	4630	diGeorge, zespół diGeorge'a, zespół podniebieno-sercowo-twarzowy, tetralogia Fallota (gen TBX1 - analiza wybranych regionów) - etap 1	530	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
83	4631	diGeorge, zespół diGeorge'a, zespół podniebieno-sercowo-twarzowy, tetralogia Fallota (gen TBX1 - analiza wybranych regionów) - etap 2	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
84	4324	Dłoń – stopa – narządy płciowe, zespół (hand-foot-genital s.) (gen HOXA13 – cały)	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
85	4889	Dravet, zespół Dravet, padaczka dziecięca (gen SCN1A - analiza duplikacji/delecji) - metodą MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
86	4603	Dravet, zespół Dravet, padaczka dziecięca (gen SCN1A - analiza wybranych fragmentów genu) - etap 1	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
87	4647	Dravet, zespół Dravet, padaczka dziecięca (gen SCN1A - analiza wybranych fragmentów genu) - etap 2	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
88	3831	Duchenne, dystrofia mięśniowa Duchenne'a (gen DMD – delecje/duplikacje) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
89	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)	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
90	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)	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
91	4326	Dysgeneza gonad – badanie całego genu SRY	630	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
92	4327	Dysgeneza gonad – wykrycie obecności SRY	320	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
93	4563	Dyskineza indukowana ruchem - analiza mutacji c.649dupC w genie PRRT2	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
94	4551	Dyskineza nieaktywowana ruchem - najczęstsze mutacje w genie MR1 (PNKD)	715	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
95	4328	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa (gen EFN1 – cały)	1270	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
96	4329	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa (gen EFN1 - eksony 1-2)	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
97	4330	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa (gen EFN1 - eksony 3-5)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
98	4331	Dysplazja ektodermalna hipohydrotyczna (gen EDAR – cały)	1820	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
99	4332	Dysplazja kampomeliczna (gen SOX9 - cały)	1270	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
100	4333	Dysplazja kampomeliczna (gen SOX9 - ekson 1)	430	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
101	4334	Dysplazja kampomeliczna (gen SOX9 - eksony 2-3)	840	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
102	4335	Dysplazja kostna kręgosłupowo-żebrowa (ang. spondylocostal dysplasia) - (gen DLL3 - cały)	1700	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
103	4336	Dysplazja obojczykowo-czaszkowa (gen RUNX2 – cały)	1640	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
104	4499	Dysplazja przegrodowo-wzrokowa, zespół de Morsiera, septooptic dysplasia, hipoplazja nerwów wzrokowych (gen HESX1 - cały)	580	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
105	4337	Dysplazja tanatoforyczna typu I (badanie najczęstszych mutacji w genie FGFR3)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
106	4338	Dysplazja tanatoforyczna typu I (badanie dodatkowych mutacji w genie FGFR3)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
107	4558	Dysplazja tanatoforyczna typu II (badanie najczęstszej mutacji p.K650E w genie FGFR3)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
108	4527	Dysplazja torbielowata nerek (analiza delecji/duplikacji w genie HNF1B) - test MLPA	830	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
109	4339	Dysplazja wielonasadowa (gen COMP - eksony 10-16)	1270	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

110	4340	Dysplazja wielonasadowa (gen COMP - eksony 10-12)	510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
111	4341	Dysplazja wielonasadowa (gen COMP - eksony 13-16)	750	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
112	3833	Dystonia torsyjna typu I (badanie najczęstszej mutacji w genie TOR1A)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
113	4342	Dystonia typu 5 - wrażliwa na lewodopę (gen GCH1 - sekwencja kodująca)	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
114	4343	Dystonia typu 6 (gen THAP1 - sekwencja kodująca)	810	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
115	4664	Dystonia wrażliwa na dopaminę, dystonia miokloniczna DYT5, DYT11, zespół Segawy (geny GCH1/TH/SGCE/PRRT2 - analiza delekcji/duplikacji) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
116	4344	Dystrofia czopkowo-pręcikowa (gen GUCY2D – jedna, najczęstsza mutacja)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
117	4345	Dystrofia dołkowo-plamkowa (gen RDS/periferyna – cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
118	3826	Dystrofia miotoniczna typu 1 (gen DMPK – mutacja dynamiczna)	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
119	4346	Dystrofia motylokształtna plamki Deutmann (gen RDS/periferyna – cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
120	4347	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1 A/LGMD1A (gen TTID - wybrany fragment/najczęstsze mutacje)	460	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
121	4348	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2 A/LGMD2A (gen CAPN3 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
122	4550	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu 5 A,B,C, fukutyropatia - badanie częstej mutacji w genie FKRP	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
123	4500	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu IC/Limb-girdle muscular dystrophy type IC (gen CAV3 - analiza eksonów 1 i 2)	700	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
124	4349	Dystrofia plamki typu „plastra miodu” Doyne’a – rodzinne druzgi plamki (gen EFEMP1 – jedna, najczęstsza mutacja)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
125	4350	Dystrofie rogówki (gen TGFBI – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	1380	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
126	4351	Dystrofie plamki typu „pattern” (dystrofie wzorzyste) – (gen RDS/periferyna – cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
127	4352	EEC, zespół EEC (gen TP63 – cały)	2490	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
128	4353	EEC, zespół EEC (gen TP63 - eksony 5-8,13,14 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	1160	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
129	4354	EEC, zespół EEC (gen TP63 - eksony 5-8)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
130	4355	EEC, zespół EEC (gen TP63 - eksony 13, 14)	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
131	4531	Ehlers-Danlos typu I i II, zespół Ehlersa-Danlosa (analiza wybranych eksonów genu COL5A1 - I etap badania)	790	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
132	4532	Ehlers-Danlos typu I i II, zespół Ehlersa-Danlosa (analiza wybranych eksonów genu COL5A1 - II etap badania)	790	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
133	4556	Ehlers-Danlos typu VI, zespół Ehlersa-Danlosa (analiza delekcji/duplikacji w genie PLOD1) - test MLPA	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
134	4535	Ehlers-Danlos typu VI, zespół Ehlersa-Danlosa (wybrane mutacje w genie PLOD1)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
135	4560	Fabry, choroba Fabry'ego- etap I - analiza eksonów 2, 5 i 6 genu GLA	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
136	4561	Fabry, choroba Fabry'ego - etap II - analiza eksonów 1, 3, 4 i 7 genu GLA	720	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
137	4540	Fahr, choroba Fahra - analiza wybranych mutacji w genie SLC20A2	1100	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
138	4357	Fenyloketonuria klasyczna (gen PAH – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
139	4358	Fenyloketonuria łagodna (gen PAH - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	940	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
140	4359	Floating, zespoły Floating-Habor (gen SRCAP- ekson 34)	810	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
141	4360	Fraser, zespół Fradera (gen FREM2 – wybrany fragment)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
142	3841	Fra-X, zespół łamliwego chromosomu X (prescreening)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
143	3875	Fra-X, zespół łamliwego chromosomu X - analiza w kierunku obecności premutacji i mutacji dynamicznej polegającej na ekspansji powtórzeń (CGG) w 5'UTR genu FMR1	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
144	4502	Freeman-Sheldon, zespół Freemana-Sheldona (gen MYH3 - ekson 18, analiza najczęstszych mutacji p.R672C i p.R672H)	390	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
145	4501	Freeman-Sheldon, zespół Freemana-Sheldona (gen MYH3 - analiza wybranych mutacji w eksonach: 9 – 14, 16, 18, 19, 21, 22 i 34)	1530	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
146	3914	Friedreich, ataksja Friedreicha (gen FXN – mutacja dynamiczna)	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
147	3867	Fruktozemia/wrodzona nietolerancja fruktozy (gen ALDOB – 2 najczęstsze mutacje)	390	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
148	4890	FSHD1, badanie w kierunku FSHD1	4920	Institut für Humangenetik Univ. Würzburg
149	5474	Weryfikacja wyniku badania w kierunku FSHD1 (analiza haplotypu)	6890	Institut für Humangenetik Univ. Würzburg
150	4361	Fuhrmann, zespół Fuhrmanna (gen WNT7A – cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

151	4262	Galaktozemia typu 2 (gen GALT - badanie najczęstszych mutacji Q188R i K285N)	510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
152	3822	Gilbert, zespół Gilberta (gen UGT1A1 – najczęstsza mutacja)	280	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
153	4365	Głuchota po aminoglikozydach (badanie najczęstszych mutacji w genie 12S tRNA)	720	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
154	4366	Głuchota wrodzona DFNA3 (gen GJB6 – cały)	420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
155	4367	Głuchota wrodzona DFNA9 (gen COCH – ekson 3)	420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
156	4368	Głuchota wrodzona DFNB1 (gen GJB2 – mutacja 310del14)	300	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
157	4369	Głuchota wrodzona, DFNB1 (gen GJB2 – badanie mutacji 35delG)	420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
158	3819	Głuchota wrodzona DFNB1 (gen GJB2 – cały)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
159	4637	Gorlin, zespół Gorlina, mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2B (gen PTCH1 - analiza wybranych regionów) - etap 1	840	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
160	4638	Gorlin, zespół Gorlina, mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2B (gen PTCH1 - analiza wybranych regionów) - etap 2	840	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
161	4370	Grebe, chondrodysplazja Grebego/ zespół Du Pan (gen GDF5 – cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
162	906	Hemochromatoza – mutacje C282Y, H63D oraz S65C w genie HFE	420	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
163	3853	Hemochromatoza – określenie rzadkich mutacji: E168* oraz Q283P w genie HFE	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
164	4635	Hemochromatoza dziedziczna (geny HFE, TFR2, HFE2, HAMP, SLC40A1 - analiza duplikacji/delecji) - metodą MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
165	4371	Hemochromatoza młodzieńcza typu 2A – mutacje w genie HFE2 (HJV)	890	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
166	4372	Hemochromatoza młodzieńcza typu 2B – mutacje w genie HAMP	480	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
167	4373	Hemochromatoza młodzieńcza: typy 2A i 2B (badanie mutacji w genach HFE2 i HAMP)	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
168	4374	Hemochromatoza wrodzona – badanie sekwencji kodującej genu HFE	1020	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
169	4263	Hemofilia A (badanie inwersji intronu 22 w genie F8)	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
170	4375	Hemofilia A (badanie obecności poszczególnych eksonów w genie F8) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
171	4376	Hermansky-Pudlak, zespół Hermansky’ego-Pudlaka (gen HPS1 – najczęstsza mutacja)	430	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
172	4276	Hipercholesterolemia rodzinna autosomalna dominująca – analiza delecji/duplikacji w genie LDLR - test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
173	4277	Hipercholesterolemia rodzinna autosomalna dominująca (sekwencjonowanie metodą NGS genów APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9)	3850	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
174	4284	Hipercholesterolemia rodzinna autosomalna dominująca: gen ApoB100 (wybrany fragment/najczęstsze mutacje), gen LDLR (mutacja G571E)	700	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
175	4377	Hiperfenyloalaninemia łagodna (gen PAH – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	710	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
176	4536	Hiper-IgE, zespół (Zespół Hioba) - zakres podstawowy - etap 1 (badanie sekwencji eksonów 10, 11, 16 i 17 genu STAT3)	1130	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
177	4537	Hiper-IgE, zespół (Zespół Hioba) - zakres podstawowy - etap 2 (badanie sekwencji eksonów 9, 13 i 15 genu STAT3)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
178	4264	Hipochondroplazja (HCH) (gen FGFR3 - badanie sześciu najczęstszych mutacji)	830	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
179	4503	Hipofosfatazja (gen ALPL - cały gen)	2145	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
180	4378	Hipofosfatazja (gen ALPL - cały ekson 10, w tym mutacja c.1042G>A (p.A348T))	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
181	4544	Hipokaliemiczne porażenie okresowe (badanie najczęstszych mutacji w genach CACNA1S i SCN4A)	740	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
182	4379	Hipoplazja lewego serca, zespół hipoplazji lewego serca (gen GJA1 - cały)	560	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
183	4380	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 2 (PCH2) (gen TSEN54 - najczęstsza mutacja p.A307S)	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
184	4504	Hipoplazja nadnerczy (gen DAX1 (NROB1) - analiza delecji/duplikacji - test MLPA (badanie podstawowe))	1420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
185	4426	Hipoplazja nadnerczy (gen DAX1 - cały - badanie uzupełniające po teście MLPA)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
186	4524	Hipoplazja nerwu wzrokowego z wadami układu nerwowego oraz małooocze typu 3 (analiza sekwencji kodującej genu SOX2)	830	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
187	10059	HLA-C - ocena genotypu HLA-C (określenie grupy C1, C2) wykonywana w diagnostyce poronień samoistnych o podłożu immunologicznym oraz diagnostyce łuszczycy	350	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
188	4381	Holt-Oram, zespół Holt-Orama (gen TBX5 – cały)	1770	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
189	4648	Holt-Oram, Zespół Holt-Orama (gen TBX5 - analiza duplikacji/delecji) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
190	4287	Homocystynuria (gen CBS – ekson 8)	560	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
191	910	Huntington, choroba Huntingtona (gen HTT (IT15,HD) - mutacja dynamiczna)	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

192	4382	Jaskra pierwotna otwartego kąta (geny MYOC/TIGR - cały i OPTN - fragment/najczęstsza mutacja)	1500	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
193	4383	Jaskra pierwotna otwartego kąta (gen MYOC/TIGR - cały)	1270	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
194	4384	Jaskra pierwotna otwartego kąta (gen OPTN - fragment/najczęstsza mutacja)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
195	4385	Jaskra wrodzona i dziecięca (gen CYP1B1 - cały)	1300	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
196	4386	Joubert, zespół Jouberta (gen TMEM67 - eksony 6 i 24)	690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
197	4505	Kabuki, zespół Kabuki typ 1 (gen MLL2 - analiza delecji/duplikacji) - test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
198	4506	Kabuki, zespół Kabuki typ 2 (gen KDM6A - analiza delecji/duplikacji) - test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
199	4387	Karłowatość diastroficzna (diastrophic dwarfism)/Dysplazja wielonasadowa DTDST (gen SLC26A2)	1270	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
200	4388	Karłowatość diastroficzna (diastrophic dwarfism)/Dysplazja wielonasadowa DTDST (gen SLC26A2 - eksony 2a, 2b, 3b)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
201	4389	Karłowatość diastroficzna (diastrophic dwarfism)/Dysplazja wielonasadowa DTDST (gen SLC26A2 - eksony 3a, 3c)	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
202	4390	Kearns – Sayre (KSS), zespół Kearnsa – Sayre'a i postępująca oftalmoplegia zewnętrzna – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
203	4391	Kennedy, choroba Kennedy'ego - opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni (gen AR - mutacja dynamiczna)	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
204	3648	KIR, ocena genotypu KIR (określenie haplotypu A, B) wykonywana w diagnostyce poronień samoistnych o podłożu immunologicznym	440	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
205	4392	Kjer, zanik nerwów wzrokowych typu Kjera (ADOA) – gen OPA1 – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
206	4393	Kościorost promieniowo-tokciowy (gen HOXA11 - cały)	910	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
207	4394	Kończynowo-sutkowy, zespół (Limb-mammary s.) (gen TP63 - cały)	2490	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
208	4395	Kończynowo-sutkowy, zespół (Limb-mammary s.) (gen TP63 - eksony 5-8,13,14)	1155	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
209	4396	Kończynowo-sutkowy, zespół (Limb-mammary s.) (gen TP63 - eksony 5-8)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
210	4397	Kończynowo-sutkowy, zespół (Limb-mammary s.) (gen TP63 - eksony 13, 14)	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
211	4645	Krabbe, choroba Krabbego, leukodystrofia globoidalna (gen GALC -analiza duplikacji/delecji) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
212	4520	Krzywica hipofosfatemiczna (badanie najczęstszych mutacji w genie PHEX)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
213	4398	Krzywica hipofosfatemiczna autosomalna dominująca (gen FGF23 - wybrane mutacje: p.R176Q, p.R176W, p.R179Q, p.R179W)	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
214	3824	Laktozemia - wrodzona nietolerancja laktozy (najczęstszy polimorfizm genu regulatora LCT - MCM6)	335	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
215	4507	Larsen, zespół Larsena (gen FLNB -analiza mutacji w eksonach 2, 4, 28 i 29)	705	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
216	4399	LCHAD, deficyt LCHAD - niedobór dehydrogenazy długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (gen HADHA - najczęstsza mutacja)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
217	3832	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (gen LHON) - badanie trzech mutacji mtDNA	1130	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
218	4400	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (gen LHON) - badanie jednej mutacji	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
219	4401	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (gen LHON) - badanie dwóch mutacji	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
220	5133	Leber, neuropatia Lebera AR, autosomalnie recesywny zanik nerwów wzrokowych (arLHON) – analiza naczęstszej mutacji genu DNAJC30	480	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
221	10153	Legius, zespół Legiusa (gen SPRED1 - analiza sekwencji kodującej)	840	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
222	4278	Leri-Weill, zespół Leriego-Weilla, dyschondrosteoza (analiza delecji/duplikacji w regionie promotorowym i genie SHOX) - test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
223	4612	Leukodystrofia ADLD, choroba Pelizaeusa-Merzbachera i zespół CADASIL (analiza duplikacji/delecji w genach LMNB1, PLP1, NOTCH3) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
224	4265	Leśniowskiego-Crohna, choroba (gen NOD2 - najczęstsze mutacje)	510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
225	4887	Lizencefalia, gładkomózgowie (gen DCX - analiza sekwencji kodującej)	840	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
226	4402	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (geny TGFBR1 i 2 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	2490	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
227	4403	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	1300	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
228	4404	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 5,7,9)	790	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
229	4405	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 6, 8)	530	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
230	4406	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR2 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	1310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

231	4407	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR2 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 4-5)	790	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
232	4408	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR2 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 6-7)	530	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
233	4690	Lynch, zespół Lyncha, dziedziczny niepolipowaty rak jelita grubego (HNPCC) – geny MLH1, MSH2 analiza delekcji/duplikacji metodą MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
234	4689	Lynch, zespół Lyncha, dziedziczny niepolipowaty rak jelita grubego (HNPCC) – geny MSH6, MUTYH, EPCAM analiza delekcji/duplikacji metodą MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
235	4409	Łokciowo-sutkowy, zespół łokciowo-sutkowy/Ulnar-mammary syndrome (gen TBX3 - cały)	2130	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
236	4410	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 28-29)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
237	4411	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 24-30)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
238	4412	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – eksony 1-23)	3520	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
239	4413	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – eksony 31-50)	2950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
240	4414	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – eksony 51-65)	2300	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
241	4296	McCune-Albright, (gen GNAS1 - najczęstsze mutacje somatyczne)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
242	3930	Metabolizm folianów - analiza polimorfizmów c.677C>T, c.1298A>C w genie MTHFR	500	Oncogene Diagnostics Sp. z o. o.
243	4283	Mikrodelecje (zespoły najczęściej występujących mikrodelekcji chromosomowych) – test MLPA	680	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
244	4285	Mikrodelecje zestaw 2: analiza regionów 1q21.1, 3q29, 7q36.1, 12p11.23, 15q13, 15q24.1, 16p11, 17q12, 18q21.2, 20p12.2	750	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
245	3836	Mitochondrialna choroba MERRF – padaczka miokloniczna z czerwonymi poszarpanymi włóknami – badanie dwóch mutacji: A8344G oraz T8356C	510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
246	3837	Mitochondrialna choroba MELAS – miopatia mitochondrialna, encefalopatia, kwasica mleczanowa, występowanie incydentów podobnych do udarów – badanie trzech mutacji: A3243G, T3271C oraz A3251G	510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
247	4416	Mitochondrialna choroba NARP - neuropatia, ataksja i zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - badanie jednej mutacji T8993G	510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
248	4573	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1 (gen MEN1 - analiza sekwencji kodującej)	840	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
249	4417	Mnogie kościocrosty, zespół mnogich kościocrostów - symfalangizm (gen GDF5 - cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
250	4418	Mnogie kościocrosty, zespół mnogich kościocrostów - symfalangizm (geny GDF5, NOG - całe)	1510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
251	4419	Mnogie kościocrosty, zespół mnogich kościocrostów - symfalangizm (gen NOG - cały)	720	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
252	4420	Mnogie wyrośla kostne typ I (gen EXT1 - cały)	2120	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
253	4421	Mnogie wyrośla kostne typ I (gen EXT1 - analiza eksonów 1-5)	1080	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
254	4422	Mnogie wyrośla kostne typ I (gen EXT1 - analiza eksonów 6-11)	1060	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
255	4423	Moczówka prosta nerkowa (gen AQP2 - cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
256	4579	MODY, cukrzyca typu MODY - badanie delekcji/duplikacji w genach HNF1A, HNF1B, GCK, HNF4A metodą MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
257	4424	Moya-Moya, zespół Moya-Moya (gen RNF213 – najczęstsza mutacja p.R4810K)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
258	4266	Muenke, zespół Muenkego (gen FGFR3 - fragment/najczęstsza mutacja)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
259	3812	Mukowiscydoza (gen CFTR - 36 mutacji)	830	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
260	3825	Mukowiscydoza (gen CFTR - mutacja F508del)	200	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
261	4553	Myhre, zespół Myhre - częsta mutacja w genie SMAD4	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
262	4509	Nefronoftyza, młodzieńcza rodzinna (gen NPHP1 - analiza delekcji/duplikacji) - test MLPA	1420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
263	4533	Neowaskularna witreoretinopatia zapalna, VRNI (gen CAPN5)	470	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
264	3810	Nerwiakowłóknikowatość typu 1, neurofibromatoza typ 1, choroba von Recklinghausena (gen NF1) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
265	4427	Nerwiakowłóknikowatość typu 2, neurofibromatoza typ 2 (gen NF2) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
266	4261	Neuropatia dziedziczna z nadwrażliwością na ucisk, HNPP – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
267	4632	Neuropatia dziedziczna z nadwrażliwością na ucisk, HNPP (gen PMP22 - analiza sekwencji kodującej)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
268	4362	Niedobór alfa1-antytrypsyny (gen PI - cały)	1270	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
269	4428	Niedobór alfa1-antytrypsyny (badany gen PI - eksony 2, 3)	580	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
270	4429	Niedobór alfa1-antytrypsyny (badany gen PI - eksony 4, 5)	580	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
271	4431	Niedobór palmitylotranferazy karnitynowej typu 2 - postać dorosłych (gen CPT2 - analiza eksonów 1, 2 i 5)	810	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

272	4430	Niedobór palmitylotransferazy karnitynowej typu 2 - postać dorosłych (gen CPT2 - analiza eksonu 3)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
273	4510	Niedobór palmitylotransferazy karnitynowej typu 2 - postać dorosłych (gen CPT2 - analiza eksonu 4)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
274	10120	Niedobór transportera glukozy GLUT1, zespół; Ohtahara, encefalopatia padaczkowa (analiza duplikacji/delecji w genach SLC2A1, STXBP1)	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
275	4432	Niedosłuch autosomalny dominujący, DFNA2B (gen GJB3 - sekwencja kodująca)	690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
276	4433	Niedosłuch autosomalny dominujący, DFNA6, zespół Wolframa (gen WFS1 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
277	4670	Niedosłuch autosomalnie recesywny (gen STRC - analiza duplikacji/delecji) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
278	4434	Niemann-Pick, choroba Niemann-Picka typ A/B (gen SMPD1 - cały)	1100	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
279	4636	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (gen RPS6KA3, ARX, IL1RAPL1, TSPAN7, PQBP1, HUWE1, OPHN1, ACSL4, PAK3, DCX, AGTR2, ARHGEF6, FMR1, AFF2, SLC6A8 i GDI1 - analiza delecji/duplikacji) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
280	4435	Niepełnosprawność intelektualna, opóźnienie rozwoju (gen ARX - sekwencjonowanie ex 1, 3, 4, 5, oraz analiza dup24 w ex 2)	1300	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
281	4436	Niepełnosprawność intelektualna, opóźnienie rozwoju (gen ARX - obecność dup24)	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
282	899	Niepłodność męska - badanie genu CFTR (gen CFTR - badanie 8 zmian)	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
283	4437	Niepłodność męska - badanie genu CFTR (1 mutacja F508del)	200	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
284	908	Niepłodność męska (azoospermia, oligozoospermia) (region AZF)	510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
285	4878	Nietrzymanie barwnika (IP incontinenta pigmenti), Zespół Blocha-Sulzbergera (gen NEMO - analiza duplikacji/delecji) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
286	4438	Nijmegen, zespół Nijmegen (gen NBN - najczęstsza mutacja)	335	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
287	4439	Noonan, zespół Noonan (gen PTPN11 - eksony 3, 8, 9, 13)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
288	4440	Norrie, choroba Norrie'go (gen NDP - cały)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
289	4441	Obojnactwo rzekome żeńskie/niedobór aromatazy (gen CYP19 - fragment)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
290	4529	Obrzęk limfatyczny-podwójny rząd rzęs, zespół (gen FOXC2 - analiza sekwencji kodującej)	890	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
291	4442	Oczno-zębowo-palcowy, zespół (Oculo-dento-digital dysplasia) (gen GJA1 - cały)	560	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
292	4546	Okihirio, zespół Okihirio - badanie sekwencji kodującej genu SALL4	1090	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
293	4547	Okihiro, zespół Okihiro - badanie delecji/duplikacji w genie SALL4 - test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
294	4267	Oporność na zakażenie wirusem HIV-1 (polimorfizm genu CCR5)	450	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
295	4530	Otyłość, predyspozycja do otyłości - badanie sekwencji kodującej genu MC4R	700	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
296	4443	Pachydermoperiostosis/zespół Touraine-Solente-Gole'a (gen HPGD - cały)	1530	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
297	4644	Padaczka, Encefalopatia padaczkowa, padaczka z niepełnosprawnością intelektualną występującą u kobiet, wczesna dziecięca encefalopatia padaczkowa typu 9 (gen PCDH19 - analiza duplikacji/delecji) - metoda MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
298	4557	Padaczka Janza - badanie mutacji w eksonach 2 i 4 genu EFHC1	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
299	4615	Padaczka, zespół niedoboru transportera glukozy GLUT1, dystonia typu 18 (analiza sekwencji genu SLC2A1) - etap 1	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
300	4616	Padaczka, zespół niedoboru transportera glukozy GLUT1, dystonia typu 18 (analiza sekwencji genu SLC2A1) - etap 2	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
301	4286	Panel kardiologiczny udarowo-zawałowy - sekwencjonowanie metodą NGS		Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
302	4528	Paraplegia spastyczna typu 4 (analiza delecji/duplikacji w genie SPAST) - test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
303	4665	Parkinson, Choroba Parkinsona (geny PARK7, ATP13A2, PINK1, SNCA, PARK2 - analiza duplikacji/delecji) metodą MLPA - etap 1	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
304	4666	Parkinson, Choroba Parkinsona (geny ATP13A2, UCHL1, PARK2, LRRK2 i GCH1 - analiza duplikacji/delecji) metodą MLPA - etap 2	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
305	4444	Paznokiec-rzepka, zespół (nail-patella syndrome) (gen LMX1B - cały)	1530	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
306	4539	Paznokiec-rzepka, zespół (nail-patella syndrome) - badanie delecji i/lub duplikacji w genie LMX1B metodą MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
307	4545	Pęcherzowe oddzielanie naskórka (Epidermolysis bullosa) - wybrane eksony 73 - 75 genu COL7A1	420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
308	4268	Pfeiffer, zespół Pfeiffera (gen FGFR2 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
309	4269	Pfeiffer, zespół Pfeiffera (gen FGFR1 - fragment)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
310	4667	Pitt-Hopkins, Zespół Pitt-Hopkins - analiza wybranych fragmentów genu TCF4	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
311	3866	Polimorfizm w genie CYP1A2 - metabolizm kofeiny - badanie genetyczne	390	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej

312	4628	Przedwczesne wygasanie czynności jajników związane z genem FMR1 (badanie regionu zawierającego powtórzenia CGG w genie FMR1), POI	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
313	4614	Pląsawica łagodna, dziedziczna, zespół mózgowo-płucno-tarczycowy, nierdzieniasty rak tarczycy (analiza genu NKX2-1)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
314	4445	Polidaktylia trójpalczkowego kciuka/typ 2 polidaktylii przedosiowej (region ZRS)	690	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
315	4559	Polineuropatia dziedziczna Charcot-Marie-Tooth, postać pośrednia, sprzężona z chromosomem X- analiza mutacji w genie GJB1	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
316	4446	Porfiria skórna późna (gen UROD - cały)	1530	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
317	4447	Porfiria wrodzona erytropoetyczna (gen UROS - najczęstsza mutacja p.C73R)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
318	4899	Poronienie - badanie materiału z poronienia - analiza aberracji oraz mikroaberracji chromosomowych, określenie płci płodu metodą mikromacierzy CGH (badanie materiału z poronienia)	1790	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
319	3856	Poronienie - badanie materiału z poronienia - badanie aneuploidii chromosomowych metodą QF-PCR (X, Y, 13, 18, 21, 16, 15, 22)	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
320	3816	Poronienie - badanie materiału z poronienia - określenie płci metodą QF-PCR	510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
321	4898	Poronienie - panel wirusowy: ludzki wirus cytomegalii HCMV, wirus opryszczki HSV I/II (Real time PCR)	280	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
322	4692	Poronienie - panel diagnostyczny nawracających poronień samoistnych o podłożu immunologicznym - ocena genotypu KIR i HLA-C u kobiety W panelu niższa cena	750	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
323	4270	Prader-Willi, zespół PWS (test metylacji DNA – analiza locus SNRPN)	770	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
324	4548	Prionowe choroby dziedziczne - analiza sekwencji kodującej genu PRNP	720	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
325	4448	Przerost nadnerczy, wrodzony (gen CYP21A2 - najczęstsze mutacje) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
326	4449	Pseudoachondroplazja (gen COMP - eksony 10-16)	1270	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
327	4450	Pseudoachondroplazja (gen COMP - eksony 10-12)	580	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
328	4451	Pseudoachondroplazja (gen COMP - eksony 13-16)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
329	5385	Rdzeniowy zanik mięśni, badanie przesiewowe w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA)	190	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
330	4271	Rdzeniowy zanik mięśni SMA (badanie obecności delecji eksonu 7 i 8 w genie SMN1) – test MLPA	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
331	10090	Rendu-Oslera-Webera, Zespół Rendu-Oslera-Webera, dziedziczna teleangiektazja krwotoczna, dziedziczne nadciśnienie tętnicze płucne (geny ENG, ACVRL1, BMPR2 - analiza duplikacji/delecji) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
332	4611	Retinopatia, diagnostyka retinopatii barwnikowej siatkówki (analiza delecji/duplikacji w genie EYS) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
333	3840	Rett, zespół Retta (gen MECP2 - cały)	1080	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
334	4453	Rett, zespół Retta (badanie sekwencji kodującej genu MECP2 - ekson 4)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
335	4454	Rett, zespół Retta (badanie sekwencji kodującej genu MECP2 - ekson 2-3)	510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
336	4455	Rett, zespół Retta – postać atypowa (najczęstsze mutacje w genie CDKL5)	1100	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
337	4668	Rett, zespół Retta - atypowy (geny CDKL5, NTNG1, ARX, FOXP1 - analiza delecji/duplikacji) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
338	4511	Rett, zespół Retta (analiza delecji/duplikacji w regionie Xq28 i genie MECP2) - test MLPA	1420	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
339	4456	Robinow, zespół Robinowa (gen ROR2 - cały gen)	2340	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
340	4458	Rozszczep dłoni i/lub stóp (gen TP63 - cały)	2490	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
341	4459	Rozszczep dłoni i/lub stóp (gen TP63 - eksony 5-8,13,14)	1160	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
342	4460	Rozszczep dłoni i/lub stóp (gen TP63 - eksony 5-8)	780	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
343	4461	Rozszczep dłoni i/lub stóp (gen TP63 - eksony 13, 14)	510	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
344	4492	Rozwarstwienie siatkówki młodzieńcze – retinoschisis (gen RS1 – cały)	980	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
345	4462	Rubinstein-Taybi, zespół RTS - test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
346	4671	Rybia łuska sprzężona z chromosomem X (gen STS - analiza delecji/ duplikacji) - test MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
347	4464	Saethre-Chotzen, zespół Saethre-Chotzena (gen TWIST1 - cały)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
348	4463	Saethre-Chotzen, zespół Saethre-Chotzena (gen FGFR3 - fragment/najczęstsza mutacja)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
349	4512	Schinzel-Giedion, zespół Schinzela – Giediona (gen SETBP1– analiza wybranych mutacji)	410	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
350	4521	Sercowo-twarzowo-skrórny, zespół (badanie najczęstszych mutacji w genie BRAF) - etap I	820	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
351	4522	Sercowo-twarzowo-skrórny, zespół (kontynuacja diagnostyki w kierunku mutacji w genie BRAF) - etap II	910	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

352	4523	Sercowo-twarzowo-skróny, zespół (badanie mutacji w genach MAP2K1 i MAP2K2) - etap III	830	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
353	4272	Silver-Russel, zespół Silvera-Russela (RSS) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
354	4466	Smith-Lemli-Opitz, zespół Smitha, Lemlego i Opitza (DHCR7 - cały gen)	1380	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
355	4465	Smith-Lemli-Opitz, zespół Smitha, Lemlego i Opitza (DHCR7 - 4 najczęstsze mutacje)	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
356	4613	Sneddon, zespół Snedдона, siność siatkowata, zapalenie naczyń z powodu niedoboru ADA2 (DADA2), niedobór odporności i zespół wad hematologicznych	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
357	4691	Sotos, zespół Sotosa – analiza delecji/duplikacji w genach NSD1 i NFIX – metodą MLPA	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
358	4513	Stargardt, choroba Stargardta (gen ABCR/ABCA4 - analiza delecji/duplikacji) - test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
359	5123	Stwardnienie guzowate - badanie duplikacji/ delecji w genie TSC2 metodą MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
360	4468	Syndaktylia typu III (gen GJA1 - cały)	560	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
361	4469	Syndaktylia typu V (gen HOXD13 - cały)	910	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
362	4534	Syndrom LADD (eng. Lacrimo-auriculo-dento-digital) - badanie najczęstszych mutacji w genach FGFR2 oraz FGFR3	720	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
363	4470	Synpolidaktylia/syndaktylia typu II (gen HOXD13 - cały)	910	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
364	4471	Talasemia beta (gen HBB - cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
365	4472	Talasemia beta (gen HBB - eksony 1,3)	620	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
366	4473	Talasemia beta (gen HBB - ekson 2)	430	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
367	4474	TAR, zespół TAR (trombocytopenia – brak kości promieniowej) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
368	4475	Telomery (badanie regionów subtelomerowych) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
369	4476	Tętniak aorty, rozwarstwienie aorty piersiowej i tętniak rozwarstwiający aorty piersiowej (geny TGFBR1 i TGFBR2 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)	2490	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
370	4477	Townes-Brocks, zespół Townesa-Brocksa (gen SALL1 - mutacja R276Ter)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
371	4672	Treacher-Collins, zespół Treachera-Collinsa, dyzostozia żuchwowo-twarzowa - analiza wybranych fragmentów genu TCOF1)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
372	3859	Trombofilia, panel rozszerzony - badanie 6 zmian w 4 genach (FVL G1691A/R506Q, FV H1299R, FII G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 4G/5G)	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
373	3821	Trombofilia- badanie podstawowe, analiza mutacji typu Leiden w genie czynnika V (FVL G1691A/R506Q) oraz mutacji G20210A w genie protrombiny FII	470	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
374	4480	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (gen PRSS1 - cały)	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
375	4478	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (gen PRSS1 - eksony 1-3)	730	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
376	4479	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (gen SPINK1 - cały)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
377	4481	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (gen SPINK1 - eksony 1-3)	730	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
378	4514	Ustno-twarzowo-palcowy, zespół ustno-twarzowo-palcowy typu I (ang. oral-facial-digital syndrome 1) (gen OFD1 -analiza mutacji w eksonie 16)	580	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
379	4517	Waardenburg, zespół Waardenburga (gen PAX3 - sekwencja kodująca)	1250	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
380	4516	Waardenburg, zespół Waardenburga (gen PAX3 - analiza sekwencji eksonów 1-4)	680	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
381	4515	Waardenburg, zespół Waardenburga (gen PAX3 - analiza sekwencji eksonów 5-8)	700	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
382	4608	Werner, atypowy zespół Wernera; atypowy zespół progeroidalny (analiza fragmentu genu LMNA)	480	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
383	4542	Weaver, zespół Weavera - analiza wybranych fragmentów genu EZH2	890	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
384	4482	Wilson, choroba Wilsona/zwyrodnienie wątrobowo-soczewkowe - panel 1 (gen ATP7B - ekson 14 - najczęstsza mutacja H1069Q)	320	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
385	4483	Wilson, choroba Wilsona/zwyrodnienie wątrobowo-soczewkowe - panel 2 (gen ATP7B - 6 dodatkowych eksonów, nieobjętych w panelu 1, zawierających najczęstsze w populacji polskiej mutacje)	950	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
386	4484	Wilson, choroba Wilsona/zwyrodnienie wątrobowo-soczewkowe - panel 3 (gen ATP7B – wszystkie pozostałe fragmenty genu ATP7B, nieobjęte badaniami w panelu 1 i 2)	2610	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
387	4518	Witreoretinopatia wysiękowa rodzinna sprzężona z chromosomem X (XL-FEVR), (gen NDP - cały)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
388	4554	Wrodzony deficyt białka C - analiza eksonów 4, 5, 6, 7 i 9 genu PROC - etap I	1070	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
389	4555	Wrodzony deficyt białka C - etap II - badanie uzupełniające	1670	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
390	4669	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy z niedoboru C1 inhibitora (HAE) - analiza sekwencji kodującej SERPING1	830	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
391	4485	Wydłużonego QT, zespół wydłużonego QT (gen KCNQ1 - cały)	2600	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
392	4625	Wydłużonego QT, zespół wydłużonego QT (gen KCNQ1- eksony 1-8) – etap 1	890	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

393	4626	Wydłużonego QT, zespół wydłużonego QT (gen KCNQ1- eksony 9–16) – etap 2	890	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
394	4971	Zanik czerwienno-zębaty/DRPLA (gen ATN1 - mutacja dynamiczna)	590	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
395	4543	Zawał mięśnia sercowego - predyspozycje, analiza mutacji w genie LRP8	390	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
396	4519	Zellweger, zespół Zellwegera (geny PEX1 i PEX6 - wybrane najczęstsze mutacje)	1130	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
397	4649	Zespół przewlekłego zmęczenia, związany z niedoborem globuliny wiążącej kortykosteroidy CBG (gen SERPINA6 - analiza sekwencji kodującej)	650	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
398	252	Zesztywniające zapalenie stawów kręgosłupa (gen HLAB27 - obecność)	310	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
399	4487	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - (gen ARMS2 - wybrane polimorfizmy)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
400	4488	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - (gen C2 - wybrane polimorfizmy)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
401	4489	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - (gen CFB - wybrane polimorfizmy)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
402	4490	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - (gen CFH - wybrane polimorfizmy)	370	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
403	4491	Zwyrodnienie plamki żółtej związane z wiekiem (AMD) - (geny ARMS2, C2, CFB, CFH - wybrane polimorfizmy)	1730	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

BADANIA ONKOGENETYCZNE				
L.P.	ID DIAG	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
404	4590	Rak piersi i/lub jajnika - badanie podstawowe: BRCA1- 5382insC, 4153delA, C61G, 185delAG, 3819delGTAAA	410	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
405	215	Rak piersi i/lub jajnika - badanie podstawowe 16 mutacji w genie BRCA1	380	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
406	3857	Rak piersi i/lub jajnika - panel podstawowych mutacji BRCA1, BRCA2	540	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
407	3858	Rak piersi i/lub jajnika - panel podstawowych mutacji BRCA1, BRCA2, PALB2	780	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
408	3777	Rak piersi/tarczycy/prostata - gen CHEK2: 1100delC, IVS2+1G>A, del5395 oraz wariant I157T w genie CHEK2	250	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
409	4538	Rak piersi i/lub jajnika, analiza delecji/duplikacji w genie BRCA1 metodą MLPA	830	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
410	4565	Rak piersi - analiza genu PALB2 obejmująca ocenę występowania dwóch mutacji o potwierdzonej patogenności	700	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
411	4587	Rak prostaty panel: CHEK2 (1100delC, IVS2+1G>A, del5395, I157T), NBS1(NBN) 657del5, HOXB13 (G84E), rs188140481 A/T	1140	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
412	4947	Rak prostaty, genetyczna predyspozycja do raka prostaty, badanie genu HOXB13 (G84E)	290	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
413	4592	Rak prostaty – badanie polimorfizmu rs188140481 A/T	290	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
414	4591	Rak piersi/jajnika/jelita grubego/płuc – badanie genu NOD2 (3020insC)	180	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
415	4949	Rak piersi/prostata – badanie genu NBS1/NBN - podstawowe badanie mutacji	335	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
416	3792	CDKN2A - badanie mutacji genu CDKN2A	390	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
417	3811	Rak piersi – badanie genu CYP1B1 (C142G, G355T, C1294G)	180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
418	4564	Rak jelita grubego - panel dla zmian umiarkowanego ryzyka. NOD2 (3020insC), CHEK2 (I157T), CDKN2A (P16) A148T	310	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
419	3668	APC – podstawowe badanie mutacji związanych z rodzinną polipowatością jelita grubego	540	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
420	3669	MUTYH – podstawowe badanie mutacji związanych z polipowatością jelita grubego dziedziczną recesywnie	540	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
421	4493	Hippel – Lindau, choroba von Hippel – Lindau (gen VHL - badanie sekwencji kodującej)	570	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
422	4494	Hippel – Lindau, choroba von Hippel – Lindau (gen VHL, delecje/duplikacje, test MLPA)	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
423	4495	Siatkówczak, retinoblastoma (gen RB1) – test MLPA	1180	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
424	3791	Li Fraumeni, zespół LiFraumeni (gen TP53 – badanie mutacji germlinalnych w genie TP53)	700	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
425	3785	Rak rdzeniasty tarczycy, MEN2A, MEN2B - analiza genu RET	1100	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
426	3935	Nowotwory u mężczyzn - panel podstawowy (BRCA1, BRCA2, HOXB13, CHEK2, NBN)	1370	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
427	3927	Nowotwory u mężczyzn - panel rozszerzony (BRCA1, BRCA2, HOXB13, CHEK2, NBN, CDKN2)	1840	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
428	3936	Nowotwory u kobiet - panel podstawowy (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, NBN)	1370	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.
429	3928	Nowotwory u kobiet - panel rozszerzony (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, NBN, CDKN2A)	1840	Oncogene Diagnostics Sp. z. o. o.

PATOGENY				
L.P.	ID DIAG	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
430	3158	Panel urogenitalny: Chlamydia trachomatis, Mycoplasma hominis, Mycoplasma genitalium, Ureaplasma urealyticum/Ureaplasma parvum met. real time PCR, jakościowo Wymaz z dróg moczowo- płciowych	260	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
431	391	Chlamydia trachomatis DNA met. real time PCR, jakościowo Wymaz z dróg moczowo- płciowych	160	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
432	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	270	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
433	3161	HPV DNA 18 typów, genotypowanie: 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66, 68, 6/11, 42, 43, 44 met. PCR jakościowo Wymaz z szyjki macicy, wymaz z dróg moczowo-płciowych	230	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
434	3162	HPV LR DNA, 4 typy, genotypowanie: 6/11, 42, 43, 44 met. PCR, jakościowo Wymaz z szyjki macicy, wymaz z dróg moczowo- płciowych, wymaz z jamy ustnej	100	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
435	396	HPV DNA HR, 14 typów, 16, 18, 45, inne HPV (31,33,52,58,35,39,51,56,59,66,68)	180	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
436	392	Neisseria gonorrhoeae (rzeżączka) DNA, met. real time PCR, jakościowo Wymaz z dróg moczowo- płciowych, wymaz ze zmiany	190	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
437	393	Ureaplasma urealyticum/ Ureaplasma parvum DNA met. real time PCR, jakościowo Wymaz z dróg moczowo- płciowych	190	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
438	354	CMV DNA (Cytomegalovirus) met. real time PCR, jakościowo Wymaz z dróg moczowo- płciowych	185	Diagnostyka Oddział Kraków Pracownia Biologii Molekularnej
439	4898	Poronienie - panel wirusowy: ludzki wirus cytomegalii HCMV, wirus opryszczki HSV I/II (Real time PCR)	250	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
440	358	HSV DNA (Herpes simplex virus) typ 1 i 2 różnicowanie met. real time PCR, jakościowo Wymaz z dróg moczowo- płciowych	210	Diagnostyka Pracownia Biologii Molekularnej we Wrocławiu

INNE				
L.P.	ID DIAG	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
441	4621	Analiza liczby kopii wybranego regionu chromosomowego techniką qPCR	720	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
442	4273	Badanie mutacji markerowej – potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrana mutacja z oferty)	360	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
443	4274	Badanie mutacji markerowej – potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrana mutacja spoza oferty)	540	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
444	5124	Badanie 2 mutacji markerowych - potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrane mutacje spoza oferty)	760	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
445	5125	Badanie 3 mutacji markerowych - potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrane mutacje spoza oferty)	980	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
446		Badanie wykonywane na indywidualne zamówienie	uzgadniana indywidualnie	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
447	5150	Izolacja DNA - krew żylna (EDTA), wymaz z jamy ustnej	75	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
448	5151	Izolacja DNA niestandardowa - fragmenty tkanek, bloczek parafinowy, tkanka utrwalona w formalinie	95	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
449		Weryfikacja jakości materiału poronnego (doliczana do badań materiału z poronienia w przypadku braku kosmówki w materiale poronnym)	120	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
450		Usługa transportu	55	

BADANIA PRENATALNE				
L.P.	ID DIAG	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]	LABORATORIUM WYKONUJĄCE
451	4279	Analiza aberracji oraz mikroaberracji chromosomowych, określenie płci płodu metodą mikromacierzy CGH (badanie prenatalne)	1790	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
452	4280	BADANIE PRENATALNE – Analiza aberracji liczbowych chromosomów: X, Y, 13, 18, 21; określenie płci płodu – badanie molekularne metodą QF-PCR	990	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
453	4959	BADANIE PRENATALNE - SANCO - nieinwazyjna diagnostyka prenatalna w kierunku trisomii chromosomów 13, 18, 21; aneuploidii chromosomów płci; określenie płci płodu	1990	Genomed S.A.
454	4957	BADANIE PRENATALNE - SANCO RHD	350	Genomed S.A.
455	5152 10144 - usługa	Badanie prenatalne - izolacja DNA	110	Centrum Genetyki Medycznej GENESIS

OFERTA BADAŃ GENETYCZNYCH REALIZOWANYCH W OPARCIU O TECHNOLOGIE SEKWENCJONOWANIA NASTĘPNEJ GENERACJI (NGS)

L.P.	ID DIAG	Kod alternatywny	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]
Badania w technologii NGS - panele diagnostyczne, oparte na panelach wzbogaceniowych i WES				
ONKOLOGIA				
456	5420	BREAST-NGS	Dziedziczny rak piersi. Analiza sekwencji kodującej genów ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11 i TP53i z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490
457	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
458	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
459	5061	POLYPO-SIS-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
460	5062	CDH-NGS	Nowotwór żołądka - postać rozlana. Analiza sekwencji kodującej genu CDH1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
461	4577	RB1-NGS	Siatkówczak (Retinoblastoma). Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu RB1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
462	4578	BLM-NGS	Zespół Blooma. Analiza sekwencji kodującej genu BLM z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
463	5098	TSC-NGS	Stwardnienie guzowate. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów TSC1 i TSC2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490
464	5281	STK11-NGS	Zespół Peutz-Jeghersa. Analiza sekwencji kodującej genu STK11 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2150
465	5282	TP53-NGS	Zespół Li-Fraumeni. Analiza całej sekwencji kodującej genu TP53 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2350
466	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
467	3776	BRCA-NGS	Dziedziczny rak piersi/jajnika. Analiza sekwencji kodującej genów BRCA1 i BRCA2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2250
468	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
469	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
470	5285	LUNG-NGS	Dziedziczny rak płuca. Analiza sekwencji kodującej genów TP53, EGFR, CDKN2A i BRCA2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490
471	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
472	5287	RENA-NGS	Dziedziczny rak nerki. Analiza sekwencji kodującej genów FH, VHL, FLCN, MET, TSC1, TSC2, PTEN, BAP1, SDHB, SDHC, SDHD, MLH1, MSH2, MSH6 i PMS2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2650
473	5288	OVA-NGS	Dziedziczny rak jajnika. Analiza sekwencji kodującej genów BRCA1, BRCA2, TP53, STK11, PALB2, BARD1, BRIP1, RAD51C, RAD51D, MLH1, MSH2, MSH6 i PMS2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2650
474	5289	SCHW-NGS	Schwannomatoza. Analiza sekwencji kodującej genów LZTR1, SMARCB1 i NF2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490
475	5290	LEUK-NGS	Dziedziczne nowotwory układu krwiotwórczego (białaczki). Analiza sekwencji kodującej genów 26 genów: 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 TP53 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2790
476	4576	VIP ONKO-4	Panel badań przesiewowych dla osób z rodzinnie uwarunkowanymi nowotworami. Analiza sekwencji kodującej ponad 90 genów, badanie z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowszej generacji NGS	2990

477	5291	VIP ONKO-SOMATYC	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
KARDIOLOGIA				
478	5067	TAAD-NGS	Tętniaki i rozwarstwienia aorty piersiowej (TAAD). Analiza przesiewowa sekwencji kodującej 25 genów: ABL1, ACTA2, ADAMTSL4, BGN, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLCN, FLNA, LOX, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, SMAD3, TGFB2, TGFB2, TGFB2, TGFB2	2890
479	5053	CBS-NGS	Homocystynuria. Analiza sekwencji kodującej genu CBS z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
480	5066	FHP-NGS	Hipercholesterolemia. Analiza sekwencji kodującej genów LDLR, APOB, PCSK9 i LDLRAP1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490
481	5070	LQT-NGS	Zespół wydłużonego QT typu 1-3 (LQTS 1-3). Analiza sekwencji kodującej genów KCNQ1, KCNH2 i SCN5A z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490
482	5292	KP_AC MG-NGS	Nagły zgon sercowy. Analiza sekwencji 20 genów, związanych z predyspozycją do zaburzeń rytmu serca, arytmogenicznej kardiomiopatii, rozwoju tętniaka itp: ACTC1, COL3A1, DSC2, DSG2, DSP, FBN1, KCNH2, KCNQ1, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PKP2, PRKAG2, SCN5A, TMEM43, TNNI3, TNNT2, TPM1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2650
483	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 pełnoeksonowego (WES)	3750
OKULISTYKA				
484	5447	OKUM-NGS	Wady rozwojowe oczu. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej 78 genów : AASS, ABCB6, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL4, ALDH1A3, ASPH, ATOH7, BCOR, B3GLCT, BMP4, CAPN5, CHD7, CBS, COL2A1, COL4A1, COL8A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2, COL18A1, CPAMD8, CYP1B1, EYA1, FBN1, FGFR1, FOXC1, FOXE3, FREM1, FZD4, GDF3, GDF6, HCCS, HESX1, HMGB3, HMX1, JAG1, KCNJ13, KIF11, LRP5, LTBP2, MAB21L2, MFRP, NDP, NOTCH2, OTX2, P3H2, PAX2, PAX6, PIGL, PITX2, PITX3, PORCN, PROKR2, PRSS56, PXDN, RARB, RAX, RBP4, SHH, SIX6, SLC38A8, SMOC1, SOX2, SOX3, STRA6, SUOX, TEK, TENM3, TMEM98, TSPAN12, VAX1, VCAN, VSX1, VSX2, ZNF408, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.	2790
485	5448	OKUA-NGS	Zanik nerwów wzrokowych. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej 30 genów : ACO2, AFG3L2, ANTXR1, ATP1A3, C12orf65, CISD2, DNAJC30, DNM1L, FDXR, MCAT, MFF, MFN2, MIEF1, NBAS, NDUFS4, NR2F1, OPA1, OPA3, PDXK, PRPS1, RTN4IP1, SDHA, SLC25A46, SPG7, SSBP1, TIMM8A, TMEM126A, WFS1, YME1L1, ZNHIT, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.	2690
486	5449	CORNEA-NGS	Dystrofia rogówki. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej 14 genów: AGLB1, CHST6, COL8A2, DCN, GRHL2, KRT12, KRT3, OVOL2, SLC4A11, TACSTD2, TGFB1, UBIAD1, VSX1, ZEB1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.	2690
487	5100	REFS-NGS	Choroba Refsuma. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów PEX7 i PHYH z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2390
488	5294	STARG-NGS	Choroba Stargarda, 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
489	5295	RETINBASIC-NGS	Dystrofia siatkówki, panel podstawowy. Analiza sekwencji 27 genów: ABCA4, AIPL1, ATF6, BEST1, CDHR1, CEP290, CERKL, CNGA3, CNGB3, CRB1, CRX, GNAT2, GUCY2D, KCNV2, MYO7A, NMNAT1, OPA1, PCDH15, PDE6C, PDE6H, PROM1, RDH5, RPE65, RPGRIP1, TTLL5, USH2A, ADGRV1, z wykorzystaniem metody NGS i analizą wariantów strukturalnych - na potrzeby Genesis	2790
490	5296	OKU-NGS	Dziedziczna dystrofia siatkówki oraz zespoły z dystrofią siatkówki. Analiza przesiewowa ponad 300 genów, z uwzględnieniem obecności wariantów strukturalnych, intronowych oraz mitochondrialnych, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3490
NEUROLOGIA (Choroby Neurodegeneracyjne, Padaczki)				
491	5074	ALZ-NGS	Choroba Alzheimer. Choroba o wczesnym początku lub późnym początku oraz demencja - analiza sekwencji kodującej 19 genów: APP, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, SORL1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, VCP, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2890
492	5093	FTD-NGS	Otępienie czołowo-skroniowe (FTD). Analiza sekwencji kodującej 11 genów związanych z występowaniem objawów FTD: ANG, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, MAPT, PRNP, SQSTM1, TARDBP, UBQLN2, VCP, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2890
493	5099	ALS-NGS	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS). Analiza sekwencji kodującej 30 genów związanych z występowaniem objawów ALS: ALS2, ANG, ANXA11, CFAP410, CHCHD10, CHMP2B, DAO, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, GRN, HNRNPA1, MATR3, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2990
494	5077	PARK-NGS	Choroba Parkinsona/dystonia. Analiza sekwencji całego regionu kodującego >20 genów związanych z chorobą, m.in PRKN i PARK7, wykonywana na podstawie badania pełnoeksonowego (WES) z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3790

495	5091	NBIA-NGS	Neurodegeneracja z akumulacją żelaza (NBIA). Analiza sekwencji kodującej genów ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, PANK2, PLA2G6, WDR45, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2590
496	5072	CP-NGS	Aceruloplazminemia. Analiza sekwencji kodującej genu CP z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
497	5073	ALD-NGS	Adrenoleukodystrofia. Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu ABCD1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
498	5297	CLN-NGS	Ceroidlipofuscynoz. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej 13 genów: ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1 i TPP1, związanych z występowaniem objawów klinicznych, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2990
499	5090	NOTCH3-NGS	CADASIL - mózgowa arteriopatja z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią. Analiza sekwencji kodującej genu NOTCH3 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
500	5065	CSVD-NGS	Choroby małych naczyń mózgowych (CSVD). Analiza sekwencji kodującej 7 genów związanych z występowaniem CSVD (w tym z CADASIL, CARASIL): NOTCH3, COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1, TREX1 i APP, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2890
501	5094	CAE-NGS	Dziewięćca 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
502	5095	DRAVET-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
503	5096	EPI1-NGS	Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych padaczki, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3990
504	5054	DFN-NGS	Niedosłuch wrodzony - analiza sekwencji kodującej ponad 60 genów wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES) z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3790
NEUROLOGIA (Choroby nerwowo-mięśniowe)				
505	5441	SCA-NGS	Ataksje wieku dziecięcego. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES), optymalnie po wykuczeniu najczęstszych typów wynikających z ekspansji	3790
506	5442	SCA2-NGS	Ataksje dorosłych. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES), optymalnie po wykuczeniu najczęstszych typów wynikających z ekspansji	3790
507	5109	NMD-NGS	Choroby nerwowo-mięśniowe. Analiza sekwencji kodującej ponad 550 genów z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS, na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3990
508	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
509	5298	SPG-NGS3	Dziedziczna paraplegia spastyczna dorosłych. Analiza z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790
510	5088	SPG-NGS1	Dziedziczna paraplegia spastyczna. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów ATL1, KIF1A, KIF5A, REEP1, SPAST i CYP7B1, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji, w kierunku najczęstszych genetycznych przyczyn choroby	2890
511	5089	SPG-NGS2	Dziedziczna paraplegia spastyczna wieku dziecięcego. Analiza z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790
512	5079	CAPN3-NGS	Dystrofia kończynowo-obręczowa typu 2A (LGMD2A), kalpainopatia. Analiza sekwencji kodującej genu CAPN3 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2250
513	5080	DMD-NGS	Dystrofia mięśniowa Duchenne/Beckera (DMD/BMD). Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu DMD z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490
514	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
515	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), wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790

516	5110	DRD-NGS	Dystonia wrażliwa na dopaminę, Zespół Segawy. Analiza sekwencji kodującej genu GCH1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590
CHOROBY METABOLICZNE				
517	5443	WMD-NGS	Leukodystrofie wieku dziecięcego. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790
518	5444	WMD2-NGS	Leukodystrofie dorosłych. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790
519	3848	WD-NGS	Choroba Wilsona, Analiza sekwencji kodującej genu ATP7B z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
520	5052	HFE-NGS	Hemochromatoza. Analiza sekwencji kodującej genów HFE, HJV, HAMP, TFR2, BMP6 i SLC40A1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2690
521	5055	GAA-NGS	Choroba Pompego. Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu GAA z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
522	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
523	5075	GALC-NGS	Choroba Krabbego. Analiza sekwencji kodującej genu GALC z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
524	5299	GLA-NGS	Choroba Fabry'ego. Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu GLA z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2290
525	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
526	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
527	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
528	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
529	5302	UREA-NGS	Wrodzone zaburzenia metabolizmu. Analiza sekwencji kodującej 34 genów związanych z występowaniem hiperamonemii, w tym zaburzeń cyklu mocznikowego: ACADM, ACADS, ACADVL, ALDH18A1, ARG1, ASL, ASS1, BCKDHA, BCKDHB, CPS1, CPT1A, CPT2, DBT, ETFA, ETFB, ETFDH, GLUD1, HADHA, HADHB, HLCS, HMGCL, IVD, MCCC1, MCCC2, MMAA, MMAB, MUT, NAGS, OTC, PCCA, PCCB, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A13, SLC25A13, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2790
530	5057	IMD-NGS	Wrodzone zaburzenia metabolizmu. Analiza sekwencji kodującej ponad 150 genów z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3790
531	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

ORTOPEDIA				
532	5445	OCHD-NGS	Dysplazje szkieletowe. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, zgodnie z klasyfikacją 2019 <i>Nosology Committee of the International Skeletal Dysplasia Society</i> , związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	4190
533	5107	KFS-NGS	Zespół Klippel-Feila. Analiza sekwencji kodującej genów GDF6, GDF3 i MEOX1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590
534	5104	AS-NGS	Zespół Alporta. Analiza sekwencji kodującej genów COL4A3, COL4A4 i COL4A5 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590
535	5106	OI-NGS	Wrodzona łamliwość kości/ Osteogenesis imperfecta. Analiza sekwencji kodującej genów COL1A1 i COL1A2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590
536	5303	CRANI-O-NGS	Kraniosynostozy. Analiza przesiewowa 74 genów odpowiedzialnych za objawy kliniczne, do zastosowania w badaniach prenatalnych i postnatalnych, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2890
537	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
538	5105	FBN1-NGS	Zespół Marfana. Analiza sekwencji kodującej genu FBN1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
539	5306	ARTG-NGS	Artrogrypoza. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790
IMMUNOLOGIA				
540	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
541	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, FOXP1, IL2RG, IL7R, JAK3, LIG4, NHEJ1, ORAI1, PNP, PRKDC, PTPRC, RAC2, RAG1, RAG2, RMRP, STIM1, TBX1, ZAP70 wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2990
542	5308	IMUN-NGS	Wrodzone niedobory odporności/deficyty immunologiczne. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	4190
ZESPOŁY GENETYCZNE				
543	5103	ALGS-NGS	Zespół Alagille (ALGS). Analiza sekwencji kodującej genów <i>JAG1</i> i <i>NOTCH2</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
544	5425	EVCS-NGS	Zespół Ellisa-van Crevelda (EVCS). Analiza sekwencji kodującej genów <i>EVC</i> i <i>EVC2</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490
545	5426	TCS-NGS	Zespół Treachera-Collinsa/ Dyzostoza żuchwowo-twarzowa (TCS). Analiza sekwencji kodującej genów <i>DHODH</i> , <i>EFTUD2</i> , <i>POLR1B</i> , <i>POLR1C</i> , <i>POLR1D</i> , <i>SF3B4</i> , <i>TCOF1</i> , z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2690
546	5427	CED-NGS	Zespół Sensenbrenner/ Dysplazja czaszkowo-ektodermalna (CED). Analiza sekwencji kodującej genów <i>IFT122</i> , <i>IFT140</i> , <i>IFT43</i> , <i>IFT52</i> , <i>WDR19</i> , <i>WDR35</i> , z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2690
547	5430	CDLS-NGS	Zespół Corneli de Lange (CDLS). Analiza sekwencji kodującej genów <i>HDAC8</i> , <i>NIPBL</i> , <i>RAD21</i> , <i>SMC1A</i> , <i>SMC3</i> , z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2690
548	5433	CLS-NGS	Zespół Coffina-Lowry'ego. Analiza sekwencji kodującej genu <i>RPS6KA3</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
549	5435	ALD-NGS	Choroba Aleksandra. Analiza sekwencji kodującej genu <i>GFAP</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
550	5436	CLS-NGS	Choroba Canavan. Analiza sekwencji kodującej genu <i>ASPA</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
551	5438	STS-NGS	Zespół Sticklera/ Dziedziczna postępująca artrooftalmopatia. Analiza sekwencji kodującej genów <i>COL2A1</i> , <i>COL11A1</i> , <i>COL11A2</i> , <i>COL9A1</i> , <i>COL9A2</i> , <i>COL9A3</i> , z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490
552	5060	SPINK5-NGS	Zespół Nethertona. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu <i>SPINK5</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
553	5068	KABUKI-NGS	Zespół Kabuki. Analiza sekwencji kodującej genów <i>KMT2D</i> i <i>KDM6A</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2490

554	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
555	5112	SURF-NGS	Niedobór surfaktantu. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów SFTPB, SFTPC i ABCA3 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590
556	5309	RETT-NGS	Zespół Retta. Analiza sekwencji kodującej genów MECP2, CDKL5, GNB1, UBE3A i FOXG1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2590
557	5113	NSD1-NGS	Zespół Sotosa. Analiza sekwencji kodującej genu NSD1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
558	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
559	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
560	5311	RAS-NGS	RASopatie, w tym zespół Noonan. Analiza sekwencji kodującej 19 genów: BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	2690
561	5312	GDM-NGS	Genodermatozy. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES) z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3790
NIEPŁODNOŚĆ				
562	4958	AR-NGS	Zespół niewrażliwości na androgeny (AR). Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu AR, z jednoczesną identyfikacją płci genetycznej	2290
563	5421	Parento Optimum (kobieta) PARENOPT-X	Przesiewowe badanie nosicielstwa chorób genetycznych. Analiza sekwencji 140 genów; badanie obejmuje 60 najczęstszych chorób genetycznych w populacji polskiej (częstość nosicielstwa $\geq 1/200$) oraz >50 innych poważnych chorób genetycznych, w tym rozszerzenie o analizę w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA), wrodzonego przerostu kory nadnerczy (WPN) oraz zespołu łamliwego chromosomu X (FraX) - badanie zlecane indywidualnie lub w parze	4090
564	5422	Parento Optimum (mężczyzna) PARENOPY	Przesiewowe badanie nosicielstwa chorób genetycznych. Analiza sekwencji 127 genów; badanie obejmuje 60 najczęstszych chorób genetycznych w populacji polskiej (częstość nosicielstwa $\geq 1/200$) oraz >50 innych poważnych chorób genetycznych, w tym rozszerzenie o analizę w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA), wrodzonego przerostu kory nadnerczy (WPN) - badanie zlecane indywidualnie lub w parze	4090
565	5423	Parento Maximum (kobieta) PARENMAX-X	Przesiewowe badanie nosicielstwa chorób genetycznych. Analiza sekwencji ponad 1700 genów na podstawie badania pełnoeksomowego (WES). Badanie obejmuje wszystkie znane geny odpowiedzialne za choroby recesywne i sprzężone z płcią, które mogą być wiarygodnie ocenione metodą NGS oraz rozszerzenie o analizę w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA), wrodzonego przerostu kory nadnerczy (WPN) oraz zespołu łamliwego chromosomu X (FraX) - badanie zlecane indywidualnie lub w parze	5690
566	5424	Parento Maximum (mężczyzna) PARENMAX-Y	Przesiewowe badanie nosicielstwa chorób genetycznych. Analiza sekwencji ponad 1650 genów na podstawie badania pełnoeksomowego (WES). Badanie obejmuje wszystkie znane geny odpowiedzialne za choroby recesywne, które mogą być wiarygodnie ocenione metodą NGS oraz rozszerzenie o analizę w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA), wrodzonego przerostu kory nadnerczy (WPN) - badanie zlecane indywidualnie lub w parze	5690
567	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, ZP, w przypadku podejrzenia pierwotnej niewydolności jajników lub wczesnego wyczerpania rezerwy jajnikowej - rozszerzenie diagnostyki po POF-1, wykonywane na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790
568	5316	HORM-NGS	Hipogonadyzm hipogonadotropowy. Analiza sekwencji kodującej 32 genów: CHD7, CYP19A1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, ANOS1 (KAL1), KISS1, KISS1R, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, NR0B1, NR5A1, NSMF, POLR3B, PROK2, PROKR2, PROP1, SEMA3A, SEMA3E, SOX10, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11, powiązanych z objawami przedwczesnego lub opóźnionego dojrzewania płciowego, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790
569	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 przypadku m.in. rozbieżności pomiędzy płcią genetyczną a fizyczną, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790

Badania kompleksowe - całoeksomowe (WES), eksom kliniczny (mendeliom), genom mitochondrialny				
570	4601	GENOM 1	Diagnostyczna analiza genomu (WGS). Sekwencjonowanie całoeksomowe z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego, met. NGS. Potwierdzanie metodą Sangera i badanie segregacji dla wyników pozytywnych	11990
571	5450	GENOM 2	Reanaliza lub rozszerzenie analizy danych genomowych, uzyskanych uprzednio w badaniu "Diagnostyczna analiza genomu (WGS)". Badanie dozlecane	1490
572	4651	GENOM BLUE	Sekwencjonowanie całoeksomowe (WGS). Profilaktyczna analiza genomu z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	14990
573	5478	GENOM Z	Sekwencjonowanie całoeksomowe (WGS). Profilaktyczna analiza genomu z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji (NGS). Rozszerzona analiza wariantów strukturalnych i aktualizacje wyniku.	15900
574	5101	mtDNA-NGS	Choroby mitochondrialne. Analiza sekwencji genomu mitochondrialnego z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	1290
575	4595	EXOME 1	Diagnostyczna analiza eksomu (WES). Sekwencjonowanie eksomu z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego, metodą NGS. Potwierdzanie metodą Sangera i badanie segregacji dla wyników pozytywnych.	4690
576	4596	EXOME 2	Reanaliza lub rozszerzenie analizy danych eksomowych, uzyskanych uprzednio w badaniu "Diagnostyczna analiza eksomu (WES)". Badanie dozlecane.	1290
577	5479	EXOME-MAX	Diagnostyczna analiza eksomu MAXIMUM. Sekwencjonowanie eksomu z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego, obejmuje analizę wariantów liczby kopii (CNV) oraz wariantów istotnych klinicznie w regionach niekodujących a także analizę genomu mitochondrialnego. Potwierdzanie metodą referencyjną i badanie segregacji dla wyników pozytywnych.	5900
578	5480	EXOME-DUO	Diagnostyczna analiza eksomu MAXIMUM DUO. Sekwencjonowanie eksomu pacjenta i jednego członka rodziny z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego. Obejmuje analizę wariantów liczby kopii (CNV) oraz wariantów istotnych klinicznie w regionach niekodujących a także analizę genomu mitochondrialnego. Potwierdzanie metodą referencyjną dla wyników pozytywnych.	8900
579	5481	EXOME-TRIO	Diagnostyczna analiza eksomu MAXIMUM TRIO. Sekwencjonowanie eksomu pacjenta i jego rodziców z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego, obejmuje analizę wariantów liczby kopii (CNV) oraz wariantów istotnych klinicznie w regionach niekodujących a także analizę genomu mitochondrialnego. Potwierdzanie metodą referencyjną dla wyników pozytywnych.	12200
580	4693	CeGAT Tubingen, Niemcy	WES Focus - analiza wszystkich patogennych wariantów genów	4500
581	5416	CeGAT Tubingen, Niemcy	WES Premium	7100
582	5417	CeGAT Tubingen, Niemcy	WES Premium Duo (badanie u dwojga rodzeństwa z podobnymi objawami)	9800
583	5418	CeGAT Tubingen, Niemcy	WES Premium Trio (badanie u trzech osób: chorego dziecka oraz obojga jego zdrowych rodziców)	10700
Badania techniczne- panele NGS zgodne z definicją Genesis do etapu analizy bioinformatycznej bez wyniku diagnostycznego				
584	4562	EPI2-NGS	Zespół Dravet / Stwardnienie guzowate (TSC), padaczka - różne typy. Analiza sekwencji kodującej 12 genów: SCN1A, GABRG2, GABRA1, PCDH19, STXBP1, SCN9A, GABRB3, SLC2A1, JRC, SCN2A, TSC1 i TSC2, wykonywana z wykorzystaniem metody NGS, tylko analiza bioinformatyczna	2890
INNE				
585	5428	AHG-NGS	Najczęstsze dysplazje szkieletowe ze skróceniem kończyn w okresie prenatalnym (AHG). Analiza sekwencji kodującej genów <i>ALPL, COL1A1, COL1A2, COL2A1, FGFR3, SLC26A2, SLC26A2, SOX9, TRIP11</i> , z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2690
586	5429	FND-NGS	Dysplazja czołowo-nosowa (FND). Analiza sekwencji kodującej genów <i>ALX1, ALX3, ALX4</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2690
587	5431	PKD-NGS	Wielotorbielowość nerek. Analiza sekwencji kodującej genów <i>COL4A3, COL4A4, COL4A5, HNF1B, NOTCH2, PKD1*, PKD2, PKHD1, TSC1, TSC2, VHL</i> , z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji (NGS). *UWAGA! Badanie NGS ma ograniczoną czułość kliniczną dla genu <i>PKD1</i>	2690
588	5432	OCA-NGS	Albinizmy i hipopigmentacje. Analiza sekwencji kodującej 30 genów : <i>AP3B1, AP3D1, BLOCS1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CACNA1F, DCT,DTNBP1, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LRMDA, KIT, LYST, MC1R, MITF, MLPH, MYO5A,OCA2, PAX3, RAB27A, SLC24A5, SLC45A2, SNAI2, TYR, TYRP1</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.	2690
589	5434	G6PD-NGS	Niedokrwistość hemolityczna/ niedobór dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej. Analiza sekwencji kodującej genu <i>G6PD</i> z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2290
590	5437	FA-NGS	Anemia Fanconiego (FA). Analiza sekwencji kodującej genów <i>BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, PALB2, SLX4</i> , z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2690

591	5439	MICF-NGS	Małogłowie/ mikrocefalia. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790
592	5440	NWS-NGS	Niskorosłość/ niedobór wzrostu. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	3790
593	5446	NI-NGS	Niepełnosprawność intelektualna. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)	4190

PANELE DIAGNOSTYCZNE Z WYKORZYSTANIEM SEKWENCJONOWANIA NOWEJ GENERACJI (NGS) - POZOSTAŁE				
L.P.	ID DIAG	LABORATORIUM WYKONUJĄCE	NAZWA BADANIA	CENA [PLN]
594	4286	GENESIS	Panel kardiologiczny CardioN+ diagPanel kardiologiczny CardioN+ diagnozujący predyspozycje do udaru i zawału mięśnia sercowego metodą NGS	3500
595	4571	ONCOGENE	Badanie mutacji w genach związanych z predyspozycją do raka jelita grubego – test NGS	2150
596	4549	GENESIS	Panel kolagenopatii w kierunku zespołów Ehlersa-Danlosa, Marfana i pokrewnych z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	3490
597	5387	GENEDIA	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 (okrężnicy), 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
598	5325	GENEDIA	Panel prekonceptyjny dla par planujących ciążę - STID (ponad 500 chorób recesywnych metodą NGS) - badanie u pary - cena za 1 osobę	2690
599	4584	GENOMED	Infano, badanie przesiewowe noworodków w kierunku genetycznie uwarunkowanych jednostek chorobowych z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS	2750

Ceny badań nie zawierają ceny izolacji DNA

600	5150	Izolacja DNA - krew żylna (EDTA), wymaz z jamy ustnej	75
601	5151	Izolacja DNA niestandardowa - fragmenty tkanek, bloczek parafinowy, tkanka utrwalona w formalinie	95
602	5152	Badanie prenatalne - izolacja DNA	110