

GENETYKA				
1	Izolacja DNA z krwi obwodowej	55,00 zł	735	IZOLACJA DNA
2	Test MLPA P245/ Zespoły mikrodelecyjne w tym:	450,00 zł	736	MLPA MIKRODELECYJNE
2.1	Cridu Chat 5p15.33			
2.2	DiGeorge'a 22q11; 10p14			
2.3	Phelan-Mcdermid 22q13			
2.4	Langer-Giediona 8q24.12			
2.5	Millera-Diekera 17p13.3			
2.6	Pradera-Willego/Angelmana 15q11.2			
2.7	Retta Xq28			
2.8	Rubinstei-Taybi16p13.3			
2.9	Smitha-Magenis17p11.2			
2.10	Sotosa 5q35.3			
2.11	Williamsa-Beurena 7q11.23			
2.12	Wolfa-Hirschhorna 4p16.3			
2.13	Zespół delecji 1p36			
2.14	Zespół mikrodelecji 2p16.1			
2.15	Zespół mikrodelecji 2q23.1			
2.16	Zespół mikrodelecji 2q33.1			
2.17	Zespół mikrodelecji 3q29			
2.18	Zespół mikrodelecji 9q22.3			
2.19	Zespół delecji 15q24			
2.20	NF1 region 17q11.2			
2.21	Zespół mikrodelecji 17q21.31			
3	Test subtelomerowy metodą MLPA	540,00 zł	737	MLPA SUBTELOMEROWE
3.1	Test MLPA P036			
3.2	Test MLPA P070			
4	Test MLPA P372/ Zespoły mikrodelecyjne, w tym:	450,00 zł	810	TEST MLPA P372/ ZESPOŁY MIKRODELECY
4.1	DiGeorge'a 22q11			
4.2	DiGeorge'a 2 10p14			
4.3	Rubinstein-Taybi 16p13			
4.4	NF1 region 17q11.2			
4.5	Sotosa 5q35.3			
5	Test MLPA P373 / Zespoły mikrodelecyjne, w tym:	450,00 zł	811	TEST MLPA P373 / ZESPOŁY MIKRODELECYJNE,
5.1	region 1p36			
5.2	region 3q29			
5.3	Cri du Chat 5p15			
5.4	Wolf-Hirschhorn region4p16			
5.5	Phelan-McDermid 22q13			

6	Test MLPA P374 / Zespoły mikrodelecyjne, w tym:			
6.1	region Xq28 (gen MECP2)	450,00 zł	812	TEST MLPA P374 / ZESPOŁY MIKRODELECyjne,
6.2	region 2q23			
6.3	Williamsa 7q11			
6.4	Pradera-Willego/Angelmana 15q11			
6.5	Millera-Diekera 17p13			
6.6	Smitha-Magenis 17p11			
7	Autyzm / Test MLPA P343	450,00 zł	813	AUTYZM / TEST MLPA P343
8	Test MLPA P064 / Zespoły mikrodelecyjne, w tym:			
8.1	11p13 WAGR	450,00 zł	814	TEST MLPA P064 / ZESPOŁY MIKRODELECyjne
8.2	22q13 Phelan-McDermid			
8.3	8q24 Langer-Giedion			
8.4	22q11 DiGeorge			
8.5	7q11 Williams-Beuren			
8.6	20p12 Alagille			
8.7	7p21 Saethre/Chotzen			
8.8	17p11 Smith-Magenis			
8.9	5q35 Sotos			
8.10	17p13 Miller-Dieker			
8.11	5p15 Cri du Chat			
8.12	16p13 Rubinstein-Taybi			
8.13	4p16 Wolf-Hirschhorn			
8.14	15q11 Prader-Willi / Angelman			
8.15	1p36 deletion			
9	Trombofilia wrodzona związana z niedoborem białka S / Analiza genu PROS1 testem MLPA P112	450,00 zł	815	TROMBOFILIA WRODZONA (GEN PROS1)
10	Zespół nietrzymania barwnika (Incontinentia Pigmenti) / Badanie rozległej delecji w genie IKBKG (NEMO) testem MLPA P073	450,00 zł	816	ZESPÓŁ NIETRZYMANIA BARWNIKA (GEN IKBKG)
11	Dziedziczna neuropatia z nadwrażliwością na ucisk (HNPP)/ choroba Charcota-Mariego-Tootha (CMT) - Analiza eksonów 1-5 genu PMP22 testem MLPA P033	450,00 zł	875	Test MLPA P033 - HNPP/CMT

12	Zespoły telomerowe P286 - regiony i geny: 9q34.13 (TSC1-18), 9q34.2 (CEL-7), 9q34.3 (CACNA1B-46, DPP7-7, NOTCH1-2, EHMT1-6, COL5A1-38, NELF-13, MIR126, LHX3-2, UBAC1-2, EHMT1-17, OLFM1-Intr.1, TRAF2-10), 10q26.2 (PTPRE-12, DPYSL4-11, INPP5A-10, GLRX3-10, MGMT-4, INPP5A-15, VENTX-1, CYP2E1-6, PAOX-6, LOC399829-1, TCERG1L-3, CYP2E1-5, BNIP3-5), 11q24.3 (NFRKB-4, SNX19-1, APLP2-18, ADAMTS15-8, FLI1-8), 11q25 (B3GAT1-2, OPCML-7, SPATA19-5, NTM-6, C11ORF39, NCAPD3-2, OPCML-Intr.1, JAM3-7), 12q24.32 (SLC15A4-2), 12q24.33 (P2RX2-8, GALNT9-7, ULK1-27, PIWIL1-21, SFSWAP-15, ZNF10-1, CHFR-4, ZNF10-5, CHFR-3), w tym: 9q Kleefstra, 11q Jacobsen	450,00 zł	839	ZESPOŁY TELOMEROWE P286 - REGIONY I GENY
13	Badnie MS-MLPA w kierunku Pradera-Willego i Angelmana (ME-028)	500,00 zł		Test MS-MLPA (ME028)
14	Badanie MS-MLPA w kierunku Beckwitha-Wiedemanna i Russella-Silvera (ME-030)	500,00 zł		Test MS-MLPA (ME030)
15	Badanie del/dup w regionach: 9p24.3, 10p15.3, 11p15.5, 12p13.33 - panelem MLPA subtelomerowym P230	500,00 zł		Test MLPA P230
16	Badanie MLPA panelem mikrodelecyjnym P297 (zespoły mikrodelecyjne, zespół małopłytkowości i aplazji kości promieniowej, TAR, autyzm, schizofrenia, zespół Pitt-Hopkinsa, otępiecie)	450,00 zł		Test MLPA P297 TAR
17	Badanie MLPA panelem P008 - PMS2 (zespół Lyncha, zespół CMMRDS)	450,00 zł		Test MLPA P008 Lynch
18	Nerwiakowłóknikowatość typu 2 - Badanie MLPA panelem P044 - NF2 , SMARCB1 , LZTR1 (neurofibromatoza t 2, schwannomatoza 2)	450,00 zł		Test MLPA P044 (NF2 , SMARCB1 , LZTR1)
19	Badanie MLPA panelem P319 - TPO, PAX8, FOXE1, NKX2-1 (wrodzona niedoczynność tarczycy)	500,00 zł		Test MLPA P319 Thyroid

20	Badanie MLPA panelem P018 - SHOX (niskorosłość idiopatyczna, dyschondrosteoza Leri-Weill)	500,00 zł		Test MLPA P018 SHOX
21	Badanie MLPA panelem P457 - DHCR7 (zespół Smith-Lemli-Opitz)	500,00 zł		Test MLPA P457 DHCR7
22	Badanie MLPA panelem P241 - GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A (cukrzyca MODY)	500,00 zł		Test MLPA P241 MODY
23	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) analiza delecji/duplikacji w genach SMN1 i SMN2 panelem MLPA P021	500,00 zł		Test MLPA P021 SMA
24	Choroby związane z genem SLC2A1 (zespoły niedoboru transportera glukozy GLUT1 , encefalopatia z epilepsją i zespół Ohtahara)	500,00 zł		Test MLPA P138 GLUT1
25	Dystonia uogólniona o wczesnym początku (DYT-KMT2B)/Weryfikacja 1 wariantu molekularnego genu KMT2B (wyniku NGS) metodą sekwencjonowania Sangera	240,00 zł	840	DYSTONIA UOGÓLNIONA O WCZESNYM POCZĄTKU/ SEKW. WYBRANYCH EKSONÓW GENU KMT2B , ex.: 28
26	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE) / Sekwencjonowanie eksonu 9 genu F12	240,00 zł	841	WRODZONY OBRZĘK NACZYNIORUCHOWY (HAE) / SEKW. GENU F12 , ex.: 9
27	Zespół Noonan / Nosicielstwo znanej mutacji genu PTPN11 z zastosowanie sekwencjonowania Sangera	240,00 zł	842	ZESPÓŁ NOONAN / NOSICIELSTWO/SEKW. GENU PTPN11 ex.: 7
28	Kardiomiopatia przerostowa: Sekwencjonowanie wybranych regionów genu MYH7 ex.: 13,16,19;20,21,22,23	1 200,00 zł	843	KARDIOMIOPATIA PRZEROSTOWA / SEKW. WYBRANYCH EKSONÓW GENU MYH7 ex.: 13,16,19;20,21,22,23

29	Sekwencjonowanie wybranych regionów genu GNAS w następujących jednostkach chorobowych:	800,00 zł	844	SEKWENCJONOW. WYBRANYCH REGIONÓW GENU GNAS ex: 4/5, 7, 8, 10
29.1	Zespół McCune-Albrighta			
29.2	Dziedziczna osteodystrofia Albrighta			
29.3	Postępująca heteroplazja kostna -POH			
29.4	Rzsekoma niedoczynność przytarczyc typu Ia, Ic			
30	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa typu 2A – LGND2A (kalpainopatia) / Sekwencjonowanie eksonu 4 i 11 genu CAPN3 (określenie najczęstszych mutacji: c.550delA i p.R490Q)	480,00 zł	845	DYSTROFIA MIĘŚNIOWA OBRĘCZOWO-KOŃCZYNOWA/ SEKW. WYBRANYCH EKSONÓW GENU CAPN3 ex.: 4 i 11
31	Choroba zwyrodnieniowa układu nerwowego z odkładaniem żelaza w mózgu / Sekwencjonowanie genu PANK2 ex.: 1a,1b,1a/b,2a,2b,3,4,5,6,7	2 200,00 zł	846	CHOROBA ZWYRODNIENIOWA UKŁADU NERWOWEGO/SEKWENCJONOW. WYBRANYCH REGIONÓW GENU PANK2 ex.: 1a,1b,1a/b,2a,2b,2e, 3,4,5,6,7
32	Zespół Nijmegen / Sekwencjonowanie genu NBN (określenie najczęstszej mutacji c.657_661del5) ex.: 6	240,00 zł	847	ZESPÓŁ NIJMEGEN / SEKWENCJONOW. WYBRANYCH GENU NBN ex.: 6
33	Zespół Nerczycowy / Weryfikacja dwóch wariantów molekularnych (wyniku NGS) genu NPHS1 metodą sekwencjonowania Sangera ex.: 12,16	480,00 zł	848	ZESPÓŁ NERCZYCOWY / SEKWENCJONOW. WYBRANYCH REGIONÓW GENU NPHS1 ex.: 12,16
34	Sekwencjonowanie wybranych regionów genu WT1 w następujących jednostkach chorobowych:	2 400,00 zł	849	SEKWENCJONOW. REGIONÓW GENU WT1 ex.: 1a,1b,1bn,2,3,4,5,6,7, 8,9,10
34.1	Steroidooporny Zespół Nerczycowy			
34.2	Guz Wilmsa			
34.3	Zespół Denys-Drasha			
34.4	Zespół Frasiera			

35	Weryfikacja 1 wariantu molekularnego - wyniku NGS lub określenie nosicielstwa znanej mutacji genu LAMB2 metodą sekwencjonowania Sangera w jednostkach chorobowych:	240,00 zł	850	WER 1 WAR. MOLEK. - WYNIKU NGS GENU LAMB2
35.1	Steroidooporny Zespół Nerczycowy			
35.2	Zespół Pierzona			
36	Zespół Retta / Sekwencjonowanie eksonów: 3 i 4 genu MECP2	1 000,00 zł	851	ZESPÓŁ RETTA / SEKW. WYBRANYCH REGIONÓW GENU MECP2 , EX.: 3,4a,4b,4c,4d
37	Zespół nietrzymania barwnika (Incontinentia Pigmenti) / Sekwencjonowanie genu IKBKG (NEMO) , ex.: 6 i 10	480,00 zł	852	ZESPÓŁ NIETRZYMANIA BARWNIKA INCONTINEN: Sekwencjonowanie genu IKBKG (NEMO) , ex.6 i 10
38	Zespół Alporta/ Sekwencjonowanie wybranych eksonów genu COL4A3 ex. 21,23,31,40/41,48	1000,00 zł	853	ZESPÓŁ ALPORTA / SEKW. WYBRANYCH REGIONÓW GENU COL4A3 ex. 21,23,31,40/41,48
39	Zespół Birt-Hogg-Dube/ Sekwencjonowanie genu FLCN / I etap diagnostyki/ ex.11	240,00 zł	854	ZESPÓŁ BIRT-HOGG-DUBE / SEKW. WYBRANYCH REGIONÓW GENU FLCN E.I, ex.: 11
40	Zespół Birt-Hogg-Dube / Sekwencjonowanie genu FLCN / II etap diagnostyki/ ex. 6,7,9,12/13	800,00 zł	855	ZESPÓŁ BIRT-HOGG-DUBE / SEKW. WYBRANYCH REGIONÓW GENU FLCN E.II, ex. 6,7,9,12/13
41	Zespół Birt-Hogg-Dube / Sekwencjonowanie genu FLCN / III etap diagnostyki/ ex.:4,5,8,10,14	1 000,00 zł	856	ZESPÓŁ BIRT-HOGG-DUBE / SEKW. WYBRANYCH REGIONÓW GENU FLCN E.III, ex.:4,5,8,10,14
42	Hiperkaliemiczne porażenie okresowe / Hipokaliemiczne porażenie okresowe Sekwencjonowanie jednego eksonu genu SCN4A	240,00 zł	857	SEKW. WYBRANYCH REGIONÓW GENU SCN4A , ex.: 13
43	Zespół niedoboru transportera glukozy GLUT1 (GLUT1-DS1) / Dystonia typ 18 (GLUT1-DS2). Analiza sekwencji kodującej genu SLC2A1	1 200,00 zł	858	ANALIZA SEKWENCJI KODUJĄCEJ GENU SLC2A1

44	Wrodzona łamliwość kości (Osteogenesis imperfecta) Sekwencjonowanie wybranych regionów genu COL1A1 / I etap diagnostyki/ ex.: 6/7, 8/9	480,00 zł	859	SEKW WYBRANYCH REGIONÓW GENU COL1A1 E.I: ex.: 6/7, 8/9
45	Wrodzona łamliwość kości (Osteogenesis imperfecta) Sekwencjonowanie wybranych regionów genu COL1A1 / II etap diagnostyki/ ex.: 41/42, 42/43, 44/45	600,00 zł	860	SEKW WYBRANYCH REGIONÓW GENU COL1A1 E.II, ex.: 41/42, 42/43, 44/45
46	Sekwencjonowanie jednego eksonu genu COL4A4 / I etap diagnostyki / Zespół Alporta	240,00 zł	861	SEKW. JEDNEGO EKSONU GENU COL4A4
47	Sekwencjonowanie wybranych regionów genu FBN1 / I etap diagnostyki / Zespół Marfana	1 400,00 zł	862	SEKW. WYBRANYCH REGIONÓW GENU FBN1 E.I, ex.: 24,25,26,27,28;29,48
48	Identyfikacja najczęstszej mutacji genu ZEB2 / I etap diagnostyki / Zespół Mowata-Wilson	1 000,00 zł	863	IDENTYF.NAJCZĘS. MUTACJI GENU ZEB2 E.I, ex.: 8a,8b,8c,8e,8f
49	Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu ZEB2 / II etap diagnostyki / Zespół Mowata-Wilson	240,00 zł	864	SEKW.WYBRANYCH FRAGMENTÓW GENU ZEB2 E.II, ex.: 8
50	Rodzinna migrena paraplegiczno-porażna typu 2 Sekwencjonowanie wybranych regionów genu ATP1A2 / I etap diagnostyki /	1 200,00 zł	865	SEKW. WYBRANYCH REGIONÓW GENU ATP1A2 E.I ,ex.: 8, 15, 16, 17, 19-20, 23
51	Rodzinna migrena paraplegiczno-porażna typu 2 Sekwencjonowanie wybranych regionów genu ATP1A2 / II etap diagnostyki /	240,00 zł	866	SEKW.WYBRANYCH REGIONÓW GENU ATP1A2 E.II, ex.: 10
52	Postać niemowlęca uogólnionego zwapnienia ścian tętnic Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu ENPP1 ex. 15, 20	480,00 zł		Sekw genu ENPP1 ex. 15, 20
53	Zespół Sprintzen-Goldberg: Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu SKI ex. 1a-c, 2,3,4,5,6,7,10,16	2 200,00 zł		Sekw genu SKI ex. 1a-c, 2,3,4,5,6,7,10,16
54	Wrodzone rozwarstwienie siatkówki sprzężone z chromosomem X Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu RS1 ex. 1,2,3,4,5,6	1 200,00 zł		Sekw genu RS1 ex. 1,2,3,4,5,6

55	Nail-patella syndrome (Zespół paznokiec rzepka) Sekwencjonowanie genu LMX1B ex. 2,3,4,5/6	800,00 zł		Sekw genu LMX1B ex. 2,3,4,5/6
56	Zespół Li-Fraumenii, predyspozycja do zachorowania na: raka nerek, raka jajników, raka piersi, brodawczaka splotu okrężnicy, zespołu niewydolności szpiku kostnego 5, raka jelita grubego, raka wątroby, kostniakomięsaka, rak trzustki, glejaka,	1 000,00 zł		Sekw genu TP53 ex: 2/3, 4,5,9,10
57	Zespół rodzinnych gorączek nawrotowych Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu TNFRSF1A ex. 3	240,00 zł		Sekw genu TNFRSF1A ex. 3
58	Zespół dziecięcej hiperkalcemii Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu CYP24A1 ex. 9	240,00 zł		Sekw genu CYP24A1 ex. 9
59	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2D Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu SGCA ex. 2/3,5a,5b	600,00 zł		Sekw genu SGCA ex. 2/3,5a,5b
60	Kardiomiopatia rozstrzeniowa (CMH4) Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu: MYBPC3 ex. 2,33	480,00 zł		Sekw genu: MYBPC3 ex. 2,33
61	Zespół Holt-Oram Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu TBX5 ex. 2,4,5,6	800,00 zł		Sekw genu TBX5 ex. 2,4,5,6
62	Zespół CHARGE, Wrodzony hipogonadyzm hipogonadotropowy Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu CHD7 ex. 12,13,26,36	800,00 zł		Sekw genu CHD7 ex. 12,13,26,36
63	Zespół mózgowo-płucno-tarczycowy Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu NKX21 ex. 2.1, 2.2,3a,3b,3c	1 000,00 zł		Sekw genu NKX21 ex. 2.1, 2.2,3a,3b,3c
64	Zespół małogłowia, obrzęku limfatycznego i chorioretinopatii Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu KIF11 ex. 11	240,00 zł		Sekw genu KIF11 ex. 11
65	Dysplazja kregostupowo-nasadowa: Sekwencjonowanie wybranych regionów genu TRAPPC2 ex. 3,4,5,6	800,00 zł		Sekw genu TRAPPC2 ex. 3,4,5,6
66	Zespół Andersen-Tawila: Analiza sekwencji kodującej genu KCNJ2	1 000,00 zł		Sekw genu KCNJ2

67	Kardiomiopatia, Zespół LEOPARDA, Zespół Noonan: Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu RAF1 ex. 7,10,12,14,17	800,00 zł		Sekw ex. 7,10,12,14,17 genu RAF1
68	Ogniskowe segmentowe stwardnienie kłębuszków nerkowych: Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu ACTN4 ex. 4,8,10,18,19	1 000,00 zł		Sekw genu ACTN4 ex. 4,8,10,18,19
69	Ceroidolipofuscynoza neuronalna typu I: Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu PPT1 ex.7	240,00 zł		Sekw genu PPT1 ex.7
70	Niedokrwistość Fanconiego Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu FANCA ex. 13,38	480,00 zł		Sekw genu FANCA ex. 13,38
71	Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu AKAP9 Zespół Ward-Romano (Zespół długiego odcinka QT) ex. 20,37	480,00 zł		Sekw genu AKAP9 ex. 20,37
72	Zespół Robinowa, Brachydaktylia Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu ROR2 ex. 3,6,7,8	800,00 zł		Sekw genu ROR2 ex. 3,6,7,8
73	Paraplegia spastyczna Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu SPG7 ex.2,8,11	600,00 zł		Sekw genu SPG7 ex.2,8,11
74	Nadzastawkowe zwężenie aorty Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu ELN ex.24/25	240,00 zł		Sekw genu ELN ex.24/25
75	Achondrogeza typu 2 Zespół Sticklera typu 1 Choroba Legg-Calve-Perthes Dysplazja Kniesta, Dysplazja czeska Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu COL2A1 ex. 30/31,32/33, 34a,34b/35	800,00 zł		Sekw genu COL2A1 ex. 30/31,32/33, 34a,34b/35
76	Zespół wydłużonego QT typu 1 (LQTS1) Zespół skróconego QT typu 2 (SQTS2) Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu KCNQ1 ex. 1,5	480,00 zł		Sekw genu KCNQ1 ex. 1,5
77	Śródmiąższowa choroba płuc spowodowana niedoborem SP-C Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu SFTPC ex.1,2,3,4,5	1 000,00 zł		Sekw genu SFTPC ex.1,2,3,4,5
78	Zespół Loeysa-Dietza Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu TGFBR2 ex. 5a,5b,5c, 6,7,8	1 200,00 zł		Sekw genu TGFBR2 ex. 5a,5b,5c, 6,7,8
79	Leukoencefalopatia megalencefaliczna (MLC) Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu HEPACAM ex. 1,2,3,4	800,00 zł		Sekw genu HEPACAM ex. 1,2,3,4

80	Diagnostyka raka rdzeniastego tarczycy, MEN2A, MEN2B Sekwencjonowanie ek 11 genu RET	240,00 zł		MEN2A, MEN2B - Sekw ek.11 genu RET ,
81	Zaburzenia neurorozwojowe z wadami mózgu - Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu DHX37 ex.4	240,00 zł		Sekw genu DHX37 ex.4
82	Zespół Opitza-G - Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu MID1 ex.2a, 2b, 7, 8, 9	800,00 zł		Sekw genu MID1 ex.2a, 2b, 7, 8, 9
83	Zespół Brugadów, Padaczka uogólniona z napadami gorączkowymi typu 1 - Sekwencjonowanie ek 1 genu SCN1B	240,00 zł		Sekw genu SCN1B ek.1
84	Pierwotna rodzinna hipomagnezemia z hiperkalcją i nefrokalcynozą z zajęciem wzroku - Analiza sekwencji kodującej genu CLDN19 ex. 1,2/3,4,5	800,00 zł		Sekw genu CLDN19
85	Migrena hemiplegiczna - Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu CACNA1A ex.4, 5, 36, 13,16,26,27, 41/42	1 600,00 zł		Sekw genu CACNA1A ex.4, 5, 36, 13,16,26,27, 41/42
86	Holoprozencefalia, mikroocze z coloboma - Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu SHH ex.1a, 1b, 2, 3a,	800,00 zł		Sekw genu SHH
87	Zespół Rapp-Hodgkin, ADULT - Sekwencjonowanie ex 8 genu TP63	240,00 zł		Sekw ek 8 genu TP63
88	Pierwotna rodzinna hipomagnezemia z hiperkalcją i nefrokalcynozą - Sekwencjonowanie genu CLDN16 ek.1,2,3,4,5	1 000,00 zł		Sekw genu CLDN16
89	Niepłodność męska z azoospermią lub oligospermią, powtarzające się poronienia - Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu SYCP3 (CDS) ek.2, 3, 4, 5,6,7,8, 9	1 200,00 zł		Sekw wybranych fragmentów genu SYCP3 (CDS)
90	Miopatia Bethlema, Miopatia Ullricha - Sekwencjonowanie eksonu 11 genu COL6A1	240,00 zł		Sekw ek 11 genu COL6A1
91	Zespół Rubinstein-Taybi - Sekwencjonowanie ek 26 genu CREBBP	240,00 zł		Sekw ek 26 genu CREBBP
92	Zespół Frasera - Sekwencjonowanie ek 60,61 genu FRAS1	480,00 zł		Sekw ek 60,61 genu FRAS1
93	Zespół hiper-IgE, Dziecięca wieloukładowa choroba autoimmunizacyjna - Sekwencjonowanie ek 13-14 genu STAT3	240,00 zł		Sekw ek 13-14 genu STAT3
94	Zespół nerczycowy - Sekwencjonowanie ek 15 genu PLCE1	240,00 zł		Sekw ek 15 genu PLCE1
95	Sekwencjonowanie ek 12, 44, 45 genu NF1 - Diagnostyka nerwiakowłóknikowości typu 1	600,00 zł		Sekw ek 12, 44, 45 genu NF1

96	Zespół Aperta - Analiza sekwencji eksonu 7 genu FGFR2 , w tym identyfikacja mutacji p.Ser252Trp i p.Pro253Arg	240,00 zł		Sekw ek. 7 genu FGFR2
97	Zespół Crouzona - Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu FGFR2 ex.5, 7, 8, 14	800,00 zł		Sekw ek. 5, 7, 8, 14 genu FGFR2
98	Zespół Crouzona z rogowacieniem ciemnym - Analiza sekwencji ek 9 genu FGFR3 , w tym identyfikacja mutacji p.Ala391Glu	240,00 zł		Sekw ek 9 genu FGFR3
99	Achondroplazja - Analiza sekwencji ek 9 genu FGFR3 , w tym identyfikacja mutacji p.Gly380Arg	240,00 zł		Sekw ek 9 genu FGFR3
100	Achondroplazja, Sekwencjonowanie wybranych fragmentów genu FGFR3 ek. 9,11,12,13,14,15	800,00 zł		Sekw ek. 9,11,12,13,14,15 genu FGFR3
101	Hypochondroplazja - Analiza sekwencji ek 12 genu FGFR3 , w tym identyfikacja mutacji p.Asn540Lys	240,00 zł		Sekw ek 12 genu FGFR3
102	Dystonia typu 1 (DYT1) - Analiza eksonu 5 genu TOR1A pod kątem obecności mutacji c.907_909delGAG	200,00 zł		DYT1 - Analiza eksonu 5 genu TOR1A
103	Dystonia typu 1 (DYT1) - Analiza sekwencji kodującej genu TOR1A	800,00 zł		Analiza genu TOR1A
104	Rodzinna polipowatość jelita grubego - Sekwencjonowanie ek. 15 genu APC	240,00 zł		Sekw ek.15 genu APC
105	Adrenoleukodystrofia - Sekwencjonowanie ek. 7 genu ABCD1	240,00 zł		Sekw ek 7 genu ABCD1
106	Neuropatia, Choroba Charcota-Mariego-Tootha typ 1D, choroba Dejerine-Sottas - Analiza sekwencji kodującej genu EGR2	1 000,00 zł		Sekw genu EGR2
107	Porfiria, Niedobór syntazy preuroporfirynogenu - Sekwencjonowanie ek.14 genu HMBS	240,00 zł		Sekw ek.14 genu HMBS
108	Zespół Cockayne'a - Analiza ek 4 i 7 genu ERCC8 metodą sekwencjonowania Sangera	450,00 zł	867	ZESPÓŁ COCKAYNE'A - ERCC8 ek.4, 7
109	Sekwencjonowanie Sangerowskie (jednego fragmentu)	275,00 zł	738	SEKWENC.SANGEROWSKI E 1 FRAG.
110	Mikromacierz kliniczna - aCGH (Porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy) / Zespół wrodzonych wad rozwojowych; wrodzone wady serca; dysmorfie; niepełnosprawność intelektualna	1600,00 zł	868	MIKROMACIERZ KLINICZNA - ACGH
111	Panel kardiologiczny NGS - TS CARDIO	2 868,00 zł	882	PANEL KARDIOLOGICZNY NGS - TS CARDIO

112	Panel kliniczny NGS	5 011,00 zł	884	TS ONE
113	Identyfikacja najczęstszych mutacji w genie RET : Rak rdzeniasty tarczycy, Zespół MEN2A i MEN2B	939,00 zł	885	SEQ RET
114	Zakrzepica (trombofilia wrodzona, nadkrzepliwość) Identyfikacja mutacji p.Arg534Gln w genie F5 (Czynnik V Leiden) - Real-Time PCR	135,00 zł		Real-Time PCR czynnik V Leiden
115	Zakrzepica (trombofilia wrodzona, nadkrzepliwość) Identyfikacja mutacji c.*97G.A w genie F2 Protrombiny (inna nazwa: 20210G>A) - Real-Time PCR	135,00 zł		Real-Time PCR Czynnik II Protrombina
116	Analiza genów związanych z neurofibromatozą/ Zespołem Legiusa (NF1, NF2, SPRED1)	1900,00 zł		
117	Analiza genów związanych ze schwannomatozą (SMARCB1, LZTR1)	1900,00 zł		
118	Analiza genów związanych ze stwardnieniem guzowatym (TSC1, TSC2)	1900,00 zł		
119	Analiza genów związanych z Zespołem konstytutywnego niedoboru naprawy DNA typu „mismatch”; CMMRDS, z zespołem Lyncha (MSH2, MSH6, MLH1, PMS2)	1900,00 zł		
120	Analiza genów związanych z Anemią Fanconiego (FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCN)	1900,00 zł		
120	Analiza genów związanych z dysfunkcją metabolizmu surfaktantu (SFTPB, SFTPC, CSF2RA, CSF2RB)	1900,00 zł		
121	Analiza genu MARS związanych z interstycjalną chorobą płuc i wątroby oraz chorobą Charcot-Marie-Tooth	1900,00 zł		
122	Analiza genu TMEM173 związanego z waskulopatią STING-zależną	1900,00 zł		
123	Analiza genu COPA związanego z autoimmunologiczną chorobą płuc, stawów i nerek	1900,00 zł		
124	Analiza genu TBX4 związanego z amelią tylną z zespołem hipoplazji miednicy i płuc oraz z zespołem ICPPS z nadciśnieniem płucnym	1900,00 zł		
125	Analiza genu GATA2 związanych z zespołem Embergera i niedoborem odporności 21, zespołem mielodysplastycznym, neutropenią z monocytopenią, ostrą białaczką szpikową, niedoborami odporności	1900,00 zł		

126	Analiza genu BSND związanego z Zespołem Barttera oraz głuchotą zmysłowo-nerwową z łagodnymi zaburzeniami czynności nerek	1900,00 zł	
127	Analiza genu CASR związanego z noworodkową nadczynnością przytarczyc, z hipokalcemią oraz z hipokalcurią z hiperkalcemią	1900,00 zł	
128	Analiza genu CLDN16 Pierwotna rodzinna hipomagnezemia z hiperkalcurią i nefrokalcynozą	1900,00 zł	
129	Analiza genu CYP24A1 związanego z hiperkalcemią niemowlęcą, wrodzonym przerostem nadnerczy, niedoborem 21-hydroksylazy	1900,00 zł	
130	Analiza genu RET związanego z rakiem rdzeniastym tarczycy, guzem chromochłonnym	1900,00 zł	
131	Analiza genu VDR związanego z krzywicą zależną od wit. D (typ 2a)	1900,00 zł	
132	Analiza genów związanych z Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2)	1900,00 zł	
133	Analiza genu SLC2A1 związanego z zespołem niedoboru transportera glukozy GLUT1	1900,00 zł	
134	Analiza genów związanych z heterotopią guzkową (FLNA, EXO1)	1900,00 zł	
135	Analiza genów związanych z leukodystrofiami hipomielinizacyjnymi 7,8 (POLR3A, POLR3B)	1900,00 zł	
136	Analiza genu IGHMBP2 związanego z dziedziczną neuronopatią ruchową dystalną oraz chorobą Charcot-Marie-Tooth typ 2S	1900,00 zł	
137	Analiza genu SPR związanego z niedoborem reduktazy sepiapteryny	1900,00 zł	
138	Analiza genu TH związanego z zespołem Segawa	1900,00 zł	
139	Analiza genu DDC związanego z niedoborem dekarboksylazy DOPA	1900,00 zł	
140	Analiza genu ATP7A związanego z chorobą Menkesa, zespołem rogu potylicznego oraz z rdzeniowym zanikiem mięśni	1900,00 zł	

Panel genów NGS
(AmpliSeq)

141	Analiza genu POLG związanego z postępującą zewnętrzną oftalmoplegią, z zespołem recesywnej ataksji mitochondrialnej oraz zespołem deplecji mitochondrialnego DNA, zespół Alpersa typ 4A	1900,00 zł	
142	Analiza genu MEN1 związanego z oraz nowotworami endokrynnymi oraz guzem płuc	1900,00 zł	

