



Lista badań laboratoryjnych wykonywanych w Laboratorium Genetyki

Pracownia Chorób Rzadkich - 2H.002 - tel. 317- 9478

Kod badania ProfLab	Zakładka w Clininecie	Nazwa badania w LIS	Długość max 200	Nazwa badania w Clininecie (HIS), i w Cenniku UCML	Długość max 250	Metoda oznaczenia	Szacunkowy max. czas oczekiwania na wynik		Tryb zlecenia badań			Rodzaj materiału	Uwagi
							Pacjenci komercyjni	Pacjenci hospitalizowani	Rutynowy 7.30-15.30 (pn-pt)	Dyżurny 15.05-7.30 (nd,sob,Sw) 7.30-	Cito		
2001	Izolacja DNA	Izolacja DNA z krwi obwodowej	29	Izolacja DNA z krwi obwodowej	29	Izolacja materiału DNA metodą kolumnkową (zestaw komercyjny)	1 dzień	1 dzień	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2002		MLPA z zastosowaniem sond P008 PMS2 (MRC-Holland)	49	MLPA z zastosowaniem sond P008 PMS2 (MRC-Holland): Zespół Lynch, Zespół upośledzenia naprawy źle sparowanych nukleotydów (CMMRDS)	130		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2300		MLPA z zastosowaniem sond P016 VHL (MRC-Holland)	48	MLPA z zastosowaniem sond P016 VHL (MRC-Holland): Zespół von Hippel-Lindaua	76		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2003		MLPA z zastosowaniem sond P018 SHOX (MRC-Holland)	49	MLPA z zastosowaniem sond P018 SHOX (MRC-Holland): Dysplazja mezoelastyczna Langerera, Dyschondrosteoza Lerięgo i Weilla	116		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2004		MLPA z zastosowaniem sond P021 SMA (MRC-Holland)	48	MLPA z zastosowaniem sond P021 SMA (MRC-Holland): Rdzeniowy zanik mięśni	72		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2005		MLPA z zastosowaniem sond P022 PLP1 (MRC-Holland)	49	MLPA z zastosowaniem sond P022 PLP1 (MRC-Holland): Choroba Pelizaeusa i Merzbachera, Paraplegia spastyczna typu 2	115		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2340		MLPA z zastosowaniem sond P026 Sotos (MRC-Holland)	50	MLPA z zastosowaniem sond P026 Sotos (MRC-Holland): Zespół Sotosa	67		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze		
2006		MLPA z zastosowaniem sond P033 CMT1 (MRC-Holland)	49	MLPA z zastosowaniem sond P033 CMT1 (MRC-Holland): Choroba Charcot-Marie-Tooth (CMT1A, CMT2A1), Dziedziczna neuropatia z nadwrażliwością na ucisk (HNPP)	152		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2008		MLPA z zastosowaniem sond subtelomerowych P036 (MRC-Holland)	60	MLPA z zastosowaniem sond subtelomerowych P036 (MRC-Holland): Potwierdzenie potencjalnej przyczyny niepełnosprawności intelektualnej, opóźnienia rozwoju, niespecyficznych wad wrodzonych i/lub utraty ciąży	205		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2332		MLPA z zastosowaniem sond P046 TSC2 (MRC-Holland)	49	MLPA z zastosowaniem sond P046 TSC2 (MRC-Holland): Stwardnienie guzowate	72		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2327		MLPA z zastosowaniem sond P050 CAH/CYP21A2 (MRC-Holland)	56	MLPA z zastosowaniem sond P050 CAH/CYP21A2 (MRC-Holland): Wrodzony przerost nadnerczy (CAH)	91		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2302		MLPA z zastosowaniem sond P061 Lissencephaly (MRC-Holland)	58	MLPA z zastosowaniem sond P061 Lissencephaly (MRC-Holland): Lissencephaly	73		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2009		MLPA z zastosowaniem sond subtelomerowych P070 (MRC-Holland)	60	MLPA z zastosowaniem sond subtelomerowych P070 (MRC-Holland): Potwierdzenie potencjalnej przyczyny niepełnosprawności intelektualnej, opóźnienia rozwoju, niespecyficznych wad wrodzonych i/lub utraty ciąży	205		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2010		MLPA z zastosowaniem sond P044 NF2 (MRC-Holland)	48	MLPA z zastosowaniem sond P044 NF2 (MRC-Holland): Neurofibromatoza typu 2	73		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2011		MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P064 (MRC-Holland)	61	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P064 (MRC-Holland): zespoły mikrodelecji i mikroduplikacji m.in. Zespół Williama, zespół DiGeorga, zespół Wolfa-Hirschorna, zespół Sotosa, zespół PhelanMcDermid	204		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2012		MLPA z zastosowaniem sond P073 IKBKG (MRC-Holland)	50	MLPA z zastosowaniem sond P073 IKBKG (MRC-Holland): Zespół nietrzymania barwnika (IP)	85		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2172		MLPA z zastosowaniem sond P065 i P066 FBN1 (MRC-Holland)	56	MLPA z zastosowaniem sond P065 i P066 FBN1 (MRC-Holland): Zespół Marfana	72		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurnym - wyłącznie zabezpieczenie materiału

2343	MLPA z zastosowaniem sond P067 PTH1 (MRC-Holland)	49	MLPA z zastosowaniem sond P067 PTH1 (MRC-Holland): Zespół Gorlina i Goltza, mikrodelecja 9q22.3	95	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2013	MLPA z zastosowaniem sond P081 NF1 (MRC-Holland)	48	MLPA z zastosowaniem sond P081 NF1 (MRC-Holland): Neurofibromatoza typu 1	74	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2014	MLPA z zastosowaniem sond P082 NF1 (MRC-Holland)	48	MLPA z zastosowaniem sond P082 NF1 (MRC-Holland): Neurofibromatoza typu 1	74	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2015	MLPA z zastosowaniem sond P081 i P082 NF1 (MRC-Holland)	55	MLPA z zastosowaniem sond P081 i P082 NF1 (MRC-Holland): Neurofibromatoza typu 1	82	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2359	MLPA z zastosowaniem sond P099 GCH1-TH-SGCE-PRRT2 (MRC-Holland)	63	MLPA z zastosowaniem sond P099 GCH1-TH-SGCE-PRRT2 (MRC-Holland): Dystonia wrażliwa na lewodopę, Dystonia miokloniczna, Napadowe dyskinetazje PRRT2-zależne	152	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2170	MLPA z zastosowaniem sond P114 Long-QT (MRC-Holland)	52	MLPA z zastosowaniem sond P114 Long-QT (MRC-Holland): Zespół Long-QT	68	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2016	MLPA z zastosowaniem sond P112 PROS1 (MRC-Holland)	50	MLPA z zastosowaniem sond P112 PROS1 (MRC-Holland): Wrodzonym niedobór białka S	81	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2342	MLPA z zastosowaniem sond P124-C3 TSC1 (MRC-Holland)	52	MLPA z zastosowaniem sond P124-C3 TSC1 (MRC-Holland): Stwardnienie guzowate	75	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2017	MLPA z zastosowaniem sond P138 SLC2A1-STXBP1 (MRC-Holland)	58	MLPA z zastosowaniem sond P138 SLC2A1-STXBP1 (MRC-Holland): Zespół niedoboru GLUT1, Encefalopatia związana z STXBP1, Zespół Ohtahary	133	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2345	MLPA z zastosowaniem sond P176 CAPN3 (MRC-Holland)	50	MLPA z zastosowaniem sond P176 CAPN3 (MRC-Holland): Dystrofia mięśniowa obrczczowo-kończynowych (LGMDR1)	104	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2018	MLPA z zastosowaniem sond P187 HPE (MRC-Holland)	48	MLPA z zastosowaniem sond P187 HPE (MRC-Holland): Holoprocencefalia	67	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2019	MLPA z zastosowaniem sond subtelomerowych P230 (MRC-Holland)	61	MLPA z zastosowaniem sond subtelomerowych P230 (MRC-Holland)	61	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	BADANIE NIEAKTYWNE - BRAK W OFERCIE MRC HOLLAND
2020	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P241 MODY (MRC-Holland)	66	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P241 MODY (MRC-Holland): Cukrzyca MODY typu 1, 2, 3, 5	97	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2021	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P245 (MRC-Holland)	61	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P245 (MRC-Holland): Zespoły mikrodelecji i mikroduplikacji m.in. Zespół Williamsa, zespół DiGeorga, zespół Wolfa-Hirschorna, zespół Sotosa, zespół PhelanMcDermid	204	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2353	MLPA z zastosowaniem sond P244 MEN1 (MRC-Holland)	49	MLPA z zastosowaniem sond P244 MEN1 (MRC-Holland): Zespołem mnogiej gruczołakowatości wewnątrzwydzielniczej	107	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2023	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P245 (MRC-Holland) + sekwencjonowanie Sangera	88	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P245 (MRC-Holland) + sekwencjonowanie Sangera: Zespoły mikrodelecji i mikroduplikacji m.in. Zespół Williamsa, zespół DiGeorga, zespół Wolfa-Hirschorna, zespół Sotosa, zespół PhelanMcDermid	231	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2024	MLPA z zastosowaniem sond P286 (MRC-Holland)	44	MLPA z zastosowaniem sond P286 (MRC-Holland)	44	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	BADANIE NIEAKTYWNE - BRAK W OFERCIE MRC HOLLAND
2025	MLPA z zastosowaniem sond P297 (MRC-Holland)	45	MLPA z zastosowaniem sond P297 (MRC-Holland): Zespoły mikrodelecyjne 1q21.1 (TAR), 3q29, 15q13, 15q24, 16p13.11, 16p12.1 3, 16p12.1-p11.2, 16p11.2 (dystalny), 16p11.2 (proksymalny), 17q12	189	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2026	MLPA z zastosowaniem sond P319 Thyroid (MRC-Holland)	52	MLPA z zastosowaniem sond P319 Thyroid (MRC-Holland): Panel tarczycowy: TPO, PAX8, FOXE1, NKX2-1, TSHR	102	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2041	Sekwencjonowanie metodą Sangera NKX2-1 (CDS) + MLPA z zastosowaniem sond P319 (MRC-Holland)	91	Sekwencjonowanie metodą Sangera NKX2-1 (CDS) + MLPA z zastosowaniem sond P319 (MRC-Holland): Zespół mózgowo-płucno-tarczycowy	125	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2027	MLPA z zastosowaniem sond P343 Autism (MRC-Holland)	51	MLPA z zastosowaniem sond P343 Autism (MRC-Holland): Zaburzenia ze spektrum autyzmu	83	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2028	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P372 (MRC-Holland)	61	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P372 (MRC-Holland)	61	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	BADANIE NIEAKTYWNE - BRAK W OFERCIE MRC HOLLAND

MLPA

MLPA z zastosowaniem sond firmy MRC-Holland

2029	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P373 (MRC-Holland)	61	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P373 (MRC-Holland)	61	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	BADANIE NIEAKTYWNE - BRAK W OFERCIE MRC HOLLAND
2030	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P374 (MRC-Holland)	61	MLPA z zastosowaniem sond mikrodelecyjnych P374 (MRC-Holland)	61	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	BADANIE NIEAKTYWNE - BRAK W OFERCIE MRC HOLLAND
2171	MLPA z zastosowaniem sond P387 NPHP1 (MRC-Holland)	50	MLPA z zastosowaniem sond P387 NPHP1 (MRC-Holland); Zespół Senior-Loken, Zespół Juberta typ 4	93	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2031	MLPA z zastosowaniem sond P446 GALC (MRC-Holland)	49	MLPA z zastosowaniem sond P446 GALC (MRC-Holland); Choroba Krabbego	67	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2032	MLPA z zastosowaniem sond P457 DHCR7 (MRC-Holland)	50	MLPA z zastosowaniem sond P457 DHCR7 (MRC-Holland); Zespół Smith-Lemli-Opitz	76	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2357	MLPA z zastosowaniem sond P455 LZTR1 (MRC-Holland)	50	MLPA z zastosowaniem sond P455 LZTR1 (MRC-Holland); Schwannomatoza	66	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2169	MLPA z zastosowaniem sond P472 SUFU (MRC-Holland)	49	MLPA z zastosowaniem sond P472 SUFU (MRC-Holland); Zespół Gorlina	65	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2033	MS-MLPA z zastosowaniem sond ME028 PWS/AS (MRC-Holland)	55	MS-MLPA z zastosowaniem sond ME028 PWS/AS (MRC-Holland); Zespół Pradera-Willego, zespół Angelmana	98	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2034	MS-MLPA z zastosowaniem sond ME030 BWS/RSS (MRC-Holland)	56	MS-MLPA z zastosowaniem sond ME030 BWS/RSS (MRC-Holland); Zespół Beckwitha-Wiedemanna, Zespół Silvera-Russella	110	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2035	MS-MLPA z zastosowaniem sond ME031 GNAS (MRC-Holland)	53	MS-MLPA z zastosowaniem sond ME031 GNAS (MRC-Holland); Rzekoma niedoczynność przyszczyk	88	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2339	MS-MLPA z zastosowaniem sond ME032 UPD7-UPD14 (MRC-Holland)	59	MS-MLPA z zastosowaniem sond ME032 UPD7-UPD14 (MRC-Holland); Zespół Silvera-Russella (RSS), Zespół Temple (TS), Zespół Kagami-Ogata (KOS)	137	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	3 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2036	PCR w czasie rzeczywistym w kierunku mutacji genu protrombiny G20210A	69	PCR w czasie rzeczywistym w kierunku mutacji genu protrombiny G20210A: wrodzona trombofilia	92	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2037	PCR w czasie rzeczywistym w kierunku mutacji Leiden genu czynnika V	67	PCR w czasie rzeczywistym w kierunku mutacji Leiden genu czynnika V: wrodzona trombofilia	90	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2038	PCR w czasie rzeczywistym w kierunku: mutacji Leiden genu czynnika V oraz mutacji genu protrombiny G20210A	106	PCR w czasie rzeczywistym w kierunku: mutacji Leiden genu czynnika V oraz mutacji genu protrombiny G20210A: wrodzona trombofilia	129	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2042	PCR w czasie rzeczywistym w kierunku mutacji genu HFE p.Cys282Tyr i p.His63Asp	78	PCR w czasie rzeczywistym w kierunku mutacji genu HFE p.Cys282Tyr i p.His63Asp: Hemochromatoza	94	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 dni robocze	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2039	Porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy (aCGH) z zastosowaniem zestawu Agilent GenetiSure Dx Postnatal Assay – Kariotyp molekularny	142	Porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy (aCGH) z zastosowaniem zestawu Agilent GenetiSure Dx Postnatal Assay – Kariotyp molekularny	142	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	5 dni roboczych	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2043	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: gen/geny określone w zleceniu	95	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: gen/geny określone w zleceniu	95	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2044	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel stwardnienie guzowate	96	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel stwardnienie guzowate: TSC1, TSC2	108	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2045	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel wrodzona łamliwość kości	99	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel wrodzona łamliwość kości: COL1A1, COL1A2	115	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2046	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel wybrane fakomatozy	93	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel wybrane fakomatozy: NF1, NF2, SPRED1, LZTR1, SMARCB1: neurofibromatoza, schwannomatoza, zespół Legiusa	176	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2047	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel wybranych zespołów upośledzenia naprawy łańcuchów DNA (CMMRDS)	151	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel wybranych zespołów upośledzenia naprawy łańcuchów DNA (CMMRDS): MLH1, MLH2, MSH2, PMS2: zespół Lynch	190	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	

2048	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS)	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel wybrane fakomatozy + subpanel stwardnienie guzowate + subpanel wybranych zespołów upośledzenia naprawy źle sparowanych nukleotydów	205	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel wybrane fakomatozy + subpanel stwardnienie guzowate + subpanel wybranych zespołów upośledzenia naprawy źle sparowanych nukleotydów: NF1, NF2, SPRED1, LZTR1, SMARCB1, TSC1, TSC2, MLH1, MLH2, MSH2, PMS2	275	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2166		Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel najczęstsze paraplegie spastyczne	108	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel najczęstsze paraplegie spastyczne: SPAST, ATL1	121	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2049		Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel zaburzeń gospodarki wapniowo-fosforanowej	116	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel zaburzeń gospodarki wapniowo-fosforanowej: SLC34A1, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, VDR, CASR, BSND, PKD1, PKD2	179	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2338		Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: MEN1	70	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: MEN1	70	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2358		Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel zespół CHARGE	88	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel zespół CHARGE: CHD7	94	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2346		Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel zespół Alporta	89	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel zespół Alporta: COL4A3, COL4A4, COL4A5	113	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2050		Panel kardiologiczny NGS - TruSight Cardio Enrichment Panel 174 geny	68	Panel kardiologiczny NGS - TruSight Cardio Enrichment Panel 174 geny: Kardiomiopatie, Kanalopatie, Choroby tkanki łącznej - (Zespół Marfana, Zespół Ehlersa-Danlosa, Zespół Loeyisa-Dietza, Zespół Noonan)	202	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2389		Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel choroba Denta	88	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel choroba Denta: CLCN5, OCRL	101	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2390		Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel zapalenie trzustki	93	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) grupy wybranych genów: subpanel zapalenie trzustki: PRSS1, SPINK1, CFTR	114	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2075		Sekwencjonowanie genu COL5A1 i COL5A2 metodą NGS TSCardio - zespół Ehlersa-Danlosa 1 i 2	88	Sekwencjonowanie genu COL5A1 i COL5A2 metodą NGS TSCardio - Zespół Ehlersa-Danlosa 1 i 2	88	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2086		Sekwencjonowanie genu FBN1 metodą NGS TSCardio - zespół Marfana	63	Sekwencjonowanie genu FBN1 metodą NGS TSCardio - Zespół Marfana	63	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2130		Sekwencjonowanie genu RAF1 metodą NGS TSCardio - zespół Noonan, zespół Leopard, kardiomiopatia	94	Sekwencjonowanie genu RAF1 metodą NGS TSCardio - Zespół Noonan, zespół Leopard, kardiomiopatia	94	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd		2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2040		Sekwencjonowanie metodą Sangera gen wskazany w zleceniu	55	Sekwencjonowanie metodą Sangera gen wskazany w zleceniu	55	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2052	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ABCD1 - ekson 7	48	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ABCD1 - ekson 7 - warianty markerowe	69	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2053	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ACTN4 - eksony 2, 4, 8, 10, 18, 19	67	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ACTN4 - eksony 2, 4, 8, 10, 18, 19 - warianty markerowe	89	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2054	Sekwencjonowanie metodą Sangera: AIRE - eksony 2, 6, 14	55	Sekwencjonowanie metodą Sangera: AIRE - eksony 2, 6, 14 - warianty markerowe	77	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2055	Sekwencjonowanie metodą Sangera: AKAP9 - eksony 20, 37	54	Sekwencjonowanie metodą Sangera: AKAP9 - eksony 20, 37 - warianty markerowe	78	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2056	Sekwencjonowanie metodą Sangera: APC - ekson 16	47	Sekwencjonowanie metodą Sangera: APC - ekson 16 - warianty markerowe	69	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2057	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ARSA - eksony 2-4, 7, 8	56	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ARSA - eksony 2-4, 7, 8 - warianty markerowe	78	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2058	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ATP1A2 - eksony 8, 10, 15-17, 19, 20, 23	73	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ATP1A2 - eksony 8, 10, 15-17, 19, 20, 23 - warianty markerowe	94	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2059	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ATP1A2 - II etap diagnostyki: ekson 10	71	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ATP1A2 - II etap diagnostyki: ekson 10: Migrena połowiczoporażenna	100	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	BADANIE NIEAKTYWNE
2060	Sekwencjonowanie metodą Sangera: BMPR1A - ekson 12	50	Sekwencjonowanie metodą Sangera: BMPR1A - ekson 12 - warianty markerowe	71	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	

2061	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CACNA1A - eksony 4, 13, 16, 17, 26, 27	71	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CACNA1A - eksony 4, 13, 16, 17, 26, 27 - warianty markerowe	93	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2062	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CACNA1H - ekson 4, 10, 11	58	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CACNA1H - ekson 4, 10, 11 - warianty markerowe	81	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2063	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CAPN3 - ekson 3, 4, 11, 20, 21	63	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CAPN3 - ekson 3, 4, 11, 20, 21 - najczęstsze warianty - dystrofia mięśniowa obrczowo-kończynowa	129	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2064	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CHD7 - eksony 12, 13, 26, 36	61	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CHD7 - eksony 12, 13, 26, 36 - warianty markerowe	82	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2065	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CLCN5 - wybrane eksony	55	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CLCN5 - wybrane eksony - Choroba Denta	71	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2066	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CLDN16 - eksony 1-5 (cały CDS)	63	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CLDN16 - eksony 1-5 (cały CDS) - Pierwotna hipomagnezemia rodzinna z hiperkalciurią i nefrokalcynozą bez ciężkiego uszkodzenia oczu	164	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2067	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CLDN19 - eksony 1-5 (cały CDS)	63	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CLDN19 - eksony 1-5 (cały CDS) - Pierwotna hipomagnezemia rodzinna z hiperkalciurią i nefrokalcynozą z ciężkim zajęciem narządu wzroku	167	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2068	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CNTNAP1 - eksony 5, 7, 8, 10, 11, 13-14	72	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CNTNAP1 - eksony 5, 7, 8, 10, 11, 13-14 - warianty markerowe	95	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2069	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL1A1 - eksony 6-9, 41-45	59	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL1A1 - eksony 6-9, 41-45 - warianty markerowe - wrodzona lamliwość kości	107	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2070	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL1A1 - II etap diagnostyki: eksony 41-45	76	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL1A1 - II etap diagnostyki: eksony 41-45: Wrodzona lamliwość kości	102	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	BADANIE NIEAKTYWNE
2071	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL2A1 - eksony 30-35	54	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL2A1 - eksony 30-35 - warianty markerowe	76	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2072	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL4A3 - eksony 21, 23, 31, 40, 41 i 48	72	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL4A3 - eksony 21, 23, 31, 40, 41 i 48	72	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	BADANIE NIEAKTYWNE - BADANIE WYKONYWANE NGS
2073	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL4A4 - eksony 20, 21, 39 i 40	65	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL4A4 - eksony 20, 21, 39 i 40	65	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	BADANIE NIEAKTYWNE - BADANIE WYKONYWANE NGS
2344	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL4A5 - w kierunku wariantu Gly624Asp w zespole Alporta	91	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL4A5 - w kierunku wariantu Gly624Asp w zespole Alporta	91	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2074	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL4A5 - ekson 25, 31, 36, 40, 43-48	70	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL4A5 - ekson 25, 31, 36, 40, 43-48	70	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	BADANIE NIEAKTYWNE - BADANIE WYKONYWANE NGS
2076	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL6A1 - ekson 11	50	Sekwencjonowanie metodą Sangera: COL6A1 - ekson 11 - warianty markerowe	71	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2077	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CREBBP - ekson 26	50	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CREBBP ekson 26 - warianty markerowe	70	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2078	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CUL3 - intron 1 - ekson 2	58	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CUL3 - intron 1 - ekson 2 - warianty markerowe	79	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2079	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CYP24A1 - eksony 2, 4, 9	57	Sekwencjonowanie metodą Sangera: CYP24A1 - eksony 2, 4, 9 - warianty markerowe	78	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2080	Sekwencjonowanie metodą Sangera: EGR2 - eksony 1, 2 (cały CDS)	63	Sekwencjonowanie metodą Sangera: EGR2 - eksony 1, 2 (cały CDS) - Choroba Charcota, Mariego i Tootha, Zespół Dejerine'a i Sottasa	128	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2081	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ELN - ekson 24	47	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ELN - ekson 24 - warianty markerowe	68	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2082	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ENPP1 - eksony 15, 20	55	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ENPP1 - eksony 15, 20 - warianty markerowe	76	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2083	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ERCC8 - eksony 4, 7	52	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ERCC8 - eksony 4, 7 - warianty markerowe	74	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2084	Sekwencjonowanie metodą Sangera: F12 - fragment eksonu 9 i 10	62	Sekwencjonowanie metodą Sangera: F12 - fragment eksonu 9 i 10 - warianty markerowe	83	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
2085	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FANCA - eksony 13 i 38	57	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FANCA - eksony 13 i 38 - warianty markerowe	77	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	

2087	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FGFR2 - eksony 5, 7, 8, 14	59	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FGFR2 - eksony 5, 7, 8, 14 - najczęstsze warianty - zespół Crouzona	100
2088	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FGFR3 - eksony 7, 9, 11-15	59	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FGFR3 - eksony 7, 9, 11-15 - najczęstsze warianty - Achondroplazja i hipochondroplazja	119
2089	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FLCN - I etap diagnostyki - ekson 11	69	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FLCN - I etap diagnostyki - ekson 11 - Zespół Birt-Hogg-Dubé	93
2090	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FLCN - II etap diagnostyki - eksony 6, 7, 9, 12-13	83	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FLCN - II etap diagnostyki - eksony 6, 7, 9, 12-13 - Zespół Birt-Hogg-Dubé	107
2091	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FLCN - III etap diagnostyki - eksony 4-5, 8, 10, 14	84	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FLCN - III etap diagnostyki - eksony 4-5, 8, 10, 14 - Zespół Birt-Hogg-Dubé	108
2092	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FLNA	37	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FLNA	37
2093	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FOLR1 - eksony 1-4 (cały CDS)	62	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FOLR1 - eksony 1-4 (cały CDS) - zespół neurodegeneracyjny z powodu zaburzeń transportu kwasu foliowego	136
2094	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FRAS1 - eksony 60, 61	54	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FRAS1 - eksony 60, 61 - warianty markerowe	76
2095	Sekwencjonowanie metodą Sangera: DHX37 - ekson 4	48	Sekwencjonowanie metodą Sangera: DHX37 - ekson 4 - warianty markerowe	69
2096	Sekwencjonowanie metodą Sangera: GNAS - eksony 4-8, 10, 11, 13	62	Sekwencjonowanie metodą Sangera: GNAS - eksony 4-8, 10, 11, 13 - warianty markerowe	84
2097	Sekwencjonowanie metodą Sangera: HEPACAM - eksony 1-4	53	Sekwencjonowanie metodą Sangera: HEPACAM - eksony 1-4 - warianty markerowe	76
2099	Sekwencjonowanie metodą Sangera: HMBS - ekson 14	48	Sekwencjonowanie metodą Sangera: HMBS - ekson 14 - warianty markerowe	69
2100	Sekwencjonowanie metodą Sangera: HNF1B - I etap diagnostyki - eksony 1-5	72	Sekwencjonowanie metodą Sangera: HNF1B - I etap diagnostyki - eksony 1-5 - zespół torbiele nerek i cukrzyca	107
2101	Sekwencjonowanie metodą Sangera: HNF1B - II etap diagnostyki - eksony 6-9	73	Sekwencjonowanie metodą Sangera: HNF1B - II etap diagnostyki - eksony 6-9 - zespół torbiele nerek i cukrzyca	108
2102	Sekwencjonowanie metodą Sangera: IKBKG - ekson 6, 10	52	Sekwencjonowanie metodą Sangera: IKBKG - ekson 6, 10 - warianty markerowe	74
2103	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KANSL1 - ekson 5	49	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KANSL1 - ekson 5 - warianty markerowy	71
2104	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KCNH2 - fragment eksonu 4, 9	61	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KCNH2 - fragment eksonu 4, 9 - warianty markerowe	82
2105	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KCNJ2 - ekson 2 (cały CDS)	59	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KCNJ2 - ekson 2 (cały CDS) - Rodzinny zespół skróconego odstępu QT, Rodzinne migotanie przedsionków, Zespół Andersena	151
2106	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KCNQ1 - ekson 1, 5, 9	54	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KCNQ1 - ekson 1, 5, 9 - warianty markerowe	76
2107	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KIF11 - ekson 11	49	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KIF11 - ekson 11 - warianty markerowe	70
2108	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KMT2B - fragment eksonu 28	60	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KMT2B - fragment eksonu 28 - warianty markerowe	80
2109	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KMT2C - ekson 18	49	Sekwencjonowanie metodą Sangera: KMT2C - ekson 18 - wariant markerowy	70
2110	Sekwencjonowanie metodą Sangera: LAMB2 - ekson 3	48	Sekwencjonowanie metodą Sangera: LAMB2 - ekson 3 - warianty markerowe	69
2111	Sekwencjonowanie metodą Sangera: LMX1B - eksony 2-6	51	Sekwencjonowanie metodą Sangera: LMX1B - eksony 2-6 - najczęstsze warianty - zespół paznokcie-rzepka	100
2112	Sekwencjonowanie metodą Sangera: MECP2 - eksony 3 i 4	53	Sekwencjonowanie metodą Sangera: MECP2 - eksony 3 i 4 - najczęstsze warianty - zespół Retta	91

3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	BADANIE NIEAKTYWNE - BRAK STARTERÓW
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	
3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	

2141	Sekwencjonowanie metodą Sangera	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SHOX - eksony 2-6 (cały CDS)	61	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SHOX - eksony 2-6 (cały CDS) - dysplazja mezoeliczna Langer'a, dyschondrosteoza Leriego i Weilla	129	Sekwencjonowanie metodą Sangera	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2142		Sekwencjonowanie metodą Sangera: SKI - I etap diagnostyki - eksony 1,3	70	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SKI - I etap diagnostyki - eksony 1,3 - zespół Shprintzena i Goldberga	103		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2143		Sekwencjonowanie metodą Sangera: SKI - II etap diagnostyki - eksony 2, 4-7	74	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SKI - II etap diagnostyki - eksony 2, 4-7: Zespół Shprintzena i Goldberga	106		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2144		Sekwencjonowanie metodą Sangera: SLC26A2 - I etap diagnostyki - eksony 1-3	74	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SLC26A2 - I etap diagnostyki - eksony 1-3 - dysplazja diastroficzna, dysplazje nasadowe	120		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2145		Sekwencjonowanie metodą Sangera: SLC2A1 - eksony 1-10 (cały CDS)	64	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SLC2A1 - eksony 1-10 (cały CDS) - niedobór transpotera glukozy GLUT1	101		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2146		Sekwencjonowanie metodą Sangera: SLC34A1 - eksony 4-7, 9, 13	60	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SLC34A1 - eksony 4-7, 9, 13 - warianty markerowe	81		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2147		Sekwencjonowanie metodą Sangera: SLC5A2 - eksony 2-3, 9-14	58	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SLC5A2 - eksony 2-3, 9-14 - warianty markerowe	79		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2148		Sekwencjonowanie metodą Sangera: SPG7 - eksony 2, 8, 11	55	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SPG7 - eksony 2, 8, 11 - warianty markerowe	76		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2149		Sekwencjonowanie metodą Sangera: SRGAP1 - eksony 4, 7, 16, 21	61	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SRGAP1 - eksony 4, 7, 16, 21 - warianty markerowe - rak tarczycy	97		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2150		Sekwencjonowanie metodą Sangera: STAT3 - eksony 13-14	53	Sekwencjonowanie metodą Sangera: STAT3 - eksony 13-14 - warianty markerowe	74		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2151		Sekwencjonowanie metodą Sangera: SYCP3 - eksony 2-9 (cały CDS)	62	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SYCP3 - eksony 2-9 (cały CDS) - Niewydolność spermatogenezy	92		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2152		Sekwencjonowanie metodą Sangera: TBX5 - eksony 2-6	51	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TBX5 - eksony 2-6 - warianty markerowe - Zespół Holt i Orama	93		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2153		Sekwencjonowanie metodą Sangera: TGFBR2 - eksony 5-8	52	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TGFBR2 - eksony 5-8 - warianty markerowe - Zespół Loyesa-Dietza	96		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2154		Sekwencjonowanie metodą Sangera: TNFRSF1A - ekson 3	51	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TNFRSF1A - ekson 3 - wariant markerowy	73		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		BADANIE NIEAKTYWNE - BRAK STARTERÓW
2155		Sekwencjonowanie metodą Sangera: TOR1A - eksony 1-5 (cały CDS)	62	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TOR1A - eksony 1-5 (cały CDS) - artrogrypoza	77		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2156		Sekwencjonowanie metodą Sangera: TP53 - eksony 2-10	51	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TP53 - eksony 2-10 - warianty markerowe	72		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2157		Sekwencjonowanie metodą Sangera: TP63 - ekson 8	47	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TP63 - ekson 8 - wariant markerowy	68		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2158		Sekwencjonowanie metodą Sangera: TRAPPC2 - eksony 3-6 (cały CDS)	64	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TRAPPC2 - eksony 3-6 (cały CDS) - Dysplazja kregosłupowo-nasadowa	98		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2159		Sekwencjonowanie metodą Sangera: TSC1 - eksony 4, 8-10, 21-22	61	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TSC1 - eksony 4, 8-10, 21-22 - warianty markerowe	82		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2160		Sekwencjonowanie metodą Sangera: TSC2 - eksony 6, 8, 14-15, 19-20, 24, 27, 39-40	81	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TSC2 - eksony 6, 8, 14-15, 19-20, 24, 27, 39-40 - warianty markerowe	101		3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału		
2161	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TTN - ekson 174	48	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TTN - ekson 174 - warianty markerowe	69	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału				
2162	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TWIST1 - ekson 1	49	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TWIST1 - ekson 1 - warianty markerowe	70	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału				
2163	Sekwencjonowanie metodą Sangera: WT1 - eksony 1-10 (cały CDS)	61	Sekwencjonowanie metodą Sangera: WT1 - eksony 1-10 (cały CDS) - m.in. Zespół Denys-Drash, Zespół Frasier'a, Zespół Meachama	122	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału				
2164	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ZEB2 - I etap diagnostyki - eksony 7-8	71	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ZEB2 - I etap diagnostyki - eksony 7-8 - zespół Mowat-Wilson	93	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału				
2165	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ZEB2 - II etap diagnostyki - ekson 7	68	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ZEB2 - II etap diagnostyki - ekson 7	68	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału	BADANIE NIEAKTYWNE			

2376	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FLNC - ekson 30	48	Sekwencjonowanie metodą Sangera: FLNC - ekson 30 - warianty markerowe	69	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2377	Sekwencjonowanie metodą Sangera: HSD17B10 - ekson 4-5	53	Sekwencjonowanie metodą Sangera: HSD17B10 - ekson 4-5 - warianty markerowe	74	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2378	Sekwencjonowanie metodą Sangera: OVOL2 - 5' UTR	46	Sekwencjonowanie metodą Sangera: OVOL2 - 5' UTR - warianty markerowe	67	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2379	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ACVRL1 - ekson 7	49	Sekwencjonowanie metodą Sangera: ACVRL1 - ekson 7 - warianty markerowe	70	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2380	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TBX1 - ekson 9	47	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TBX1 - ekson 9 - warianty markerowe	68	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2381	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TGFBR1 - ekson 4	49	Sekwencjonowanie metodą Sangera: TGFBR1 - ekson 4 - warianty markerowe	70	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2382	Sekwencjonowanie metodą Sangera: MTFMT - ekson 4, 9	51	Sekwencjonowanie metodą Sangera: MTFMT - ekson 4, 9 - warianty markerowe	72	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2383	Sekwencjonowanie metodą Sangera: WNK4 - ekson 3	47	Sekwencjonowanie metodą Sangera: WNK4 - ekson 3 - warianty markerowe	68	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2384	Sekwencjonowanie metodą Sangera: NOD2 - ekson 11	48	Sekwencjonowanie metodą Sangera: NOD2 - ekson 11 - warianty markerowe	69	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2385	Sekwencjonowanie metodą Sangera: THRB - I etap diagnostyki - eksony 8-11	72	Sekwencjonowanie metodą Sangera: THRB - I etap diagnostyki - eksony 8-11 - oporność na hormon tarczycy	102	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2386	Sekwencjonowanie metodą Sangera: EFTUD2 - ekson 23	50	Sekwencjonowanie metodą Sangera: EFTUD2 - ekson 23 - warianty markerowe	71	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2387	Sekwencjonowanie metodą Sangera: EVC - I etap diagnostyki - eksony 6, 8, 10, 13, 17	83	Sekwencjonowanie metodą Sangera: EVC - I etap diagnostyki - eksony 6, 8, 10, 13, 17 - zespół Ellis-van Creveld	110	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2388	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SLC6A1 - ekson 3	49	Sekwencjonowanie metodą Sangera: SLC6A1 - ekson 3 - warianty markerowe	70	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału
2391	Sekwencjonowanie metodą Sangera: zespół Gilberta - analiza liczby powtórzeń (TA)n w promotorze genu UGT1A1	106	Sekwencjonowanie metodą Sangera: zespół Gilberta - analiza liczby powtórzeń (TA)n w promotorze genu UGT1A1	106	3 miesiące	3 miesiące	nd	nd	2 tygodnie	2x krew pełna na EDTA min. 1,6ml	Badanie wykonywane 5 dni w tygodniu/ do 15:30 Badnie w trybie dyżurowym - wyłącznie zabezpieczenie materiału