

**ZESPÓŁ PRACOWNI GENETYKI MOLEKULARNEJ, ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ IMiD**

Lp.	jednostka chorobowa	gen/region	OMIM	zakres analizy	procedura	cena (zł)	
<b>PANELE ANALIZOWANE Z WYKORZYSTANIEM TECHNIKI NGS (w cenę wliczona jest izolacja DNA)</b>							
1	Eksom kliniczny	<i>Panel TruSight One (Illumina)</i>	-	Analiza eksomu klinicznego na bazie panelu TruSight One pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego	GEN-66	5000	
				Dodatkowa analiza wariantów z procedury GEN-66	GEN-67	1500	
2	Eksom	-	-	Analiza eksomu pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego (w pierwszej kolejności analiza genów klinicznie znaczących)	GEN-77	6500	
				Dodatkowa analiza wariantów z procedury GEN-77	GEN-78	1500	
3	Niepełnosprawność intelektualna	<i>panel genów (Illumina)</i>	-	NI sprzężona z chromosomem X: 102 geny; NI dziedziczona autosomalnie recesywnie: 40 genów; NI dziedziczona autosomalnie dominująco: 12 genów; lista dostępna na stronie ZGM IMiD	GEN-66A	5000	
4	Encefalopatie padaczkowe	<i>panel genów (Roche)</i>	-	49 genów (lista dostępna w ZGM)	GEN-66B	1800	
5	Dystonia/Choroba Parkinsona	<i>panel genów (Illumina)</i>	-	<i>TOR1A, TAF1, GCH1, TH, SPR, THAP1, MRI, PRRT2, SGCE, ATP1A3, PRKRA, SLC2A1, SNCA, LRRK2, VPS35, PARK2, PINK1, PARK7, ATP13A2, FBXO7, SLC6A3</i>	GEN-66C	5000	
6	RASopatie	<i>panele genów (Roche)</i>	-	20 genów (lista dostępna w ZGM)	GEN-66D	1600	
7	Epidermolysis bullosa		-	18 genów (lista dostępna w ZGM)	GEN-66D	1600	
8	Niedosłuch niesyndromiczny		-	90 genów (lista dostępna w ZGM)	GEN-66E	1800	
9	Rybia łuska		-	35 genów (lista dostępna w ZGM)	GEN-66F	1800	
10	Inne genodermatozy		-	lista dostępna w ZGM	GEN-66F	1800	
11	Dysplazje ektodermalne		-	lista dostępna w ZGM	GEN-66F	1800	
12	Zespół Alstroma		203800	-	<i>ALMS1</i>	GEN-66E	1800
13	Zespół Wolframa		-	-	<i>WFS1, CISD2</i>	GEN-66E	1800
14	Zespół Perrault		-	-	<i>CLPP, HARS2, LARS2, HSD17B4</i>	GEN-66E	1800
15	Zespół Alporta		-	-	<i>COL4A3, COL4A4, COL4A5</i>	GEN-66E	1800
16	Zespół oskrzelowo-uszno-nerkowy, zespół BOR		-	-	<i>EYA1, SIX5</i>	GEN-66E	1800
17	Zespół Jervell i Lange-Nielsen		-	-	<i>KCNE1, KCNQ1</i>	GEN-66E	1800
18	Zespół Pendreda		-	-	<i>FOXI1, SLC26A4</i>	GEN-66E	1800
19	Zespół Sticklera		-	-	<i>COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2</i>	GEN-66E	1800
20	Zespół Treacher-Collins		-	-	<i>TCOF1, POLR1C, POLR1D</i>	GEN-66E	1800
21	Zespół Ushera		-	-	<i>CDH23, USH3A, WHRN, VLGR1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, ABHD12, USH2A, HARS</i>	GEN-66E	1800
22	Zespół Waardenburga		-	-	<i>EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10</i>	GEN-66E	1800
23	Zespół Dravet / Dravet-like		-	-	<i>SCN1A + PCDH19, CHD2, HCN1, GABRB3</i>	GEN-66E	1800
24	Zespół Angelmana / Zespół Retta		-	-	<i>UBE3A, CDKL5, FOXP1, CDKL5</i>	GEN-66E	1800
25	Zespół Baraitser-Winter		243310	-	<i>ACTB, ACTG1</i>	GEN-66D	1600
26	Zespół Kabuki		147920	-	<i>KDM6A, KMT2D</i>	GEN-66D	1600
27	Zespół Rubinsteina-Taybiego		180849	-	<i>CREBBP, EP300</i>	GEN-66D	1600
28	Zespół Coffina-Lowry'ego		303600	-	<i>RPS6KA3</i>	GEN-66D	1600
29	Zespół Coffina-Siris		135900	-	<i>ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMRCE1</i>	GEN-66D	1600
30	Zespół Nicolaidesa-Baraistera		601358	-	<i>SMARCA2</i>	GEN-66D	1600
31	Zespół Klippel-Feil		118100	-	<i>GDF3, GDF6, MEOX1</i>	GEN-66D	1600
32	Schwannomatoza		615670	-	<i>LZTR1, SMARCB1</i>	GEN-66D	1600
33	Zespół Floating-Harbor		136140	-	<i>SRCAP</i>	GEN-66D	1600

**ANALIZY WYKONYWANE TECHNIKĄ SEKWENCJONOWANIA METODĄ SANGERA LUB MLPA/MS-MLPA (do ceny badania należy doliczyć koszt izolacji DNA - 50PLN)**

Kolorem zielonym zaznaczono geny, które są analizowane w panelach NGS

1	Izolacja materiału DNA z krwi/tkanek	-	-	-	GEN-13	50
<b>CHOROBY CFTR-ZALĘŻNE</b>						
1	Niepłodność męska	CFTR	277180	Analiza eksonu 10	GEN-01A	180
		AZF	415000	Analiza eksonów 4, 7, 9-11, w tym identyfikacja mutacji F508del i dele2,3 (21kb) Analiza 6 loci chromosomu Y	GEN-01B GEN-01D	400 250
2	Mukowiscydoza (CF)	CFTR	219700	Badanie nosicielstwa jednej dowolnej mutacji w genie CFTR	GEN-02A	180
				Identyfikacja mutacji F508del i mutacji dele2,3(21kb) oraz wszystkich innych mutacji (ponad 70) w eksonie 10	GEN-02B	180
				Test MLPA (P091)	GEN-02J	500
				Analiza wszystkich 27 eksonów	GEN-02F	2450
				Identyfikacja około 700 mutacji w tym 16 mutacji występujących w Polsce najczęściej	GEN-02H	650
				Identyfikacja ponad 500 rzadko występujących mutacji w genie CFTR - analiza eksonów 1-6b,8, 9,18 (uzupełnienie procedury GEN2H)- cz. 1	GEN-02G	900
				Identyfikacja ponad 500 rzadko występujących mutacji w genie CFTR analiza eksonów 12,14a-17a, 19, 22-24 (uzupełnienie procedury GEN2H)- cz. 2	GEN-02I	900
3	Zapalenie trzustki	CFTR, SPINK1, PRSS1	167800	Badanie dwóch dowolnych mutacji w genie CFTR	GEN-02C	300
				Analiza genów: CFTR (ekson 10 + dele2,3 (21kb)), PRSS1 (eksony 2 i 3), SPINK1 (ekson 3)	GEN-03A	440
		CTRC		Analiza genów: CFTR (eksony 4, 9-11 + dele2,3 (21kb)), PRSS1 (eksony 2 i 3), SPINK1 (ekson 3)	GEN-03B	900
		CPA1	114850	Analiza eksonów 2,3,7	GEN-03C	300
				Analiza eksonów 7-10	GEN-03D	500
<b>NEUROLOGIA</b>						
1	Zespół łamliwego chromosomu X (FraX)/ Przedwczesne wygasanie czynności jajników związane z FraX (FXPOF)/ Zespół drżenia i ataksji związany z FraX (FXTAS)	FMR1	FraX 300624 FXPOF 311360 FXTAS 300623	Badanie przesiewowe	GEN-04A	150
				analiza pod kątem obecności premutacji/mutacji (zestaw AmpliX FMR1 PCR Kit)	GEN-04C	600
				Test MS-MLPA (ME029) (tylko chłopcy)	GEN-04D	550
2	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX)	ARX	300419	Analiza wszystkich eksonów	GEN-21A	950
		MECP2	300260	Identyfikacja najczęstszych mutacji w eksonie 2	GEN-21B	250
		MRX	nd	Test MLPA (P015) (zespół duplikacji MECP2)	GEN-21C	390
3	Ataksja Friedreicha (FRDA)	FXN	229300	Test MLPA (16 genów, P106)	GEN-21D	550
				Identyfikacja mutacji dynamicznej	GEN-07A	450
				Analiza eksonów 1-5	GEN-07C	750
4	Zespół Prader-Williego (PWS)	15q11-13	176270	Test MLPA (P316)	GEN-07B	500
				Test metylacji (chromosom 15)	GEN-08A	310
				Analiza mikrosatelitów (chromosom 15q)	GEN-08B	850
5	Zespół Angelmana (AS)	15q11-13	105830	Test MS-MLPA (ME028)	GEN-08C	500
				Test metylacji	GEN-09A	310
				Mikrosatelity (chromosom 15q)	GEN-09B	850
				Test MS-MLPA (ME028)	GEN-09C	500
		UBE3A		Analiza eksonów 7-16	GEN-09G	950
6	Zespół Retta (RTT)/Rett-like	MECP2	312750	Analiza eksonów 2-4	GEN-29A	400
				Test MLPA (P015)	GEN-29B	390
		CDKL5	300672	Analiza sekwencji kodującej	GEN-29C	1500
				Test MLPA (P189)	GEN-29D	390

		<i>FOXP1</i>	613454	Analiza sekwencji kodującej	GEN-29E	450
7	Zespół FG	<i>MED12</i>	305450	Analiza eksonów 21-28, 37	GEN-62A	600
8	Makrocefalia/autyzm	<i>PTEN</i>	605309	Analiza sekwencji kodującej	GEN-72A	800
9	Choroby związane z genem SLC2A1 (zespoły niedoboru transportera glukozy GLUT1)	<i>SLC2A1</i>	606777, 612126,	Analiza sekwencji kodującej	GEN-10A	900
				Test MLPA (P138)	GEN-10B	500
10	Choroby związane z genem SCN1A (zespół Dravet, padaczka uogólniona z drgawkami gorączkowymi plus)	<i>SCN1A</i>	607208, 604403	Analiza sekwencji kodującej	GEN-15A	2450
				Test MLPA (P137)	GEN-15B	390
11	Zespół padaczki i upośledzenia umysłowego kobiet (PCDH19)	<i>PCDH19</i>	300088	Analiza sekwencji kodującej	GEN-48A	850
				Test MLPA (P330)	GEN-48B	390
12	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK2)	<i>PARK2</i>	600116	Analiza sekwencji kodującej	GEN-18A	1250
				Test MLPA (P051, P052)	GEN-18B	500
13	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK6)	<i>PINK1</i>	605909	Analiza sekwencji kodującej	GEN-74A	800
				Test MLPA (P051, P052)	GEN-74B	500
14	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK7)	<i>DJ1</i>	606324	Analiza sekwencji kodującej	GEN-74C	700
				Test MLPA (P051, P052)	GEN-74D	500
15	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK8)	<i>LRRK2</i>	607060	Identyfikacja mutacji p.Gly2019Ser	GEN-20A	200
				Analiza eksonów 30, 31, 34, 35, 41, 48 (panel patogennych mutacji punktowych)	GEN-20B	650
16	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK1 i 4)	<i>SNCA</i>	168601	Analiza eksonów 2 i 3 (panel patogennych mutacji punktowych)	GEN-22A	300
				Test MLPA (P051)	GEN-22B	500
17	Dystonia typ 1 (DYT1)	<i>DYT1</i>	128100	Analiza eksonu 5 pod kątem obecności mutacji c.907_909delGAG	GEN-17A	150
		<i>DYT1, DYT6, DYT12, DYT16</i>	nd	Test MLPA (P059)	GEN-17B	550
18	Dystonia z dyskinezą (DYT6)	<i>THAP1</i>	602629	Analiza sekwencji kodującej	GEN-25A	400
		<i>DYT1, DYT6, DYT12, DYT16</i>	nd	Test MLPA (P059)	GEN-25B	550
19	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa	<i>GCH1</i>	600225	Analiza sekwencji kodującej	GEN-63A	600
				Test MLPA (P099)	GEN-63B	550
		<i>TH</i>	191290	Analiza sekwencji kodującej	GEN-64A	1100
				Test MLPA (P099)	GEN-64B	550
		<i>SPR</i>	182125	Analiza sekwencji kodującej	GEN-65A	300
20	Dystonia typ 8	<i>MR1 (PNKD)</i>	118800	Analiza eksonu 1 (mutacje p.Ala7Val i p.Ala9Val)	GEN-68A	150
21	Dystonia typ 10	<i>PRRT2</i>	614386	Identyfikacja mutacji c.649dupC	GEN-69A	200
				Analiza sekwencji kodującej	GEN-69B	450
22	Dystonia z mioklonią (DYT11)	<i>SGCE</i>	159900	Analiza sekwencji kodującej	GEN-49A	1000
				Test MLPA (P099)	GEN-49B	550
23	Dystonia typ 4 (DYT4)	<i>TUBB4A</i>	128101	Analiza sekwencji kodującej	GEN-80A	650
24	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera (PLP)	<i>PLP1</i>	312080 312920	Analiza sekwencji kodującej	GEN-28A	750
				Test MLPA (P022)	GEN-28B	390
25	Lizencefalia sprzężona z chromosomem X	<i>DCX</i>	300067	Analiza sekwencji kodującej	GEN-78A	700
<b>NIEDOSŁUCH</b>						
1	Głuchota (DFNB)	<i>GJB2</i>	220290	Analiza eksonu 2 i mutacji IVS1+1G>A	GEN-05A	250
				Test MLPA (P163) (geny GJB2, GJB6, GJB3, POU3F4, WFS1)	GEN-05B	500
		<i>GJB6</i>	604418	Analiza eksonu kodującego genu GJB6	GEN-05F	300
				Analiza najczęstszych delecji w genie GJB6: del(GJB6-D13S1830), del(GJB6-D13S1854) (analiza metodą PCR)	GEN-05E	200
2	Głuchota izolowana (DFNB4) oraz zespół Pendreda	<i>SLC26A4</i>	605646	Analiza wybranych eksonów (9-12 i 14)	GEN-05C	500
				Analiza eksonów: 2-8, 13, 15-21	GEN-05D	2000
3	Zespół KID	<i>GJB2</i>	148210	Analiza eksonu 2	GEN-37	200
4	Niedosłuch - delecje	<i>STRC, OTOA</i>		Test MLPA P461	GEN-05G	500

5	Zespół DIS	STRC, CATSPER2	611102	Test MLPA P461	GEN-05G	500
<b>CHOROBY NERWOWO-MIĘŚNIOWE / WIOTKIE DZIECKO</b>						
1	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)	SMN1	SMA-1 253300 SMA-2 253550 SMA-3 253400	Identyfikacja delekcji eksonu 7 SMN1 wraz z oceną liczby kopii SMN1 i SMN2 - test MLPA (P060)	GEN-06B	390
				Badanie nosicielstwa delekcji eksonu 7 SMN1 - test MLPA (P060)	GEN-06B	390
				Analiza sekwencji kodującej	GEN-06C	650
2	Rdzeniowy zanik mięśni, postać przeponowa (SMARD)	IGHMBP2	604320	Analiza sekwencji kodującej	GEN-55A	1000
				Test MLPA (P060)	GEN-55B	500
3	Rdzeniowy zanik mięśni, postać sprzężona z chromosomem X	UBA1	301830	Analiza sekwencji eksonu 15	GEN-55C	250
4				Analiza sekwencji kodującej, z wyjątkiem eksonu 15	GEN-55D	badanie naukowe
5	Rdzeniowy zanik mięśni, postać dominująca	TRPV4	600175	Analiza sekwencji kodującej	GEN-55E	badanie naukowe
6	Miopatia nemaliniowa	ACTA1	161800	Analiza sekwencji kodującej	GEN-73A	500
7	Dystrofia mięśniowa merozyno-ujemna	MTM1	310400	Analiza sekwencji kodującej	GEN-16	badanie naukowe
8	Zespół EMARDD	MEGF10	614399	Analiza sekwencji kodującej	GEN-27A	1650
9	Dystrofia mięśniowa Emeryego-Dreyfussa	LMNA/C	150330	Analiza sekwencji kodującej	GEN-50A	1100
				Test MLPA (P048)	GEN-50B	550
				Analiza sekwencji kodującej	GEN-50C	300
		FHL1	300696	Analiza sekwencji kodującej	GEN-50D	550
<b>RASOPATIE</b>						
1	Zespół Noonan (NS)	PTPN11	163950	Analiza eksonów: 2-4, 7-9, 12, 13	GEN-19A	500
				Analiza eksonów: 1, 5, 6, 10, 11, 14, 15	GEN-19B	600
		SOS1	610733	Analiza eksonów: 4, 5, 7-9, 11-15, 17	GEN-19C	1000
				Analiza eksonów: 2, 3, 6, 10, 16, 18-24	GEN-19D	1450
		RAF1	611553	Analiza eksonów: 7, 12, 14, 17	GEN-19E	300
				Analiza eksonów: 1-6, 8-11, 13, 15, 16	GEN-19F	1450
		KRAS	609942	Analiza sekwencji kodującej	GEN-19G	550
		RIT1	515355	Analiza sekwencji kodującej	GEN-19H	550
NRAS	613224	Analiza sekwencji kodującej	GEN-19J	350		
SHOC2	607721	Analiza eksonu 1 (mutacja p.Ser2Gly)	GEN-19I	150		
2	Zespół sercowo-twarzowo-skrórny (CFC)	BRAF	115150	Analiza eksonów 6, 11-17	GEN-26A	700
		MAP2K1	615279	Analiza eksonów 2, 3, 6	GEN-26B	300
		MAP2K2	616280	Analiza eksonów 2, 3, 7	GEN-26C	300
		KRAS	615278	Analiza sekwencji kodującej	GEN-26D	550
3	Zespół Costello (FCS)	HRAS	218040	Analiza sekwencji kodującej	GEN-33A	400
4	Nerwiakowłóknakowatość typu 1 (choroba von Recklinghausena) (NF1)	NF1	162200	Test MLPA (P081/P082)	GEN-34A	500
				Analiza sekwencji kodującej genu NF1 - sekwencjonowanie mRNA; materiał - krew pobrana na EDTA musi zostać dostarczona do ZGM IMiD w ciągu 24h!!!	GEN-34B	2200
5	Zespół Legiusa	SPRED1	611431	Analiza sekwencji kodującej	GEN-54A	600
				Test MLPA (P295)	GEN-54B	500
6	Zespół Noonan z plamami soczewicowatymi (dawniej zespół LEOPARD)	PTPN11	151100	Analiza eksonów 7, 12, 13	GEN-35A	250
		RAF1	611554	Analiza eksonów 6, 13, 16	GEN-35B	250
<b>INNE ZESPOŁY WAD WRODZONYCH</b>						

1	Choroby IRF-6 zależne; zespół van derWoude (VWS), zespół pletwistości podkolanowej (PPS)	IRF6	119300 119500	Analiza sekwencji kodującej	GEN-36A	700
				Test MLPA (P304)	GEN-36B	390
2	Zespół Andersen-Tawila	KCNJ2	170390	Analiza sekwencji kodującej	GEN-47A	300
3	Zespół Simpsona, Golabiego i Behmela typu 1	GPC3	312870	Analiza sekwencji kodującej	GEN-51A	750
4	Dysplazja przynasadowa McKusicka	RMRP	250250	Analiza całego regionu kodującego RNA	GEN-57	300
5	Zespół Cowdena / Zespół Bannayan-Riley-Ruvalcaba	PTEN	158350 153480	Analiza sekwencji kodującej	GEN-72A	800
				Analiza eksonów 13 i 14	GEN-46A	450
6	Zespół Rapp-Hodgkin	TP63	603273	Analiza pozostałych eksonów genu	GEN-46B	1000
				Analiza sekwencji kodującej	GEN-75A	1400
7	Nerwiakowłóknikowatość typu II	NF2	101000	Test MLPA (P044)	GEN-75B	500
<b>KRANIOSTENOZY I INNE CHOROBY FGFR-ZALÉŻNE</b>						
1	Zespół Saethre-Chotzen	TWIST1	101400	Analiza sekwencji kodującej	GEN-71A	500
2	Zespół Aperta	FGFR2	101200	Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Ser252Trp i p.Pro253Arg	GEN-71B	200
				Analiza sekwencji eksonów 7 i 8 (8 i 10; identyfikacja najczęstszych mutacji)	GEN-71C	300
3	Zespół Pfeiffera/Crouzona	FGFR2	101600 123500	Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro252Arg	GEN-71D	200
				Analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro250Arg	GEN-71E	200
4	Zespół Pfeiffera typ I	FGFR1	101600	Analiza sekwencji eksonu 9, w tym identyfikacja mutacji p.Ala391Glu	GEN-71F	200
5	Zespół Muenke	FGFR3	602849	Analiza sekwencji eksonu 9, w tym identyfikacja mutacji p.Gly380Arg	GEN-71G	200
6	Zespół Crouzona z rogowaceniem ciemnym	FGFR3	612247	Analiza sekwencji eksonu 12, w tym identyfikacja mutacji p.Asn540Lys	GEN-71H	200
7	Achondroplazja	FGFR3	100800			
8	Hypochondroplazja	FGFR3	146000			
9	Kraniostenozy - badanie delecji	nd	nd	Test MLPA (P080)	GEN-71I	500
<b>CHOROBY METABOLICZNE</b>						
1	Fenyloketonuria (PKU)	PAH	261600	Analiza eksonów: 5, 11, 12 w tym identyfikacja mutacji: p.Arg408Trp (R408W), c.1066-11G>A (IVS10-11G>A), c.1315+1G>A (IVS12+1G>A), p.Arg158Gln (R158Q)	GEN-11B	300
				Analiza eksonów 1-4, 6-10, 13	GEN-11C	850
				Test MLPA (P055)	GEN-11D	500
2	Hemochromatoza pierwotna (HFE)	HFE	235200	Identyfikacja mutacji p.Cys282Tyr i p.His63Asp	GEN-14	220
3	Choroba Urbach'a-Wiethe'a, proteinoza lipidalna	ECM1	247100	Analiza sekwencji kodującej	GEN-58	1200
4	Zespół hiperamonemii/hiperinsulinemii	GLUD1	606762	Analiza eksonów 6-12	GEN-59	700
5	Galaktozemia (GALT)	GALT	230400	Analiza eksonów 6-9 (identyfikacja mutacji p.Gln188Arg i p.Lys285Asn)	GEN-24A	350
				Analiza pozostałych eksonów	GEN-24B	450
				Identyfikacja dwóch mutacji - nosicielstwo	GEN-24C	300
6	Zespół Bartha (MGCA2)	TAZ	302060	Analiza sekwencji kodującej	GEN-16	badanie naukowe
<b>GENODERMATOZY</b>						
1	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka – postać dystroficzna, recesywna (epidermolysis bullosa dystrophica, RDEB)	COL7A1	226600	Analiza eksonów: 3-6, 16-20, 40-43, 55-59, 73-75, 92-94, 106-109 (identyfikacja najczęstszych mutacji)	GEN-30A	850
				Analiza pozostałych eksonów	GEN-30C	2200
2	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka – postać dystroficzna, dominująca (epidermolysis bullosa dystrophica, DDEB)	COL7A1	131750	Analiza eksonów 73-75 w tym identyfikacja najczęstszej mutacji p.Gly2043Arg	GEN-30E	250
				Analiza eksonów: 28-72, 76-113	GEN-30F	1625
				Analiza eksonów: 1-27, 114-118	GEN-30G	1175
3	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka – postać łącząca	LAMB3, LAMA3, LAMC2	226650 226700	Analiza genów: LAMB3 (mutacje p.Arg635Ter, c.1439_1443delCGTGT, c.965_966+8del), LAMC2 (mutacja p.Arg349Ter), LAMA3 [mutacja p.Arg661Ter (dawna nazwa R650X)]	GEN-31A	400
		LAMB3		Analiza sekwencji kodującej	GEN-31B	1600

	(epidermolysis bullosa junctional, JEB)	LAMC2	420700	Analiza sekwencji kodującej	GEN-31C	1550
		LAMA3	150292	Analiza sekwencji kodującej	GEN-31D	2500
		COL17A1		Analiza sekwencji kodującej	GEN-31E	3300
4	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka – postać prosta (epidermolysis bullosa simplex, SEB) i APSS	KRT14, KRT5	131900 131800	Analiza wybranych fragmentów genów: KRT5 (eksony 1, 2, 5, 7), KRT14 (eksony 1, 4-7)	GEN-32C	850
		KRT14, KRT5, TGM5	603805	Analiza uzupełniająca genów KRT5 (eksony 3, 4, 6, 8, 9), KRT14 (eksony 2, 3, 8), TGM5 (eksony 2, 3)	GEN-32D	850
5	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka – postać prosta (epidermolysis bullosa simplex, SEB)	KRT5	131900	Analiza sekwencji kodującej	GEN-32A	650
		KRT14	131800	Analiza sekwencji kodującej	GEN-32B	510
6	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka – postać dystroficzna, łącząca i prosta (epidermolysis bullosa dystrophica i simplex)	KRT5, KRT14, COL7A1, LAMA3, LAMC2, LAMB3	131750	Test MLPA (P415 i/lub P416)	GEN-32F	500
			131900			
			131800			
7	Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome)	TGM5	603805	Analiza eksonów 2, 3	GEN-38A	300
				Analiza eksonów 5, 6, 8, 9	GEN-38B	650
				Analiza pozostałych eksonów genu TGM5 (1, 4, 7, 10, 11, 12, 13)	GEN-38C	650
				Analiza sekwencji kodującej	GEN-38D	350
8	Zespół złuszczenia skóry (PSS)	CDSN	602593	Analiza sekwencji kodującej	GEN-39	500
9	Rybia łuska zwykła	FLG	135940	Identyfikacja najczęściej występujących mutacji: p.Arg501Ter i c.2282_2285del4	GEN-40	250
10	Rybia łuska blaszkowata (Lamellar ichthyosis)	TGM1	190195	Analiza sekwencji kodującej	GEN-41	850
11	Zespół Nethertona	SPINK5	605010	Analiza eksonów: 5, 8, 12-15, 18, 19, 22-26	GEN-42A	1250
				Analiza pozostałych eksonów	GEN-42B	1800
12	Zespół Cloustona (dysplazja ektodermalna)	GJB6	604418	Analiza sekwencji kodującej, w tym identyfikacja mutacji p.Gly11Arg i p.Ala88Val	GEN-43	300
13	Erythrodermia ichtiotyczna pęcherzowa (Bullous Ichthyosiform Erythroderma Epidermolytic Ichthyosis Superficial Epidermolytic Ichthyosis)	KRT1	139350	Analiza sekwencji kodującej	GEN-44A	800
		KRT10	148080	Analiza sekwencji kodującej	GEN-44B	800
14	Choroba Hailey-Hailey	ATP2C1	604384	Analiza eksonów 7, 12, 13, 17, 18, 24, 25	GEN-45A	700
				Sekwencjonowanie pozostałych eksonów	GEN-45B	1450
15	Dysplazja ektodermalna hipohydrotyczna sprzężona z X	EDA1	305100	Analiza eksonów 1, 2, 4, 6, 7	GEN-60A	700
				Analiza pozostałych eksonów (3, 5, 8)	GEN-60B	500
16	Rybia łuska sprzężona z chromosomem X	STS	308100	Test MLPA (P160) - identyfikacja delecji/ duplikacji	GEN-76A	500
<b>INNE</b>						
1	Wada cewy nerwowej	MTHFR	601634	Identyfikacja polimorfizmów: 1298A>C i 677C>T	GEN-12	220
2	Zakrzepica (trombofilia wrodzona, nadkrzepliwość), nawracające poronienia	F2	188050, 614390	identyfikacja mutacji c.*97G>A (inna nazwa: 20210G>A)	GEN-56A	200
		F5		Analiza mutacji p.Arg534Gln (inna nazwa: V Leiden, R506Q)	GEN-56B	200
		F2, F5		Analiza mutacji c.*97G>A (inna nazwa 20210G>A) w genie F2 oraz p.Arg534Gln (inna nazwa: V Leiden, R506Q) w genie F5	GEN-56C	350
		F2, F5, MTHFR		Analiza genów: F2 [mutacja c.*97G>A (inna nazwa 20210G>A)], oraz F5 [mutacja p.Arg534Gln (inna nazwa: V Leiden, R506Q)], oraz MTHFR (polimorfizmy: A1298C i C677T)	GEN-56D	450
3	Rodzina polipowatość jelita grubego	APC	175100	Analiza 4 najczęstszych mutacji: c.3927_3931delAAAGA, c3183_3187delACAAA, c.3202_3205delTCAA, p.Tyr500Ter	GEN-70A	550
4	Identyfikacja płci	AMELY, AMELX	-	Określenie płci (test na obecność homolgów amelogeniny)	GEN-61A	200
5	Inaktywacja chromosomu X	AR	-	Status inaktywacji chromosomu X	GEN-53A	300
<b>INFORMACJE DODATKOWE</b>						
1	Identyfikacja dowolnej (pojedynczej) mutacji znajdującej się w ofercie			Z zastosowaniem metody Sangera do sekwencjonowania DNA	GEN-23A	250

2	<b>Badanie "CITO"</b>	<i>Cena danego badania + 30%</i>	-	-
3	<b>DIAGNOSTYKA PRENATALNA</b>	<i>Badania prenatalne są wykonywane po wcześniejszych uzgodnieniach oraz po ustaleniu terminu.</i>		Cena danego badania x2
4	Procedura nie uwzględniona w ofercie	Stosownie do procedury	GEN-16	do uzgodnienia
5	Ocena zanieczyszczenia materiału biologicznego płodu (DNA) materiałem matczynym w diagnostyce prenatalnej	<i>Procedura wykonywana w celu wykluczenia kontaminacji próbki DNA płodu materiałem matczynym w przypadku gdy wynik analizy molekularnej wskazuje na potencjalną możliwość takiego zanieczyszczenia (np. matka jest nosicielką mutacji, którą wykryto w badanym materiale). Badanie wykonywane we współpracy z Pracownią Genetyczną Zakładu Medycyny Sądowej WUM</i>	GEN-20	700+23% VAT