

NAJCZĘŚCIEJ WYBIERANE				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	AKTUALNA CENA DLA PACJENTÓW W 02.2024
LK	Nazwa	Kariotyp	30	590 zł
	Zakres	Badanie kariotypu z limfocytów barwionych metodą GTG.		
	Uwagi	-		
PCR003	Nazwa	Trombophilia pierwotna - badanie podstawowe	30	400 zł
	Zakres	Badanie genu protrombiny F2 (mutacja: G20210A) oraz badanie genu czynnika V Leiden (mutacja: G1691A).		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
PCR004	Nazwa	AZF	30	540 zł
	Zakres	Badanie mikrodelekcji chromosomu Y w zakresie regionu AZF – 15 markerów STS. Określenie płci chromosomowej.		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
PCR002	Nazwa	Hemochromatoza - badanie podstawowe	30	400 zł
	Zakres	Badanie mutacji markerowych H63D, C282Y, S65C w obrębie genu <i>HFE</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
PCR001	Nazwa	Celiakia	30	430 zł
	Zakres	Genotypowanie układu HLA-DQ2/DQ8.		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
BNC001	Nazwa	Badanie najczęstszych mutacji w genach <i>BRCA1</i> i <i>BRCA2</i>	30	420 zł
	Zakres	Badanie mutacji <i>BRCA1</i> : 185delAG, 4153delA, 5382insC, 3819delGTA, 3875delGCT, T181G (Cys61Gly), 2080delA oraz <i>BRCA2</i> : 6174delT		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
BNC002	Nazwa	Badanie najczęstszych mutacji w genie <i>CHEK2</i>	50	630 zł
	Zakres	Badanie dwóch mutacji: c.509_510 delGA i c.172_175 delTTGT		
	Uwagi	Analiza wariantów metodą sekwencjonowania Sangera.		
BNC003	Nazwa	Badanie najczęstszych mutacji w genie <i>PALB2</i>	50	630 zł
	Zakres	Badanie trzech mutacji: IVS2+1G>A, 1100delC, del5395		
	Uwagi	Analiza wariantów metodą sekwencjonowania Sangera.		
SEQ001	Nazwa	Niedosłuch niesyndromiczny - najczęstsze mutacje	50	630 zł
	Zakres	Badanie pod kątem nosicielstwa mutacji c.35del oraz c.310_323del w genie <i>GJB2</i> (NM_004004.6)		
	Uwagi	Analiza wariantów metodą sekwencjonowania Sangera.		
SEQ002	Nazwa	Niedobór alfa1-antytrypsyny (AAT)	50	630 zł
	Zakres	Badanie polega na analizie sekwencji kodującej genu <i>SERPINA1</i> i określeniu obecności alleli M, S, Z i Null.		
	Uwagi	Badanie techniką sekwencjonowania metodą Sangera.		
SEQ003	Nazwa	Zespół Gilberta (hiperbilirubinemia)	50	630 zł
	Zakres	Badanie liczby powtórzeń (TA) w promotorze genu <i>UGT1A1</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką sekwencjonowania metodą Sangera.		
NGS111	Nazwa	Sekwencjonowanie dowolnego genu metodą NGS	50	1 540 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie wybranego genu metodą sekwencjonowania następnej generacji.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV.		
NGS000	Nazwa	Sekwencjonowanie dowolnego panelu genów metodą NGS	50	2 540 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie wybranych genów metodą sekwencjonowania następnej generacji.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV		
WES000	Nazwa	Sekwencjonowanie całoeksomowe	50	4 390 zł
	Zakres	Badanie sekwencji kodujących wszystkich genów metodą sekwencjonowania następnej generacji.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV		
WES002	Nazwa	Sekwencjonowanie całoeksomowe dwóch pacjentów jednocześnie	50	8 140 zł
	Zakres	Badanie sekwencji kodujących wszystkich genów metodą sekwencjonowania następnej generacji w układzie DUO.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV.		
WES003	Nazwa	Sekwencjonowanie całoeksomowe probanta oraz rodziców	50	11 890 zł
	Zakres	Badanie sekwencji kodujących wszystkich genów metodą sekwencjonowania następnej generacji w układzie TRIO.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV.		
BEC	Nazwa	Test Bladder EpiCheck	10	910 zł
	Zakres	Badanie 15 biomarkerów w celu monitorowania nawrotów raka pęcherza moczowego lub diagnostyki raka pęcherza moczowego i nowotworów górnych dróg moczowych.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV.		

AUDIOLOGIA I LARYNGOLOGIA				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
NGS001	Nazwa	Neuropatia słuchowa	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów <i>ATP1A3</i> , <i>DFNB59</i> , <i>OPA1</i> , <i>OTOF</i> , <i>DIAPH3</i>		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS002	Nazwa	Głuchota i wady wrodzone narządu słuchu	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 53 genów związanych z głuchotą oraz wadami wrodzonymi uszu m.in. mikrocją, malformacjami ucha zewnętrznego.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS003	Nazwa	Choroba Meniere'a	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 130 genów związanych z rodzinną postacią choroby Meniere'a.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS067	Nazwa	Niedosłuch niesyndromiczny (monogenowy)	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 417 genów związanych z niedosłuchem o podłożu genetycznym.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
SEQ001	Nazwa	Niedosłuch niesyndromiczny - najczęstsze mutacje	50	640 zł
	Zakres	Badanie pod kątem nosicielstwa mutacji c.35del oraz c.310_323del w genie <i>GJB2</i> (NM_004004.6)		
	Uwagi	Analiza wariantów metodą sekwencjonowania Sangera.		

NGS004	Nazwa	Atrezja nozdrzy	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 13 genów związanych z atrezją nozdrzy tylnych.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS005	Nazwa	Zespół Alporta	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 8 genów związanych z zespołem Alporta oraz krwinkomoczem.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS006	Nazwa	Zespół skrzelowo-uszno-nerkowy (BOR)	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 4 genów związanych z zespołem skrzelowo-usznym (BOS) oraz skrzelowo-uszno-nerkowym (BOR).		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS007	Nazwa	Zespół Pendreda	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 3 genów związanych z zespołem Pendreda.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS008	Nazwa	Zespół Sticklera	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 8 genów związanych z zespołem Sticklera.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS009	Nazwa	Zespół Ushera	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 21 genów związanych z zespołem Ushera.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS010	Nazwa	Zespół Waardenburga	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 7 genów związanych z zespołem Waardenburga oraz piebaldyzmem		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS011	Nazwa	Wrodzona naczyniakowatość krwotoczna (choroba Rendu-Oslera-Webera)	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 6 genów związanych z wrodzoną naczyniakowatością krwotoczną.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

DERMATOLOGIA I STOMATOLOGIA					
Kod badania	Opis badania			czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
NGS340	Nazwa	Amelogenesis imperfecta - zaburzenia szkliwienia zębów		50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 40 genów związanych z Amelogenesis imperfecta.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS163	Nazwa	Dysplazje ektodermalne		50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 83 genów związanych z dysplazjami ektodermalnymi.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS012	Nazwa	Neurofibromatozy, plamy CAL		50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 39 genów związanych z monogenowymi przyczynami plam typu CAL, w tym neurofibromatoza typu 1 i 2 oraz zespół Legiusa.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
MLP081	Nazwa	Neurofibromatoza typu 1		50	1 020 zł
	Zakres	Wykrywanie delekcji i duplikacji w obrębie genu <i>NF1</i> .			
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.			
NGS165	Nazwa	Rybiał łuska i erytrokeratodermia		50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 76 genów związanych z rybią łuską (ichtiozą), keratodermią oraz erytrokeratodermią.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS013	Nazwa	Izolowana hipo/oligodontcja		50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 10 genów związanych z izolowaną agenezją zębów.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS164	Nazwa	Epidermolysis bullosa i wrodzona kruchość skóry		50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 47 genów związanych z pęcherzowym oddzieleniem naskórka (epidermolysis bullosa) oraz wrodzoną kruchością skóry.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS014	Nazwa	Rozszczep wargi i/lub podniebienia		50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 304 genów związanych z monogenowymi przyczynami rozszczepu wargi i rozszczepu podniebienia.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS039	Nazwa	Albinizm i wrodzony oczopląs		50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 41 genów związanych z albinizmem oraz wrodzonym oczopląsem.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS101	Nazwa	Zespół Ehlersa-Danlosa		50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 64 genów związanych z monogenowymi przyczynami zespołu Ehlersa-Danlosa.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS227	Nazwa	Xeroderma pigmentosum		50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 21 genów związanych z rozpoznaniem xeroderma pigmentosum			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS015	Nazwa	Stwardnienie guzowate		50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów <i>TSC1</i> oraz <i>TSC2</i> .			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS016	Nazwa	Zespół Adamsa i Olivera		50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 8 genów związanych z zespołem Adamsa i Olivera.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS017	Nazwa	Zespół Hermańskiego i Pudlaka		50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 23 genów związanych z zespołem Hermańskiego i Pudlaka.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS018	Nazwa	Progeria i zespoły progeoidalne		50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 17 genów związanych z progerią (zespołem Hutchinson-Gilford) oraz zespołami progeoidalnymi.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			

NGS019	Nazwa	Zespół Waardenburga	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 7 genów związanych z zespołem Waardenburga oraz piebaldyzmem		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS020	Nazwa	Wrodzone zgrubienie paznokci (pachyonychia)	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 7 genów związanych z wrodzoną pachyonychią.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

GASTROENTEROLOGIA				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
PCR001	Nazwa	Celiakia	30	440 zł
	Zakres	Genotypowanie układu HLA-DQ2/DQ8.		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
MLP098	Nazwa	Choroba Wilsona	50	800 zł
	Zakres	Badanie obecności mutacji R778L (c.2333G>T), A874V (c.2621C>T), H1069Q (c.3207C>A), N1270S (c.3809A>G), c.-441_427del15 (158P-DEL) oraz delekcji i duplikacji w obrębie genu <i>ATP7B</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.		
SEQ002	Nazwa	Niedobór alfa1-antytrypsyny	50	640 zł
	Zakres	Badanie polega na analizie sekwencji kodującej genu <i>SERPINA1</i> i określeniu obecności alleli M, S, Z i Null.		
	Uwagi	Badanie techniką sekwencjonowania metodą Sangera.		
SEQ003	Nazwa	Zespół Gilberta (hiperbilirubinemia)	50	640 zł
	Zakres	Badanie liczby powtórzeń (TA) w promotorze genu <i>UGT1A1</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką sekwencjonowania metodą Sangera.		
NGS171	Nazwa	Cholestaza	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 75 genów związanych z cholestazą, w tym genów związanych z zespołem Alagille'a, Criglera-Najjara, Dubina-Johnsona, cytrulinemią typu 2 oraz wewnątrzwątrobową cholestazą ciężarnych.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS331	Nazwa	Niewydolność jelit i wrodzona biegunka	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 47 genów związanych z wrodzoną biegunką oraz niewydolnością jelit.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS021	Nazwa	Choroba Hirschsprunga	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 63 genów związanych z rodzinną postacią choroby Hirschsprunga.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS175	Nazwa	Zapalenia trzustki	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 18 genów związanych z genetycznymi przyczynami zapaleń trzustki.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS173	Nazwa	Torbielowatość wątroby	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 20 genów związanych z genetycznymi przyczynami zapaleń trzustki.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

HEMATOLOGIA				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
PCR002	Nazwa	Hemochromatoza - badanie podstawowe	30	410 zł
	Zakres	Badanie mutacji markerowych H63D, C282Y, S65C w obrębie genu <i>HFE</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
NGS096	Nazwa	Hemochromatoza i inne zaburzenia metabolizmu żelaza - badanie rozszerzone	50	410 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 26 genów związanych z zaburzeniami gospodarki żelaza.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS022	Nazwa	Anemia	50	410 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 88 genów związanych z niedokrwistością. Panel niezalecany w przypadku podejrzenia alfa-talasemii (mutacje <i>HBA1</i> i <i>HBA2</i>) oraz hemofilii związanej z inwersją w obrębie genu <i>F8</i> .		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS090	Nazwa	Krwawienia i zaburzenia płytek krwi (koagulopatie)	50	410 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 116 genów związanych z nadmiernym krwawieniem. Panel niezalecany w przypadku podejrzenia hemofilii związanej z inwersją w obrębie genu <i>F8</i> .		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS023	Nazwa	Niewydolność szpiku	50	410 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 156 genów związanych z niewydolnością szpiku.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
PCR003	Nazwa	Trombophilia pierwotna - badanie podstawowe	30	410 zł
	Zakres	Badanie genu protrombiny F2 (mutacja: G20210A) oraz badanie genu czynnika V Leiden (mutacja: G1691A).		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
NGS024	Nazwa	Trombophilia pierwotna - badanie rozszerzone	50	410 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 12 genów związanych z trombofilią pierwotną.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS025	Nazwa	Wrodzona neutropenia	50	410 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 28 genów związanych z neutropenią.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS026	Nazwa	Wrodzona trombocytopenia	50	410 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 37 genów związanych z trombocytopenią.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS027	Nazwa	Anemia Diamonda-Blackfana	50	410 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 14 genów związanych z niedokrwistością Diamonda i Blackfana.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS028	Nazwa	Anemia Fanconiego	50	410 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 24 genów związanych z niedokrwistością Fanconiego.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

NGS017	Nazwa	Zespół Hermańskiego i Pudlaka	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 23 genów związanych z zespołem Hermańskiego i Pudlaka.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

NGS029	Nazwa	Zaburzenia struktury krwinek czerwonych	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 7 genów związanych z zaburzeniami struktury krwinek czerwonych m.in. sferocytozą.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

KARDIOLOGIA				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
NGS030	Nazwa	Tętniaki oraz rozwarstwienie aorty	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 65 genów związanych z tętniakami aorty oraz rozwarstwieniem aorty.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS044	Nazwa	Arytmie	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 62 genów związanych z arytmiami.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS045	Nazwa	Kardiomiopatie	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 217 genów związanych z kardiomiopatiami.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS127	Nazwa	Zespół Long-QT	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 23 genów związanych z zespołem wydłużonego odcinka QT.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS130	Nazwa	Zespół Short-QT	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 38 genów związanych z zespołem krótkiego odcinka QT.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS101	Nazwa	Zespół Ehlersa-Danlosa	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 80 genów związanych z monogenowymi przyczynami zespołu Ehlersa-Danlosa.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS033	Nazwa	Zespół Marfana	50	1 550 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genu <i>FBN1</i> .		
	Uwagi	Sekwencjonowanie jednego genu metodą NGS z analizą CNV.		
NGS034	Nazwa	Zespół Noonan i inne RASopatie	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 36 genów związanych z RASopatiami, w tym z zespołem Noonan.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS035	Nazwa	Hipercholesterolemia - badanie podstawowe	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów <i>LDLR</i> , <i>APOB</i> , <i>PCSK9</i> i <i>LDLRAP1</i> . Kwalifikacja do leczenia inhibitorami PCSK9.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS036	Nazwa	Hipercholesterolemia - badanie rozszerzone	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 43 genów związanych z hipercholesterolemią rodzinną.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS188	Nazwa	Nadciśnienie płucne	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 21 genów związanych z nadciśnieniem płucnym.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS037	Nazwa	Nadciśnienie o wczesnym początku	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 27 genów związanych z nadciśnieniem w młodym wieku.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

ENDOKRYNOLOGIA				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
LK	Nazwa	Kariotyp	30	600 zł
	Zakres	Badanie kariotypu z limfocytów barwionych metodą GTG.		
	Uwagi	-		
NGS146	Nazwa	Zaburzenia rozwoju płciowego	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 69 genów związanych z zaburzeniami cięsnio-płciowymi.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS141	Nazwa	Cukrzyca monogenowa	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 75 genów związanych z cukrzycami o potencjalnej przyczynie monogenowej.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS143	Nazwa	Cukrzyca noworodków	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 41 genów związanych z cukrzycami o początku w okresie noworodkowym.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS145	Nazwa	Wrodzona niedoczynność tarczycy	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 37 genów związanych z wrodzoną niedoczynnością tarczycy.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS151	Nazwa	Wrodzona niedoczynność przytarczyc	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 11 genów związanych z rodzinną niedoczynnością przytarczyc.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
MLP050	Nazwa	Wrodzony przerost nadnerczy	50	800 zł
	Zakres	Wykrywanie delecji i duplikacji w obrębie genu <i>CYP21A</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.		
NGS038	Nazwa	Hipogonadyzm hipogonadotropowy	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 47 genów związanych z hipogonadyzmem hipogonadotropowym m.in. zespołem Kalimana.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

NGS149	Nazwa	Otyłość	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 47 genów związanych z otyłością o wczesnym początku.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS040	Nazwa	Przedwczesne wygasanie funkcji jajników	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 67 genów związanych z przedwczesnym wygasaniem funkcji jajników. Badanie nie pokrywa zespołu FXPOI.		

Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.	
-------	---	--

OKULISTYKA				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
NGS041	Nazwa	Bezocze lub małocze (anophthalmia/microphthalmia)	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 63 genów związanych z przedwczesnym wygasaniem funkcji jajników. Badanie nie pokrywa zespołu FXPOI.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS042	Nazwa	Achromatopsja	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 8 genów związanych z achromatopsją.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS039	Nazwa	Albinizm i wrodzony oczopląs	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 41 genów związanych z albinizmem oraz wrodzonym oczopląsem.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS043	Nazwa	Zespół Bardeta i Biedla	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 27 genów związanych z zespołem Bardeta-Biedla oraz zespołem Alstroma.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS031	Nazwa	Zaćma wrodzona	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 201 genów związanych z obustronną zaćmą, podejrzeniem zaćmy wrodzonej oraz zaćmy wieku dziecięcego.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS032	Nazwa	Choroby siatkówki	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 410 genów związanych z chorobami siatkówki. Badanie nie wykrywa mutacji w DNA mitochondrialnym.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS046	Nazwa	Retinitis pigmentosa	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 122 genów związanych z retinitis pigmentosa. Badanie nie wykrywa mutacji w DNA mitochondrialnym.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS047	Nazwa	Dystrofia rogówki	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 29 genów związanych z rozpoznaniem lub klinicznym podejrzeniem dystrofii rogówki.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS048	Nazwa	Wrodzone podwichnięcie soczewek	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 14 genów związanych z ectopia lentis.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS049	Nazwa	Zespół Jouberta	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 36 genów związanych z klinicznym podejrzeniem zespołu Jouberta.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS050	Nazwa	Jaskra	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 232 genów związanych z rozpoznaniem jaskry wrodzonej.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
WES001	Nazwa	Okulistyczne choroby mitochondrialne	50	2 780 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 37 genów mitochondrialnych pod kątem mutacji związanych chorobami narządu wzroku m.in. neuropatią nerwów wzrokowych Lebera.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS051	Nazwa	Neuropatia nerwów wzrokowych	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 65 genów związanych z neuropatią nerwów wzrokowych. Badanie nie wykrywa mutacji w DNA mitochondrialnym.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS052	Nazwa	Zespół Senior-Loken	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 9 genów związanych z nefronoftyzą z dystrofią siatkówki (zespołem Seniora i Lokena).		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS053	Nazwa	Dysplazja przegrodowo-ocznna	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów HESX1, OTX2, PAX6 oraz SOX2 związanych z dysplazją przegrodowo-oczną.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS008	Nazwa	Zespół Sticklera	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 8 genów związanych z zespołem Sticklera.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS009	Nazwa	Zespół Ushera	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 21 genów związanych z zespołem Ushera.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS054	Nazwa	Witreoaretinopatia proliferacyjna	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 24 genów związanych z witreoaretinopatią proliferacyjną (PVR).		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

IMMUNOLOGIA				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
NGS055	Nazwa	Choroby autoimmunologiczne	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 47 genów związanych z chorobami autoimmunologicznymi takimi jak choroby zapalne jelit, łuszczycy.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

NGS023	Nazwa	Niewydolność szpiku	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 156 genów związanych z niewydolnością szpiku.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS056	Nazwa	Przewlekła granulomatoza	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 8 genów związanych z przewlekłą chorobą zarninową.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
	Nazwa	Zaburzenia układu dopęlniacza		1 950 zł

NGS057	Zakres	Sekwencjonowanie 80 genów związanych z deficytem składowych układu dopełniacza.	50	
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS058	Nazwa	Niedobór odporności	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 540 genów związanych z pierwotnym niedoborem odporności oraz chorobami zapalnymi jelit.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS025	Nazwa	Wrodzona neutropenia	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 28 genów związanych z neutropenią.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

MALFORMACJE I DYSPLAZJE				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
NGS014	Nazwa	Rozszczep wargi i/lub podniebienia	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 304 genów związanych z monogenowymi przyczynami rozszczepu wargi i rozszczepu podniebienia.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS104	Nazwa	Zespół Kabuki	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 9 genów związanych z zespołem Kabuki oraz zespołami o podobnym fenotypie		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS105	Nazwa	Dysplazja kości promieniowej	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 60 genów związanych z zespołami przebiegającymi z dysplazją kości promieniowej m.in. anemia falcogniego, zespół TAR, zespół Holt i Orama.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS034	Nazwa	Zespół Noonan i inne RASopatie	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 36 genów związanych z RASopatiami, w tym z zespołem Noonan.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS106	Nazwa	Małogłowie	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 267 genów związanych z mikrocefalią		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS107	Nazwa	Fenotyp VACTERL-like	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 62 genów związanych z zespołami do różnicowania z sekwencją VACTERL.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS227	Nazwa	Xeroderma pigmentosum	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 21 genów związanych z rozpoznaniem xeroderma pigmentosum		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS108	Nazwa	Kraniosynostozy	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 195 genów związanych z kraniosynostozami		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS109	Nazwa	Zespół Cornelia de Lange	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 6 genów związanych z zespołem Cornelia de Lange		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS016	Nazwa	Zespół Adamsa i Olivera	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 8 genów związanych z zespołem Adamsa i Olivera.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS110	Nazwa	Artrogrypoza	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 280 genów związanych z wrodzoną sztywnością stawów		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS112	Nazwa	Niski wzrost	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 100 genów związanych z niskim wzrostem uwarunkowanym genetycznie.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS113	Nazwa	Wrodzona łamliwość kości	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 87 genów związanych z wrodzoną łamliwością kości.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS114	Nazwa	Dysplazje szkieletowe	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 608 genów związanych z dysplazjami szkieletowymi.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS008	Nazwa	Zespół Sticklera	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 8 genów związanych z zespołem Sticklera.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS115	Nazwa	Egzostozy	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów <i>EXT1</i> i <i>EXT2</i>		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS116	Nazwa	Wielkogłowie i zespoły z nadmiernym wzrostem	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 48 genów związanych z makrocefalią oraz zespołami overgrowth		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
MLP245	Nazwa	Zespoły mikrodelecyjne	50	700 zł
	Zakres	Wykrywanie delecji i duplikacji związanych z zespołami objętymi zestawem sond P245.		
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.		
MLP018	Nazwa	Niski wzrost związany z genem <i>SHOX</i>	50	800 zł
	Zakres	Wykrywanie delecji i duplikacji w obrębie genu <i>SHOX</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.		
ME028	Nazwa	Zespół Pradera-Willego i Angelmana	50	820 zł
	Zakres	Badanie zaburzeń metylacji związanych z zespołem Pradera Willego i Angelmana: PWS/AS region (15q11-13), <i>MKRN3</i> , <i>MAGEL2</i> , <i>NDN</i> , <i>SNRPN</i> , <i>UBE3A</i> , <i>ATP10A</i> , <i>GABRB3</i> , <i>OCA2</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.		
ME030	Nazwa	Zespół Silvera-Russella i Beckwitha-Wiedemanna	50	820 zł
	Zakres	Badanie zaburzeń metylacji związanych z zespołem Silvera-Russella i Beckwitha-Wiedemanna: 11p15 region, <i>H19</i> , <i>IGF2</i> , <i>CDKN1C</i> , <i>KCNQ1</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.		
	Nazwa	Zespół Silvera-Russella (II etap diagnostyki), Temple i Kagami-Ogata		820 zł

ME032	Zakres	Badanie zaburzeń metylacji związanych z zespołem Silvera-Russella, Temple i Kagami-Ogata: Chr. 6q24; 7p12; 7q32; 14q32	50	
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.		
NGS053	Nazwa	Dysplazja przegrodowo-ocznna	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów <i>HESX1</i> , <i>OTX2</i> , <i>PAX6</i> oraz <i>SOX2</i> związanych z dysplazją przegrodowo-oczną.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

GINEKOLOGIA I ANDROLOGIA				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
LK	Nazwa	Kariotyp	30	600 zł
	Zakres	Badanie kariotypu z limfocytów barwionych metodą GTG.		
	Uwagi	-		
PCR003	Nazwa	Trombofilia pierwotna - badanie podstawowe	30	410 zł
	Zakres	Badanie genu protrombiny F2 (mutacja: G20210A) oraz badanie genu czynnika V Leiden (mutacja: G1691A).		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
PCR004	Nazwa	AZF	30	550 zł
	Zakres	Badanie mikrodelecji chromosomu Y w zakresie regionu AZF – 15 markerów STS. Określenie płci chromosomowej.		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
PCR005	Nazwa	Genotypowanie HPV	30	300 zł
	Zakres	Wykrywanie infekcji HPV (14 onkogennych genotypów wysokiego ryzyka).		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
NGS040	Nazwa	Przedwczesne wygasanie funkcji jajników	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 67 genów związanych z przedwczesnym wygasaniem funkcji jajników. Badanie nie pokrywa zespołu FXPOI.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS146	Nazwa	Zaburzenia rozwoju płciowego	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 69 genów związanych z zaburzeniami cielesno-płciowymi.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS117	Nazwa	Nieplodność kobieca	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 132 genów związanych z nieplodnością kobiecą. Badanie nie zawiera badania ekspansji genu <i>FMRI</i> .		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS118	Nazwa	Nieplodność męska	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 167 genów związanych z nieplodnością męską.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

CHOROBY METABOLICZNE				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
NGS059	Nazwa	Niedobór koenzymu Q10	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 15 genów związanych z niedoborem koenzymu Q10		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS060	Nazwa	Wrodzone zaburzenia glikozylacji	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 116 genów związanych z wrodzonymi zaburzeniami glikozylacji.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS061	Nazwa	Hiperamonemia i zaburzenia cyklu mocznikowego	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 106 genów związanych z wrodzonymi zaburzeniami glikozylacji.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS062	Nazwa	Pierwotna kwasica ketonowa	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 45 genów związanych z pierwotną kwasicą ketonową.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS063	Nazwa	Mukopolisacharydozy	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 18 genów związanych z mukopolisacharydozami, chorobą Gauchera oraz chorobą Fabry'ego.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS064	Nazwa	Choroby peroksysomalne	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 38 genów związanych z chorobami peroksysomalnymi.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS065	Nazwa	Szeroki panel metaboliczny	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 716 genów związanych z chorobami metabolicznymi związanymi z mutacjami w genomie jądrowym.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
WES004	Nazwa	Choroby mitochondrialne	50	2 780 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 484 genów związanych z chorobami mitochondrialnymi związanymi z mutacjami w genomie jądrowym oraz mitochondrialnym.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS066	Nazwa	Porfiria wrodzona	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 9 genów związanych z porfirią wtórną (wrodzoną).		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

NGS149	Nazwa	Otyłość	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 47 genów związanych z otyłością o wczesnym początku.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

NEFROLOGIA I UROLOGIA				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
NGS005	Nazwa	Zespół Alporta / krwinkomocz	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 8 genów związanych z zespołem Alporta oraz krwinkomoczem.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS068	Nazwa	Ciliopatie	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 300 genów związanych z ciliopatiami.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

NGS043	Nazwa	Zespół Bardeta i Biedla	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 27 genów związanych z zespołem Bardeta-Biedla oraz zespołem Alstroma.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS069	Nazwa	Zespół Barttera	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 10 genów związanych z zespołem Barttera.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS006	Nazwa	Zespół skrzelowo-uszno-nerkowy (BOR)	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 4 genów związanych z zespołem skrzelowo-uszno-nerkowym (BOS) oraz skrzelowo-uszno-nerkowym (BOR).		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS070	Nazwa	Torbielowatość nerek	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 72 genów związanych z torbielowatością nerek.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS071	Nazwa	Moczówka prosta	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 5 genów związanych z moczówką prostą.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS072	Nazwa	Zespół hemolityczno - mocznicowy	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 9 genów związanych z zespołem hemolityczno - mocznicowym.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS073	Nazwa	Hipomagnezemia	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 19 genów związanych z hipomagnezemią		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS074	Nazwa	Krzywica hipofosfatemiczna	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 18 genów związanych z krzywicą hipofosfatemiczną		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS049	Nazwa	Zespół Jouberta	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 36 genów związanych z klinicznym podejrzeniem zespołu Jouberta.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS075	Nazwa	Zespół Liddle'a	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 2 genów związanych z klinicznym podejrzeniem zespołu Liddle'a.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS076	Nazwa	Zespół Meckela	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 13 genów związanych z klinicznym podejrzeniem zespołu Meckela		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS149	Nazwa	Otyłość	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 47 genów związanych z otyłością o wczesnym początku.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS077	Nazwa	Kamica nerkowa	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 51 genów związanych z genetycznym podłożem kamicy nerkowej.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS078	Nazwa	Nefronoftyza	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 20 genów związanych z nefronoftyzą		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS079	Nazwa	Zespół nerczycowy	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 96 genów związanych z klinicznym podejrzeniem zespołu nerczycowego		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS080	Nazwa	Pierwotna dyskineza rzęsek	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 140 genów związanych z pierwotną dyskinezą rzęsek		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS081	Nazwa	Pierwotna hiperoksaluria	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 3 genów związanych z klinicznym podejrzeniem pierwotnej hiperoksalurii.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS082	Nazwa	Pseudohipoadosteronizm	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 10 genów związanych z klinicznym podejrzeniem pseudohipoadosteronizmu		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS083	Nazwa	Malformacje nerkowe	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 27 genów związanych z malformacjami nerek		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS084	Nazwa	Tubulopatie	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 65 genów związanych z tubulopatiami		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS052	Nazwa	Zespół Senior-Loken	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 9 genów związanych z nefronoftyzą z dystrofią siatkówki (zespołem Seniora i Lokena).		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
BEC	Nazwa	Test Bladder EpiCheck	10	920 zł
	Zakres	Badanie 15 biomarkerów w celu monitorowania nawrotów raka pęcherza moczowego lub diagnostyki raka pęcherza moczowego i nowotworów górnych dróg moczowych.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV.		

NEUROLOGIA					
Kod badania	Opis badania			czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
NGS085	Nazwa	Stwardnienie zanikowe boczne		50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 38 genów związanych ze stwardnieniem zanikowym bocznym oraz chorobami neuronu ruchowego.			
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.			
NGS086	Nazwa	Ataksja wrodzona o początku w wieku dziecięcym		50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 482 genów związanych z ataksjami wrodzonymi o początku w dzieciństwie. Badanie nie zawiera badania ekspansji.			

	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS087	Nazwa	Ataksja wrodzona o początku w wieku dorosłym	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 260 genów związanych z ataksjami wrodzonymi o początku w wieku dorosłym. Badanie nie zawiera badania ekspansji.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS088	Nazwa	Autyzm	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 735 genów związanych z zaburzeniami ze spektrum autyzmu.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS089	Nazwa	Polineuropatie	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 282 genów związanych z polineuropatiami wrodzonymi		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS091	Nazwa	Padaczka	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 814 genów związanych z padaczkami o wczesnym początku, drgawkami gorączkowymi oraz padaczkami syndromicznymi.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS059	Nazwa	Niedobór koenzymu Q10	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 15 genów związanych z niedoborem koenzymu Q10		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS381	Nazwa	Dystrofia mięśniowa i miopatie	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 457 genów związanych z dystrofiami mięśniowymi oraz miopatiami.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS092	Nazwa	Demencja o wczesnym początku i otępienie czołowo-skroniowe	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 42 genów związanych z demencją o wczesnym początku oraz otępieniem skroniowo-czołowym.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS093	Nazwa	Dystonia, płasawica i powiązane zaburzenia ruchowe - wieku dziecięcego	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 937 genów związanych z dystonią, płasawicą oraz innymi zaburzeniami ruchowymi o początku w wieku dziecięcym. Badanie nie zawiera badania ekspansji w genie <i>HTT</i> .		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS094	Nazwa	Dystonia, płasawica i powiązane zaburzenia ruchowe - wieku dorosłego	50	2 050 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 937 genów związanych z dystonią, płasawicą oraz innymi zaburzeniami ruchowymi o początku w wieku dorosłym. Badanie nie zawiera badania ekspansji w genie <i>HTT</i> .		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS095	Nazwa	Leukodystrofia i leukoencefalopatia	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 81 genów związanych z klinicznym podejrzeniem leukodystrofii lub leukoencefalopatii.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS097	Nazwa	Migreny	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 10 genów związanych z wrodzonymi przyczynami migreny.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
MLP034	Nazwa	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a i Beckera	50	1 020 zł
	Zakres	Wykrywanie delekcji i duplikacji w obrębie genu <i>DMD</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.		
MLP021	Nazwa	Rdzeniowy zanik mięśni	10	750 zł
	Zakres	Wykrywanie delekcji i duplikacji w obrębie genów <i>SMN1</i> i <i>SMN2</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.		
NGS098	Nazwa	Zespół CADASIL i CARASIL	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów <i>NOTCH3</i> i <i>HTRA1</i> związanych z zespołem CADASIL/CARASIL.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS099	Nazwa	Choroba Parkinsona	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 59 genów związanych z genetycznym podłożem choroby Parkinsona.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS066	Nazwa	Porfiria wrodzona	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 9 genów związanych z porfirią wtórną (wrodzoną).		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS015	Nazwa	Stwardnienie guzowate	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów <i>TSC1</i> oraz <i>TSC2</i> .		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
WES005	Nazwa	Niepełnosprawność intelektualna	50	2 780 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 2657 genów związanych z niepełnosprawnością intelektualną.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

PULOMONOLOGIA				
Kod badania		Opis badania	czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
NGS068	Nazwa	Ciliopatie	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 300 genów związanych z ciliopatiami.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS100	Nazwa	Hipowentylacja i bezdech	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 15 genów związanych z centralną hipowentylacją oraz bezdechem.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS102	Nazwa	Niedobór surfaktantu	50	1 900 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 8 genów związanych z niedoborem surfaktantu.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS017	Nazwa	Zespół Hermańskiego i Pudlaka	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 23 genów związanych z zespołem Hermańskiego i Pudlaka.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGS188	Nazwa	Nadciśnienie płucne	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 21 genów związanych z nadciśnieniem płucnym.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

NGS103	Nazwa	Rozstrzenie oskrzeli	50	1 950 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 18 genów związanych wrodzonym podłożem rozstrzeni oskrzeli.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

ONKOLOGIA - BADANIA GERMINALNE				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
BNC001	Nazwa	Badanie najczęstszych mutacji w genach <i>BRCA1</i> i <i>BRCA2</i>	30	430 zł
	Zakres	Badanie mutacji BRCA1: 185delAG, 4153delA, 5382insC, 3819delGTAA, 3875delGTCT, T181G (Cys61Gly), 2080delA oraz BRCA2: 6174delT		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
BNC002	Nazwa	Badanie najczęstszych mutacji w genie <i>CHEK2</i>	50	640 zł
	Zakres	Badanie dwóch mutacji: c.509_510 delGA i c.172_175 delTTGT		
	Uwagi	Analiza wariantów metodą sekwencjonowania Sangera.		
BNC003	Nazwa	Badanie najczęstszych mutacji w genie <i>PALB2</i>	50	640 zł
	Zakres	Badanie trzech mutacji: IVS2+1G>A, 1100delC, del5395		
	Uwagi	Analiza wariantów metodą sekwencjonowania Sangera.		
NGO001	Nazwa	Rodziny rak piersi i jajnika - badanie genów <i>BRCA1</i> i <i>BRCA2</i>	50	1 550 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów <i>BRCA1</i> i <i>BRCA2</i> .		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGO002	Nazwa	Rodziny rak piersi - badanie genów najwyższego ryzyka	50	1 630 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CDH1</i> , <i>PALB2</i> , <i>PTEN</i> , <i>RECQL</i> , <i>STK11</i> i <i>TP53</i> .		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGO003	Nazwa	Rodziny rak piersi - badanie wszystkich genów związanych z dziedzicznym rakiem piersi	50	1 680 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 27 genów związanych rodzinnym rakiem piersi.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGO004	Nazwa	Rodziny rak piersi i jajnika	50	1 630 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów <i>ATM</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CHEK2</i> , <i>PALB2</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i>		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGO005	Nazwa	Rodziny rak jajnika	50	1 680 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 26 genów związanych z rodzinnym rakiem jajnika.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGO006	Nazwa	Predyspozycja do nowotworów układu pokarmowego	50	1 680 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 31 genów związanych z predyspozycjami do nowotworów układu pokarmowego.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGO007	Nazwa	Zespół Lynch	50	1 630 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów <i>EPCAM</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , i <i>PMS2</i>		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGO008	Nazwa	Predyspozycja do białaczki	50	1 680 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 17 genów z wiązanych z predyspozycją do ostrej białaczki mieloblastycznej i limfoblastycznej.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGO009	Nazwa	Predyspozycja do raka płuca	50	1 630 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie genów <i>BRCA2</i> , <i>CDKN2A</i> , <i>EGFR</i> , <i>FAM111B</i> oraz <i>TP53</i> .		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGO010	Nazwa	Predyspozycja do czerniaka i innych nowotworów skóry	50	1 680 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 19 genów związanych z predyspozycją do czerniaka oraz innych nowotworów złośliwych skóry.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGO011	Nazwa	Predyspozycja do raka trzustki	50	1 680 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 22 genów związanych z predyspozycją do raka trzustki.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGO012	Nazwa	Predyspozycja do raka nerki	50	1 680 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 26 genów związanych z predyspozycją do raka nerki.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Panel autorski na podstawie bazy OMIM oraz literatury. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
NGO000	Nazwa	Predyspozycje do nowotworów	50	1 750 zł
	Zakres	Sekwencjonowanie 160 genów związanych z predyspozycjami do nowotworów		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		

BNC004	Nazwa	Badanie polimorfizmów genu <i>DPYD</i>	30	510 zł
	Zakres	Badanie polimorfizmów DPYD*2A (IVS14+1G>A, c.1905+1G>A, rs3918290), DPYD*13 (c.1679T>G, rs55886062), DPYD D949V (c.2846A>T, rs67376798), DPYD*6 (c.2194G>A, rs1801160) oraz DPYD IVS10 (c.1129-5923C>G, rs75017182)		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV. Zakres panelu zgodny z rekomendacjami ekspertów NHS Genomic Medicine Service. Istnieje możliwość wykonania badania w dwóch etapach.		
MLP002	Nazwa	Badanie genu <i>BRCA1</i> metodą MLPA	50	800 zł
	Zakres	Wykrywanie delecji i duplikacji w obrębie genu <i>BRCA1</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.		
MLP045	Nazwa	Badanie genów <i>BRCA2</i> i <i>CHEK2</i> metodą MLPA	50	800 zł
	Zakres	Wykrywanie delecji i duplikacji w obrębie genów <i>BRCA2</i> i <i>CHEK2</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.		
MLP003	Nazwa	Badanie genów <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> i <i>EPCAM</i> metodą MLPA	50	800 zł
	Zakres	Wykrywanie delecji i duplikacji w obrębie genów <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> i <i>EPCAM</i> .		
	Uwagi	Badanie techniką MLPA.		

ONKOLOGIA - BADANIA SOMATYCZNE				
Kod badania	Opis badania		czas oczekiwania na wyniki	Cena pacjenci
BNC005	Nazwa	<i>EGFR</i>	10	600 zł
	Zakres	Mutacje w eksonach 18,19,20,21		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
BNC006	Nazwa	<i>KRAS</i>	10	600 zł
	Zakres	Mutacje eksonu 2 (kodony 12, 13), eksonu 3 (kodony 59, 61) oraz eksonu 4 (kodony 117, 146)		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		

BNC007	Nazwa	NRAS	10	600 zł
	Zakres	Mutacje eksonu 2 (kodony 12,13) eksonu 3 (kodony 59, 61) oraz eksonu 4 (kodony 117,146)		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
BNC008	Nazwa	BRAF	10	600 zł
	Zakres	Mutacje w kodonie 600		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
BNC009	Nazwa	Łączne badanie genów KRAS, NRAS, BRAF	10	1 420 zł
	Zakres	Mutacje w eksonach 18,19,20,21		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
BNC010	Nazwa	PIK3CA	10	600 zł
	Zakres	Badanie mutacji w kodonach 345, 420, 542, 545, 546, 1047, 1049 genu <i>PIK3CA</i>		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
BNC011	Nazwa	Łączne badanie genów ALK, ROS1, RET, MET	10	820 zł
	Zakres	Badanie translokacji w genach <i>ALK, ROS1, RET</i> oraz <i>MET</i> exon 14 skipping		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
BNC012	Nazwa	NTRK	10	820 zł
	Zakres	Badanie translokacji w genach <i>ALK, ROS1, RET</i> oraz <i>MET</i> exon 24 skipping		
	Uwagi	Badanie techniką qPCR.		
OKF001	Nazwa	ALK	10	820 zł
	Zakres	Badanie rearanżacji genu <i>ALK</i>		
	Uwagi	Badanie techniką FISH.		
OKF002	Nazwa	ROS1	10	820 zł
	Zakres	Badanie rearanżacji genu <i>ROS1</i>		
	Uwagi	Badanie techniką FISH.		
OKF003	Nazwa	Amplifikacja HER2	10	680 zł
	Zakres	Badanie amplifikacji genu <i>ERBB2</i>		
	Uwagi	Badanie techniką FISH.		
BEC	Nazwa	Test Bladder EpiCheck	10	920 zł
	Zakres	Badanie 15 biomarkerów w celu monitorowania nawrotów raka pęcherza moczowego lub diagnostyki raka pęcherza moczowego i nowotworów górnych dróg moczowych.		
	Uwagi	Sekwencjonowanie panelu genów metodą NGS z analizą CNV.		