

**Diagnostyka+**  
genetyczna

Katalog  
badań genetycznych



## Badania egzomowe i genomowe

4594	Analiza pełnej sekwencji kodującej jednego wybranego genu (wszystkich eksonów) met. NGS
4595	Diagnostyczna analiza eksomu (WES). Sekwencjonowanie eksomu z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego metodą NGS.
4601	Diagnostyczna analiza genomu (WGS). Sekwencjonowanie całogenomowe z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego, met. NGS
4596	Reanaliza danych eksomowych uzyskanych uprzednio w badaniu "Diagnostyczna analiza eksomu (WES)". Badanie dozlecane
5450	Reanaliza lub rozszerzenie analizy danych genomowych, uzyskanych w badaniu „Diagnostyczna analiza genomu (WGS)”. Badanie dozlecane.
4651	Sekwencjonowanie całogenomowe (WGS). Profilaktyczna analiza genomu z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS
5478	Sekwencjonowanie całogenomowe (WGS). Profilaktyczna analiza genomu z wykorzystaniem metod NGS. Rozszerzona analiza wariantów strukturalnych i aktualizacje wyniku.
5479	Diagnostyczna analiza eksomu MAXIMUM. Sekwencjonowanie eksomu pacjenta z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego (CNV, sekwencje intronowe, genom mitochondrialny)
5480	Diagnostyczna analiza eksomu MAKSIMUM DUO. Sekwencjonowanie eksomu pacjenta i jednego członka rodziny z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego (CNV, sekwencje intronowe, genom mitochondrialny)
5481	Diagnostyczna analiza eksomu MAXIMUM TRIO. Sekwencjonowanie eksomu pacjenta i jego rodziców z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego (CNV, sekwencje intronowe, genom mitochondrialny)

## Choroby hematologiczne

239	Czynnik V Leiden
240	Mutacja 20210 G-A genu protrombiny
5437	Anemia Fanconiego (FA). Analiza sekwencji kodującej genów BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, PALB2, SLX4, met. NGS
4298	Anemia sierpowatokrwinkowa (gen HBB - cały)
4300	Anemia sierpowatokrwinkowa (gen HBB - ekson 2)
4299	Anemia sierpowatokrwinkowa (gen HBB - eksony 1, 3)
4263	Hemofilia A (badanie inwersji intronu 22 w genie F8)
4375	Hemofilia A (badanie obecności poszczególnych eksonów w genie F8) – test MLPA

3821	Nadkrzepliwość (trombofilia), panel podstawowy
3859	Nadkrzepliwość, panel rozszerzony (FVL G1691A/R506Q, FV H1299R, FII G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 4G/5G)
5349	Niedobór dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej, analiza eksonów 6-10 genu G6PD – 1 etap diagnostyki
5434	Niedokrwistość hemolityczna/ niedobór dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej. Analiza sekwencji kodującej genu G6PD, met. NGS
3998	Polimorfizm R2 genu czynnika V
4446	Porfiria skórna późna (gen UROD - cały)
4447	Porfiria wrodzona erytropoetyczna (gen UROS - najczęstsza mutacja p.C73R)
4471	Talasemia beta (gen HBB - cały)
4473	Talasemia beta (gen HBB - ekson 2)
4472	Talasemia beta (gen HBB - eksony 1,3)
4554	Wrodzony deficyt białka C - analiza eksonów 4, 5, 6, 7 i 9 genu PROC - etap I
4555	Wrodzony deficyt białka C - etap II - badanie uzupełniające
5456	Zespół Imerslunda-Grasbecka (anemia megaloblastyczna 1), analiza wybranych regionów genu CUBN 1 - 1 etap

## Choroby mitochondrialne

5101	Choroby mitochondrialne. Analiza sekwencji genomu mitochondrialnego z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
5452	Encefalopatia typu MNGIE, badanie całego regionu kodującego genu TYMP 1
4390	Kearns – Sayre (KSS), zespół Kearnsa – Sayre`a i postępująca oftalmoplegia zewnętrzna – test MLPA
3832	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (gen LHON) - badanie czterech mutacji mtDNA
4401	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (gen LHON) - badanie dwóch mutacji
4400	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (gen LHON) - badanie jednej mutacji
3837	Mitochondrialna choroba MELAS – miopatia mitochondrialna, encefalopatia, kwasica mleczanowa, występowanie incydentów podobnych do udarów – badanie trzech mutacji: A3243G, T3271C oraz A3251G
3836	Mitochondrialna choroba MERRF – padaczka miokloniczna z czerwonymi poszarpanymi włóknami – badanie dwóch mutacji: A8344G oraz T8356C
4416	Mitochondrialna choroba NARP - neuropatia, ataksja i zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - badanie jednej mutacji T8993G
5280	Przewlekła postępująca oftalmoplegia zewnętrzna (CPEO) o początku w wieku dorosłym z miopatią mitochondrialną
5133	Neuropatia Lebera AR, autosomalnie recesywny zanik nerwów wzrokowych (arLHON)– analiza najczęstszej mutacji genu DNAJC30

## Choroby nerek

4323	Denys-Drash, zespół Denysa-Drasha (gen WT1 - eksony 5-10)
4527	Dysplazja torbielowata nerek (analiza delecji/duplikacji w genie HNF1B) - test MLPA
4423	Moczówka prosta nerkowa (gen AQP2 - cały)
4509	Nefronoftyza, młodzieńcza rodzinna (gen NPHP1 - analiza delecji/duplikacji) - test MLPA
4650	Wielotorbielowatość nerek, postać dziedziczna autosomalna dominująca (ADPKD). Badanie wybranych regionów genu PKD1 – 1 etap
5431	Wielotorbielowatość nerek. Analiza sekwencji kodującej genów COL4A3, COL4A4, COL4A5, HNF1B, NOTCH2, PKD1*, PKD2, PKHD1, TSC1, TSC2, VHL, met. NGS
5104	Zespół Alporta. Analiza sekwencji kodującej genów COL4A3, COL4A4 i COL4A5 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.

## Choroby neurologiczne

### Ataksje

3877	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 1 (gen ATXN1 - mutacja dynamiczna)
3809	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 6 (gen CACNA1A - mutacja dynamiczna)
3878	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 2 (gen ATXN2 - mutacja dynamiczna)
4302	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 3 (gen ATXN3 - mutacja dynamiczna)
4303	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 7 (gen ATXN7 - mutacja dynamiczna)
5348	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 8 (gen ATXN8 - mutacja dynamiczna)
4581	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 17 (gen TBP - mutacja dynamiczna)
4552	Ataksja z niedoboru witaminy E - najczęstsza mutacja w genie TTPA
4618	Ataksja, panel 6 ataksji rdzeniowo – mózdkowych (geny SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8)
5442	Ataksje dorosłych. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES) met. NGS
5441	Ataksje wieku dziecięcego. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES) met. NGS.
3914	Friedreich, ataksja Friedreicha (gen FXN – mutacja dynamiczna)
4971	Zanik czerwienno-zębaty/DRPLA (gen ATN1 - mutacja dynamiczna)

Choroba Huntingtona	
910	Huntington, choroba Huntingtona (gen HTT(IT15,HD) - mutacja dynamiczna)
10092	Choroba Huntingtona - weryfikacja granicznej liczby powtórzeń CAG (40 +/- 1) w genie HTT15
Choroba Parkinsona i inne zaburzenia ruchowe	
4664	Dystonia wrażliwa na dopaminę, dystonia miokloniczna DYT5, DYT11, zespół Segawy (geny GCH1, TH, SGCE, PRRT2), met. MLPA
4665	Choroba Parkinsona (geny PARK7, ATP13A2, PINK1, SNCA, PARK2), met. MLPA - etap 1
4666	Choroba Parkinsona (geny ATP13A2, UCHL1, PARK2, LRRK2 i GCH1), met. MLPA - etap 2
5127	Choroba Parkinsona - postać dominująca, analiza całego regionu kodującego genu PARK1
4606	Choroba Parkinsona, postać recesywna - analiza regionu kodującego genu PARK2 - I etap
5077	Choroba Parkinsona/dystonia. Analiza sekwencji całego regionu kodującego >20 genów związanych z chorobą, m.in PRKN i PARK7, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES), met. NGS
4563	Dyskineza indukowana ruchem - analiza mutacji c.649dupC w genie PRRT2
4551	Dyskineza nieaktywowana ruchem - najczęstsze mutacje w genie MR1 (PNKD)
3833	Dystonia torsyjna typu I (badanie najczęstszej mutacji w genie TOR1A)
4342	Dystonia typu 5 - wrażliwa na lewodopę (gen GCH1 - sekwencja kodująca)
4343	Dystonia typu 6 (gen THAP1 - sekwencja kodująca)
5110	Dystonia wrażliwa na dopaminę, Zespół Segawy. Analiza sekwencji kodującej genu GCH1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
10098	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa, badanie genu GCH1, met. MLPA
5091	Neurodegeneracja z akumulacją żelaza (NBIA). Analiza sekwencji kodującej genów ATP13A2, C19ORF12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, PANK2, PLA2G6, WDR45, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji
4614	Pląsawica łagodna, dziedziczna, zespół mózgowo-płucno-tarczycowy, nierdzieniasty rak tarczycy (analiza genu NKX2-1)
Choroba Alzheimera i inne otępienia	
909	APOE, genotypowanie (ocena predyspozycji do wystąpienia ch. Alzheimera, rozwoju miażdżycy) met. PCR
4253	Alzheimer, choroba Alzheimera (gen APP - ekson 17)
4254	Alzheimer, choroba Alzheimera (gen PSEN1 - wybrane fragmenty - eksony 5-8)
5074	Choroba Alzheimera. Choroba o wczesnym początku lub późnym początku oraz demencja - analiza sekwencji kodującej 19 genów: APP, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, SORL1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, VCP, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji.

5093	Otępienie czołowo-skroniowe (FTD). Analiza sekwencji kodującej 11 genów związanych z występowaniem objawów FTD: ANG, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, MAPT, PRNP, SQSTM1, TARDBP, UBQLN2, VCP, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji
4548	Prionowe choroby dziedziczne - analiza sekwencji kodującej genu PRNP
<b>Choroby nerwowo mięśniowe</b>	
4649	Zespół przewlekłego zmęczenia, związany z niedoborem globuliny wiążącej kortykosteroidy CBG (gen SERPINA6 - analiza sekwencji kodującej)
4258	Becker, dystrofia mięśniowa Beckera (gen DMD - delecje/duplikacje) – test MLPA
5392	Charcot-Marie-Tooth choroba typ1 (CMT1), analiza regionu kodującego genu PMP22, met. MLPA
4589	Charcot-Marie-Tooth choroba, CMT1A, CMT1B oraz X-CMT – test MLPA
3874	Charcot-Marie-Tooth choroba, CMT2 – test MLPA
5055	Choroba Pompego. Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu GAA z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
5109	Choroby nerwowo-mięśniowe. Analiza sekwencji kodującej ponad 550 genów z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS, na podstawie badania pełnoeksomowego(WES).
3831	Duchenne, dystrofia mięśniowa Duchenne’a (gen DMD – delecje/duplikacje) – test MLPA
4619	Duchenne, dystrofia mięśniowa Duchenne'a - weryfikacja nosicielstwa delecji/duplikacji – potwierdzenie zmiany w rodzinie (gen DMD - eksony 1-10, 21-30, 41-50, 61-70)
4620	Duchenne, dystrofia mięśniowa Duchenne'a - weryfikacja nosicielstwa delecji/duplikacji – potwierdzenie zmiany w rodzinie (gen DMD – eksony 11-20, 31-40, 51-60, 71-79)
5084	Dystrofia kończynowo-obręczowa (LGMD). Analiza sekwencji kodującej 7 genów związanych z występowaniem LGMD1 (typy 1A-G) oraz 15 genów związanych z występowaniem LGMD2 (typy 2A-G, I, K-O, Q i S), wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES).
5079	Dystrofia kończynowo-obręczowa typu 2A (LGMD2A), kalpainopatia. Analiza sekwencji kodującej genu CAPN3 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
5080	Dystrofia mięśniowa Duchenne/Beckera (DMD/BMD). Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu DMD z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
4569	Dystrofia miotoniczna (DM) typu 1 i 2 – mutacje dynamiczne
3826	Dystrofia miotoniczna typu 1 (gen DMPK – mutacja dynamiczna)
10095	Dystrofia miotoniczna typu 2 (DM2)
4347	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1 A/LGMD1A (gen TTID - wybrany fragment/najczęstsze mutacje)
4348	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2 A/LGMD2A (gen CAPN3 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)

4550	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu 5 A,B,C, fukutynopatia - badanie częstej mutacji w genie FKRP
4500	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu IC/Limb-girdle muscular dystrophy type IC (gen CAV3 - analiza eksonów 1 i 2)
4544	Hipokaliemiczne porażenie okresowe (badanie najczęstszych mutacji w genach CACNA1S i SCN4A)
4391	Kennedy, choroba Kennedy'ego - opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni (gen AR - mutacja dynamiczna)
10086	Mutacja genu MYH7
10088	Mutacja genu SCN4A - paramiotonia
4261	Neuropatia dziedziczna z nadwrażliwości na ucisk, HNPP – test MLPA
4632	Neuropatia dziedziczna z nadwrażliwością na ucisk, HNPP (gen PMP22 - analiza sekwencji kodującej)
5092	Neuropatie dziedziczne. Analiza sekwencji kodującej ponad 80 genów (panel autorski, obejmujący CMT), met. NGS, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)
4559	Polineuropatia dziedziczna Charcot-Marie-Tooth, postać pośrednia, sprzężona z chromosomem X- analiza mutacji w genie GJB1
10085	Miopatia Nemaninowa, mutacja genu ACTA1
4871	Dystrofia oczno gardzielowa
<b>Choroby neuronu ruchowego</b>	
5298	Dziedziczna paraplegia spastyczna dorosłych. Analiza z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES).
5089	Dziedziczna paraplegia spastyczna wieku dziecięcego. Analiza z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES).
5088	Dziedziczna paraplegia spastyczna. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów ATL1, KIF1A, KIF5A, REEP1, SPAST i CYP7B1, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji, w kierunku najczęstszych genetycznych przyczyn choroby
5350	Dziedziczna paraplegia spastyczna. Analiza rozległych delecji i duplikacji w genach SPAST i ATL1 met. MLPA
10146	Gen SPAST, sekwencjonowanie- I etap badania
4528	Paraplegia spastyczna typu 4 (analiza delecji/duplikacji w genie SPAST) - test MLPA
5346	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS) analiza w kierunku obecności ekspansji powtórzeń motywu (GGGGCC) w genie C9ORF72
5099	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS). Analiza sekwencji kodującej 30 genów związanych z występowaniem objawów ALS: ALS2, ANG, ANXA11, CFAP410, CHCHD10, CHMP2B, DAO, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, GRN, HNRNPA1, MATR3, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji
5122	Stwardnienie zanikowe boczne, mutacja w genie SOD1



## Leukodystrofie

4663	Adrenomieloneuropatia, adrenoleukodystrofia, zespół niedoboru kreatyny (geny ABCD1, SLC6A8), met. MLPA (badanie uzupełniające, po sekwencjonowaniu genów)
5435	Choroba Aleksandra. Analiza sekwencji kodującej genu GFAP, met. NGS
4612	Leukodystrofia ADLD, choroba Pelizaeusa-Merzbachera i zespół CADASIL (analiza duplikacji/delecji w genach LMNB1, PLP1, NOTCH3) - test MLPA
5111	Leukodystrofia metachromatyczna. Analiza sekwencji kodującej genów ARSA i PSAP związanych z występowaniem MLD, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
5444	Leukodystrofie dorosłych. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES).
5443	Leukodystrofie wieku dziecięcego. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES).

## Padaczki

4603	Zespół Dravet - analiza wybranych fragmentów genu SCN1A - I etap
4647	Zespół Dravet - analiza wybranych fragmentów genu SCN1A - 2 etap
5095	Zespół Dravet. Analiza sekwencji kodującej 7 genów: SCN1A, GABRG2, SCN2A, SCN9A, GABRA1, PCDH19 i STXBP1 związanych z występowaniem choroby, met. NGS
4889	Dravet, zespół Dravet, padaczka dziecięca (gen SCN1A - analiza duplikacji/delecji) - metodą MLPA
4644	Encefalopatia padaczkowa, padaczka z niepełnosprawnością intelektualną występującą u kobiet, wczesna dziecięca encefalopatia padaczkowa typu 9 (gen PCDH19 - analiza duplikacji/delecji), met. MLPA
5096	Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych padaczki, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)
5094	Dziecięca padaczka napadów nieświadomości (CAE). Analiza sekwencji kodującej 6 genów związanych z występowaniem CAE: GABRG2, GABRA1, SLC2A1, JRK, GABRB3 i CACNA1H, met. NGS
4615	Leukodystrofia AD, zespół niedoboru transportera glukozy GLUT1, dystonia typu 18 (analiza sekwencji genu SLC2A1) - etap 1
4616	Leukodystrofia AD, zespół niedoboru transportera glukozy GLUT1, dystonia typu 18 (analiza sekwencji genu SLC2A1) - etap 2
10120	Niedobór transportera glukozy GLUT1, zespół Otahary oraz encefalopatia z epilepsją (analiza duplikacji/delecji w genach SLC2A1, STXBP1)
4557	Padaczka Janza - badanie mutacji w eksonach 2 i 4 genu EFHC1
10101	Encefalopatie padaczkowe, panel 49 genów
10102	Choroby związane z genem SLC2A1 (zespoły niedoboru transportera glukozy GLUT1)



## Udar i inne choroby naczyń

5065	Choroby małych naczyń mózgowych (CSVD). Analiza sekwencji kodującej 7 genów związanych z występowaniem CSVD (w tym z CADASIL, CARASIL): NOTCH3, COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1, TREX1 i APP, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji
5090	CADASIL - mózgową arteriopatią z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią. Analiza sekwencji kodującej genu NOTCH3 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
3827	CADASIL, zespół CADASIL "Cerebral Autosomal-Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy" (gen NOTCH3 - analiza mutacji w eksonach 4 i 5)

## Wady wrodzone

4613	Sneddon, zespół Sneddon, zapalenie naczyń z powodu niedoboru ADA2 (DADA2), niedobór odporności i zespół wad hematologicznych
------	--

## Zaburzenia neurometaboliczne

5072	Aceruloplazminemia. Analiza sekwencji kodującej genu CP z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
4588	Amyloidoza, dziedziczna amyloidoza transtyretynowa ATTRm (gen TTR - analiza sekwencji kodującej)

## Choroby sercowo naczyniowe

### Kardiomiopatie

5293	Kardiomiopatia przerostowa, rozstrzeniowa oraz kardiomiopatia z niescalenia mięśnia lewej komory (LVNC). Analiza sekwencji kodującej 78 genów met.NGS na podstawie badania pełnoeksomowego (WES).
------	---

### Tętniaki i malformacje naczyniowe

10090	Choroba Rendu i Oslera, dziedziczna telangiectazja krwotoczna, badanie wybranych regionów genu ENG
4404	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 5,7,9)
4405	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 6, 8)
4403	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)
4407	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR2 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 4-5)
4408	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR2 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 6-7)
4406	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (gen TGFBR2 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)
4402	Loeys-Dietz, zespół Loeysa-Dietza (geny TGFBR1 i 2 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)

4412	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – eksony 1-23)
4413	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – eksony 31-50)
4414	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – eksony 51-65)
4411	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 24-30)
4410	Marfan, zespół Marfana (gen FBN1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje - eksony 28-29)
5105	Zespół Marfana. Analiza sekwencji kodującej genu FBN1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
4476	Tętniak aorty, rozwarstwienie aorty piersiowej i tętniak rozwarstwiający aorty piersiowej (geny TGFBR1 i TGFBR2 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)
5067	Tętniaki i rozwarstwienia aorty piersiowej (TAAD). Analiza przesiewowa sekwencji kodującej 25 genów: ABL1, ACTA2, ADAMTSL4, BGN, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLCN, FLNA, LOX, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, SMAD3, TGFB2, TGFBR2, TGFBR1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji.
5393	Zespół Loey's-Dietz'a, Analiza mutacji w eksonach 7, 6, 5, fragmencie eksonu 4 genu TGFBR2 oraz w eksonach 8 i 9 genu TGFBR1 - 1 etap

### Zawał serca

5292	Nagły zgon sercowy. Analiza sekwencji 20 genów, związanych z predyspozycją do zaburzeń rytmu serca, arytmogenicznej kardiomiopatii, rozwoju tętniaków, met. NGS
4286	Panel kardiologiczny Cardio N+ analiza genów związanych z predyspozycją do udaru i zawału mięśnia sercowego metodą NGS
4543	Zawał mięśnia sercowego - predyspozycje, analiza mutacji w genie LRP8

### Choroby skóry

4671	Rybia łuska sprzężona z chromosomem X (gen STS), met. MLPA
5432	Albinizmy i hipopigmentacje. Analiza sekwencji kodującej 30 genów, met. NGS
5312	Genodermatozy. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów związanych z występowaniem objawów klinicznych, met. NGS wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)
4376	Hermansky-Pudlak, zespół Hermansky'ego-Pudlaka (gen HPS1 – najczęstsza mutacja)

## Diagnostyka spersonalizowana

4621	Analiza liczby kopii wybranego regionu chromosomowego techniką qPCR
5124	Badanie 2 mutacji markerowych - potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrane mutacje spoza oferty)
5125	Badanie 3 mutacji markerowych - potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrane mutacje spoza oferty)
4567	Badanie jednego wariantu genetycznego
4568	Badanie rzadkiego wariantu genetycznego
4274	Badanie mutacji markerowej – potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrana mutacja spoza oferty)
4273	Badanie mutacji markerowej – potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrana mutacja z oferty)
4660	FISH ze znakowaną sondą locus specyficzną
5324	Analiza dowolnego wariantu genetycznego/amplikonu (fragmentu genomu) spoza oferty, met. MLPA

## Dietetyka

897	Celiakia (DQ2.2/DQ2.5/DQ8) met. PCR
3890	FTO - mutacja w genie otyłości met. PCR - jakościowo
3824	Nietolerancja laktozy typu dorosłego - analiza polimorfizmu 13910 genu LCT met, PCR
4530	Otyłość, predyspozycja do otyłości - badanie sekwencji kodującej genu MC4R
3866	Polimorfizm w genie CYP1A2 - metabolizm kofeiny - badanie genetyczne
3888	Geno Diag Dieta- geny nietolerancji pokarmowych
3889	Geno Diag Dieta-geny metabolizmu witamin i antyoksydantów
3891	Geno Diag Dieta - Geny metabolizmu i otyłości
3892	Geno Diag Dieta-geny metabolizmu
3893	Geno Diag Dieta - pełny profil nutrigenetyczny

## Farmakogenetyka

3645	Antygen HLA-B57
5351	CYP2C9 – badanie wariantów genu CYP2C9
5383	CYP2D6 - identyfikacja wariantów związanych z metabolizmem neuroleptyków

4365	Głuchota po aminoglikozydach (badanie najczęstszych mutacji w genie 12S tRNA)
5384	Kanabinoidy - ocena wariantów genetycznych związanych z odpowiedzią na lek - 1 etap
4597	Ocena aktywności cytochromu P450 2D6. Identyfikacja allele* 4 genu CYP2D6 przy leczeniu carvedilolem, kodeiną, metoprololem, propranololem lub timololem.

## Gastroenterologia

### Choroby jelit i żołądka

3670	NOD2 - badanie wariantów genetycznych związanych z predyspozycją do choroby Leśniowskiego-Crohna
------	--

### Choroby trzustki i wątroby

3848	Choroba Wilsona, Analiza sekwencji kodującej genu ATP7B met. NGS
3870	Deficyt alfa 1- antytrypsyny, mutacje w genie SERPINA1 (AAT)
3822	Gilbert, zespół Gilberta (gen UGT1A1 – najczęstsza mutacja)
4428	Niedobór alfa1-antytrypsyny (badany gen PI - eksony 2, 3)
4429	Niedobór alfa1-antytrypsyny (badany gen PI - eksony 4, 5)
4362	Niedobór alfa1-antytrypsyny (gen PI - cały)
4480	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (gen PRSS1 - cały)
4478	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (gen PRSS1 - eksony 1-3)
4479	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (gen SPINK1 - cały)
4481	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (gen SPINK1 - eksony 1-3)
4482	Wilson, choroba Wilsona/zwyrodnienie wątrobowo-soczewkowe - panel 1 (gen ATP7B - ekson 14 - najczęstsza mutacja H1069Q)
4483	Wilson, choroba Wilsona/zwyrodnienie wątrobowo-soczewkowe - panel 2 (gen ATP7B - 6 dodatkowych eksonów, nieobjętych w panelu 1, zawierających najczęstsze w populacji polskiej mutacje)
4484	Wilson, choroba Wilsona/zwyrodnienie wątrobowo-soczewkowe - panel 3 (gen ATP7B – wszystkie pozostałe fragmenty genu ATP7B, nieobjęte badaniami w panelu 1 i 2)
3671	Zapalenia trzustki - badanie mutacji w genach SPINK1, PRSS1, CTRC, CFTR
4629	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe) Badanie mutacji w genie CTRC
5063	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe). Analiza sekwencji kodującej genów PRSS1, SPINK1, CFTR, CTRC, CASR i CPA1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.

5103	Zespół Alagille. Analiza sekwencji kodującej genów JAG1 i NOTCH2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
5451	Zespół Alagille'a, Badanie wybranych regionów genu JAG1
Hemochromatoza	
906	Hemochromatoza – mutacje C282Y, H63D oraz S65C w genie HFE
3853	Hemochromatoza – określenie rzadkich mutacji: E168* oraz Q283P w genie HFE
4635	Hemochromatoza dziedziczna (geny HFE, TFR2, HFE2, HAMP, SLC40A1 - analiza duplikacji/delecji) - metodą MLPA
4371	Hemochromatoza młodzieńcza typu 2A – mutacje w genie HFE2 (HJV)
4372	Hemochromatoza młodzieńcza typu 2B – mutacje w genie HAMP
4373	Hemochromatoza młodzieńcza: typy 2A i 2B (badanie mutacji w genach HFE2 i HAMP)
4374	Hemochromatoza wrodzona – badanie sekwencji kodującej genu HFE
5052	Hemochromatoza. Analiza sekwencji kodującej genów HFE, HJV, HAMP, TFR2, CYBRD1, BMP6 i SLC40A1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji.

## Ginekologia

### Inwazyjna diagnostyka prenatalna

3879 Kariotyp badanie cytogenetyczne z amniocytów

### Nieinwazyjna diagnostyka prenatalna

4959 SANCO Test Prenatalny

4957 SANCO RHD Test

4965 SANCO Test prenatalny oraz czynnik RhD płodu

4700 NIFTY Basic (trisomia 21, 18, 13, płeć)

4701 NIFTY Standard (trisomia 21, 18, 13, płeć płodu, analiza XY)

4702 NIFTY Plus (trisomia 21, 18, 13, 9, 16, 22, płeć płodu, analiza XY, 60 zespołów delecji i duplikacji)

4703 NIFTY Twins (trisomia 21,18,13, płeć- wykrywanie chromosomu Y)

3920 Harmony Test (trisomia 21, 18, 13)

3921 Harmony Test (trisomia 21, 18, 13, płeć płodu)

3900 Harmony Test (trisomia 21, 18, 13, płeć płodu, analiza XY)

4661 Harmony Test (Trisomia 21, 18, 13, płeć, analiza XY, 22q11.2)

### Diagnostyka niepłodności

130 Kariotyp z krwi obwodowej

4437 Niepłodność męska - badanie genu CFTR (1 mutacja F508del)

899 Niepłodność męska - badanie genu CFTR (gen CFTR - badanie 8 zmian)

908	Niepłodność męska, azoospermia, oligozoospermia (badanie regionu AZF)
3882	Niepłodność męska-delecja sekwencji SRY w chromosomie Y met. biologii molekularnej (FISH)
3880	Badanie w kierunku mozaiki linii chromosomów płciowych, met. FISH
3835	Badanie polimorfizmu Apal w genie IGF-2
4628	Przedwczesne wygasanie czynności jajników związane z genem FMR1 (badanie regionu zawierającego powtórzenia CGG w genie FMR1), POI
5313	Przedwczesne wygasanie funkcji jajników (POF). Analiza sekwencji kodującej 27 genów: BMP15, CYP17A1, CYP19A1, FIGLA, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GDF9, GNAS, GNRHR, KISS1, KISS1R, LHB, LHCGR, NOBOX, NR5A1, POR, PROK2, PROKR2, SEMA3A, STAG3, TAC3, TACR3, WDR11, WT1, ZP, w przypadku podejrzenia pierwotnej niewydolności jajników lub wczesnego wyczerpania rezerwy jajnikowej - rozszerzenie diagnostyki po POF-1, wykonywane na podstawie badania pełnoeksomowego (WES).
3648	Typowanie molekularne KIR
10059	Typowanie tkankowe molekularne HLA C
4692	Pakiet diagnostyczny nawracających poronień samoistnych o podłożu immunologicznym- ocena genotypu KIR i HLA-C u kobiety
Nowotwory ginekologiczne	
Rak piersi i jajnika	
215	Rak piersi i/lub jajnika – badanie podstawowe 16 mutacji w genie BRCA1
4582	Rak piersi i/lub jajnika – badanie 14 mutacji w genie BRCA1
896	Rak piersi i/lub jajnika- badanie podstawowe 3 mutacji w genie BRCA2
4583	Rak piersi i/lub jajnika - panel BRCA1 (14 mutacji) oraz BRCA2
3857	Rak piersi i/lub jajnika - panel podsatwowych mutacji w genach BRCA1 oraz BRCA2
3858	Rak piersi i/lub jajnika - panel podstawowych mutacji BRCA1, BRCA2, PALB2
3776	BRCA-NGS – badanie mutacji germinalnych w genach BRCA1 i BRCA2 techniką NGS w DNA z krwi obwodowej
3933	Badanie pojedynczej mutacji BRCA1/2 – met. sekwencjonowania
893	Rak piersi - analiza patogennej mutacji w genie PALB2
4565	Rak piersi - analiza 2 patogennych mutacji w genie PALB2
3777	CHEK2 – badanie mutacji w genie CHEK2
3811	Rak piersi – badanie genu CYP1B1 (C142G, G355T, C1294G)
4566	PALB2/CHEK2 - badanie 2 mutacji PALB2 i 3 mutacji CHEK2 skracających białko
4275	Cowden, Choroba Cowdena; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome (gen PTEN - analiza sekwencji kodującej)
10151	Gen PTEN, sekwencjonowanie
3936	Nowotwory u kobiet - panel podstawowy (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, NBN)



3928	Nowotwory u kobiet - panel rozszerzony (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, NBN, CDKN2A)
5288	Dziedziczny rak jajnika. Analiza sekwencji kodującej genów BRCA1, BRCA2, TP53, STK11, PALB2, BARD1, BRIP1, RAD51C, RAD51D, MLH, MSH2, MSH6 i PMS2, met. NGS
5420	Dziedziczny rak piersi. Analiza sekwencji kodującej genów ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11 i TP53i, met. NGS
4538	Rak piersi i/lub jajnika, analiza delecji/duplikacji w genie BRCA1 metodą MLPA
5321	Rak piersi i/lub jajnika, analiza delecji/duplikacji w genie BRCA2 metodą MLPA

### Nowotwory endometrium

5286	Dziedziczny rak trzonu macicy (endometrium). Analiza sekwencji kodującej genów TP53, PTEN, STK11, MLH1, MSH2, MSH6 i PMS2, met. NGS
------	---

### Nawracające poronienia

4699	Ryzyko poronień, podstawowy panel badań genetycznych (czynnik V Leiden, Mutacja G20210A w genie protrombiny)
3925	Ryzyko poronień, rozszerzony panel badań genetycznych (czynnik V Leiden, Mutacja G20210A w genie protrombiny, MTHFR, R2, Pal)
4899	Analiza aberracji oraz mikroaberracji chromosomowych, określenie płci płodu metodą mikromacierzy CGH (badanie materiału z poronienia)
3856	Badanie materiału z poronienia - badanie aneuploidii chromosomowych (X, Y, 13, 18, 21, 16, 15, 22) met. QF-PCR
5386	Nawracające poronienia. Identyfikacja haplotypu M2 w promotorze genu ANXA5.
3868	Polimorfizm - 675 4G/5G w genie PAI-1 (SERPINE1)
241	Termolabilny wariant MTHFR - analiza wariantów A1298C oraz C677T

## Immunologia

4669	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy z niedoboru C1 inhibitora (HAE). Analiza sekwencji kodującej SERPING1.
4541	Albers-Schönberg, choroba Albersa-Schönberga (osteopetroza) - analiza wybranych mutacji w genie CLCN7
4256	Atopowe zapalenie skóry, rybia łuska, astma - filagryna (gen FLG/filagryna - badanie 2 najczęstszych mutacji)
4537	Hiper-IgE, zespół (Zespół Hioba) - zakres podstawowy - etap 2 (badanie sekwencji eksonów 9, 13 i 15 genu STAT3)
4536	Hiper-IgE, zespół (Zespół Hioba) - zakres podstawowy - etap 1 (badanie sekwencji eksonów 10, 11, 16 i 17 genu STAT3)
252	HLA-B27
3839	Łuszczyca (HLA-Cw6)

5307	Niedobory odporności, w tym SCID. Analiza sekwencji kodującej 26 genów związanych z objawami choroby, met. NGS
5397	Niedoczynność przytarczyc izolowana pierwotna, analiza wybranych regionów AIRE
4970	Rodzinna gorączka śródziemnomorska - analiza eksonów 2 i 3 genu MEFV - drugi etap procedury diagnostycznej
4967	Rodzinna gorączka śródziemnomorska - analiza eksonu 10 genu MEFV - pierwszy etap procedury diagnostycznej
5308	Wrodzone niedobory odporności, deficyty immunologiczne. Analiza sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, met. NGS na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)
5059	Zespół hiper-IgE, zespół Hioba. Analiza sekwencji kodującej genów DOCK8, SPINK5, STAT3, TYK2, powiązanych z chorobą o dominującym i recesywnym trybie dziedziczenia, met. NGS

## Okulistyka

3832	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (gen LHON) - badanie czterech mutacji mtDNA
4401	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (gen LHON) - badanie dwóch mutacji
4400	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (gen LHON) - badanie jednej mutacji
5133	Neuropatia Lebera AR, autosomalnie recesywny zanik nerwów wzrokowych (arLHON)- analiza najczęstszej mutacji genu DNAJC30
5448	Zanik nerwów wzrokowych. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej 30 genów, met. NGS
4288	Achromatopsja/monochromatyzm pręcikowy (gen CNGA3 - 4 najczęstsze mutacje)
4289	Achromatopsja/monochromatyzm pręcikowy (gen CNGB3 - najczęstsza mutacja)
4295	Albinizm oczny (gen GPR143 - eksony 3, 6 i 7)
4297	Alström, zespół Alströma (gen ALMS1 - najczęstsze mutacje/wybrane fragmenty)
4301	Aniria, wrodzona beztęczówkowość - mikrodelecje regionu 11p13 - test MLPA
4304	Axenfeld-Rieger, zespół Axenfelda-Riegera (gen PITX2 - cały)
4306	Axenfeld-Rieger, zespół Axenfelda-Riegera (gen PITX2 - ekson 4)
4305	Axenfeld-Rieger, zespół Axenfelda-Riegera (gen PITX2 - eksony 2, 3)
4525	BPES zespół, Blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus syndrome (analiza sekwencji kodującej genu FOXL2)
4320	Centralna, otoczkowa dystrofia naczyńkowa (areolarna) - (gen RDS/perferyny - cały)

5294	Choroba Stargardta, typ 1. Analiza sekwencji kodującej genu ABCA4, z uwzględnieniem obecności wariantów strukturalnych i intronowych, met. NGS
4322	Choroideremia (gen CHM - cały)
4610	Choroideremia, zwyrodnienie barwnikowe siatkówki sprzężone z chromosomem X (xLRP), (analiza delecji/duplikacji w genach RP2, RPGR oraz CHM) - test MLPA
4499	Dysplazja przegrodowo-wzrokowa, zespół de Morsiera, septooptic dysplasia, hipoplazja nerwów wzrokowych (gen HESX1 - cały)
4344	Dystrofia czopkowo-pręcikowa (gen GUCY2D – jedna, najczęstsza mutacja)
4345	Dystrofia dołkowo-plamkowa (gen RDS/peryferyna – cały)
4346	Dystrofia motylokształtna plamki Deutmann (gen RDS/peryferyna – cały)
4349	Dystrofia plamki typu „plastra miodu” Doyne’a – rodzinne druzy plamki (gen EFEMP1 – jedna, najczęstsza mutacja)
5449	Dystrofia rogówki. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej 14 genów: AGBL1, CHST6, COL8A2, DCN, GRHL2, KRT12, KRT3, OVOL2, SLC4A11, TACSTD2, TGFBI, UBIAD1, VSX1, ZEB1, met. NGS
5296	Dystrofia siatkówki i rogówki. Analiza przesiewowa w obrębie 300 genów związanych z chorobami degeneracyjnymi narządu wzroku, met. NGS
5295	Dystrofia siatkówki, panel podstawowy. Analiza sekwencji 27 genów met. NGS z analizą wariantów strukturalnych
4351	Dystrofie plamki typu „pattern” (dystrofie wzorzyste) – (gen RDS/peryferyna – cały)
4350	Dystrofie rogówki (gen TGFBI – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)
4524	Hipoplazja nerwu wzrokowego z wadami układu nerwowego oraz małowocze typu 3 (analiza sekwencji kodującej genu SOX2)
4383	Jaskra pierwotna otwartego kąta (gen MYOC/TIGR - cały)
4384	Jaskra pierwotna otwartego kąta (gen OPTN - fragment/najczęstsza mutacja)
4382	Jaskra pierwotna otwartego kąta (geny MYOC/TIGR - cały i OPTN - fragment/najczęstsza mutacja)
4385	Jaskra wrodzona i dziecięca (gen CYP1B1 - cały)
4392	Kjer, zanik nerwów wzrokowych typu Kjera (ADOA) – gen OPA1 – test MLPA
5135	Kjer, zanik nerwów wzrokowych typu Kjera (ADOA) - sekwencjonowanie metodą NGS (badanie 3 genów)
4533	Neowaskularna witreoretinopatia zapalna, VRNI (gen CAPN5)
4440	Norrie, choroba Norrie'go (gen NDP - cały)
4611	Retinopatia, diagnostyka retinopatii barwnikowej siatkówki (analiza delecji/duplikacji w genie EYS) - test MLPA
4492	Rozwarstwienie siatkówki młodzieńcze – retinoschisis (gen RS1 – cały)
4513	Stargardt, choroba Stargardta (gen ABCR/ABCA4 - analiza delecji/duplikacji) - test MLPA

5447	Wady rozwojowe oczu. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej 78 genów, met. NGS
4518	Witreoretinopatia wysiękowa rodzinna sprzężona z chromosomem X (XL-FEVR), (gen NDP - cały)
4878	Zespół nietrzymania barwnika – badanie rozległej delecji w genie NEMO, met. MLPA
4487	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - (gen ARMS2 - wybrane polimorfizmy)
4488	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - (gen C2 - wybrane polimorfizmy)
4489	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - (gen CFB - wybrane polimorfizmy)
4490	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - (gen CFH - wybrane polimorfizmy)
4491	Zwyrodnienie plamki żółtej związane z wiekiem (AMD) - (geny ARMS2, C2, CFB, CFH - wybrane polimorfizmy)

## Onkologia

### Profilaktyka onkologiczna

5322	CDH1 - badanie dużych delecji i duplikacji, met. MLPA
3669	MUTYH – podstawowe badanie mutacji związanych z polipowatością jelita grubego dziedziczną recesywnie
4591	NOD2 - badanie pojedynczej mutacji 3020insC genu NOD2
3936	Nowotwory u kobiet - panel podstawowy (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, NBN)
3928	Nowotwory u kobiet - panel rozszerzony (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, NBN, CDKN2A)
3935	Nowotwory u mężczyzn - panel podstawowy (BRCA1, BRCA2, HOXB13, CHEK2, NBN)
3927	Nowotwory u mężczyzn - panel rozszerzony (BRCA1, BRCA2, HOXB13, CHEK2, NBN, CDKN2)
4576	Panel badań przesiewowych dla osób z rodzinie uwarunkowanymi nowotworami - analiza sekwencji kodującej 90 genów, badanie NGS
3791	TP53 – badanie mutacji germylnych w genie TP53
4884	Zespół Lyncha - najczęstsze mutacje w MLH1,MSH2,MSH6

### Nowotwory układu pokarmowego

3668	APC – podstawowe badanie mutacji związanych z rodzinną polipowatością jelita grubego
4571	Badanie mutacji w genach związanych z predyspozycją do raka jelita grubego – test NGS

3869	CDH1, e-kadheryna, met. biologii molekularnej
3792	CDKN2A – badanie mutacji genu CDKN2A
5284	Dziedziczny rak trzustki. Analiza sekwencji kodującej genów BRCA1, BRCA2, APC, CDKN2A, TP53, STK11, MLH1, MSH2, BMPR1A, SMAD4, PALB2 i ATM, met. NGS
5278	Dziedziczny rozlany rak żołądka (HDGC) – badanie predyspozycji - test NGS
4553	Myhre, zespół Myhre - częsta mutacja w genie SMAD4
5062	Nowotwór żołądka - postać rozlana. Analiza sekwencji kodującej genu CDH1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
5061	Polipowatość jelita grubego (FAP, MAP i polipowatość młodzieńcza). Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów APC, MUTYH, BMPR1A i SMAD4, met. NGS
4564	Rak jelita grubego - panel dla zmian umiarkowanego ryzyka. NOD2 (3020insC), CHEK2 (I157T), CDKN2A (P16) A148T
4580	Zespół Lynch, dziedziczny rak jelita grubego niezwiązany z polipowatością (HNPCC). Analiza sekwencji kodującej genów MLH1,MSH2,MSH6 i PMS2 z wykorzystaniem metod NGS.
<b>Nowotwory układu oddechowego</b>	
5285	Dziedziczny rak płuca. Analiza sekwencji kodującej genów TP53, EGFR, CDKN2A i BRCA2, met. NGS
<b>Nowotwory układu moczowego</b>	
4883	Analiza wybranych regionów genu FLCN - I etap diagnostyki
5287	Dziedziczny rak nerki. Analiza sekwencji kodującej genów FH, VHL, FLCN, MET, TSC1, TSC2, PTEN, BAP1, SDHB, SDHC, SDHD, MLH1, MSH2, MSH6 i PMS2, met. NGS
4947	HOXB13 – podstawowe badanie mutacji
<b>Nowotwory układu krwionośnego</b>	
3860	Badanie mutacji w eksonie 9 genu CALR
3863	Badanie mutacji W515K/L w genie MPL
3820	Czerwieńca prawdziwa i inne choroby mieloproliferacyjne - badanie mutacji V617F w genie JAK2
5290	Dziedziczne nowotwory układu krwiotwórczego (białaczki). Analiza sekwencji kodującej genów 26 genów, met. NGS
3884	Mutacja w eksonie 12 genu JAK2
4949	NBN – podstawowe badanie mutacji
5402	Badanie mutacji genów ASXL1, SRSF2, EZH2, IDH1, IDH2, met. NGS
<b>Nowotwory tarczycy i układu endokrynnego</b>	
5283	Dziedziczne guzy chromochłonne (paraganglioma/pheochromocytoma). Analiza sekwencji kodującej genów MAX, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127 i VHL, met. NGS

4574	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1 (MEN1) i typu 2 (MEN2A i MEN2B). Analiza sekwencji kodującej genów MEN1 i RET z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
4573	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1 (MEN1). Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu MEN1
3785	Rdzeniasty rak tarczycy, zespoły MEN2A, MEN2B - analiza genu RET

### Nowotwory skóry

5126	Czerniak, postać rodzinna. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów CDKN2A, CDK4, POT1, PTCH1, TERT w kierunku predyspozycji do rozwoju nowotworów skóry, met. NGS
4637	Gorlin, zespół Gorlina, mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2B (gen PTCH1 - analiza wybranych regionów) - etap 1
4638	Gorlin, zespół Gorlina, mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2B (gen PTCH1 - analiza wybranych regionów) - etap 2
10084	Zespół Gorlina, badanie regionu kodującego genu PTCH1

### Nowotwory prostaty

4587	Rak prostaty panel: CHEK2 (1100delC, IVS2+1G>A, del5395, 1157T), NBS1(NBN) 657del5, HOXB13 (G84E), rs188140481 A/T
3471	Select MDx – płynna biopsja prostaty

### Nowotwory oka

4577	Siatkówczak (Retinoblastoma). Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu RB1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
4495	Siatkówczak, retinoblastoma (gen RB1) – test MLPA

## Ortopedia i choroby układu kostnego

4648	Zespół Holt-Orama (gen TBX5 - analiza duplikacji/delecji), met. MLPA
4252	Achondroplazja (gen FGFR3 - najczęstsze mutacje)
4290	ADULT, zespół ADULT (gen TP63 - cały)
4293	ADULT, zespół ADULT (gen TP63 - eksony 13, 14)
4292	ADULT, zespół ADULT (gen TP63 - eksony 5-8)
4291	ADULT, zespół ADULT (gen TP63 - eksony 5-8, 13, 14 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)
4294	Al-Awadi/Raas-Rothschild zespół (gen WNT7a - cały)
4634	Albright, dziedziczna osteodystrofia Albrighta, rzekoma niedoczynność przytarczyc (gen GNAS - analiza sekwencji kodującej) - etap 2
4633	Albright, dziedziczna osteodystrofia Albrighta, rzekoma niedoczynność przytarczyc (gen GNAS - analiza sekwencji kodującej) - etap 1
4886	Zespół włosowo-nosowo-palcowy, analiza sekwencji kodującej geny TRPS1



4255	Apert, zespół Aperta (gen FGFR2 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)
5306	Artrogrypoza. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES)
4497	Beals, zespół Bealsa (gen FBN2 - analiza mutacji w eksonach: 17, 27, 28, 31 i 35) (etap II)
4498	Beals, zespół Bealsa (gen FBN2 - analiza mutacji w eksonach: 25, 26, 29, 32 i 33) (etap I)
4311	Brachydaktylia typu A2 (gen GDF5 - cały)
4312	Brachydaktylia typu B - postać atypowa (gen NOG - cały)
4313	Brachydaktylia typu B (gen ROR2 - eksony 8 i 9)
4314	Brachydaktylia typu B (geny ROR2 - eksony 8 i 9, NOG - cały)
4315	Brachydaktylia typu C (gen GDF5 - cały)
4316	Brachydaktylia typu D (gen HOXD13 - cały)
4317	Brachydaktylia typu E (gen HOXD13 - cały)
4318	Brachydaktylia typu E2 (gen PTHLH - cały)
4260	Crouzon, zespół Crouzona (FGFR2 - wybrany fragment/najczęstsze mutacje)
4324	Dłoń - stopa - narządy płciowe, zespół (hand-foot-genital s.) (gen HOXA13 - cały)
4328	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa (gen EFNB1 - cały)
4329	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa (gen EFNB1 - eksony 1-2)
4330	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa (gen EFNB1 - eksony 3-5)
5429	Dysplazja czołowo-nosowa (FND). Analiza sekwencji kodującej genów ALX1, ALX3, ALX4, met. NGS
4332	Dysplazja kampomeliczna (gen SOX9 - cały)
4333	Dysplazja kampomeliczna (gen SOX9 - ekson 1)
4334	Dysplazja kampomeliczna (gen SOX9 - eksony 2-3)
4335	Dysplazja kostna kręgosłupowo-żebrowa (ang. spondylocostal dysplasia) - (gen DLL3 - cały)
4336	Dysplazja obojczykowo-czaszkowa (gen RUNX2 - cały)
4338	Dysplazja tanatoforyczna typu I (badanie dodatkowych mutacji w genie FGFR3)
4337	Dysplazja tanatoforyczna typu I (badanie najczęstszych mutacji w genie FGFR3)
4558	Dysplazja tanatoforyczna typu II (badanie najczęstszej mutacji p.K650E w genie FGFR3)
4340	Dysplazja wielonasadowa (gen COMP - eksony 10-12)
4339	Dysplazja wielonasadowa (gen COMP - eksony 10-16)
4341	Dysplazja wielonasadowa (gen COMP - eksony 13-16)
5445	Dysplazje szkieletowe. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES).

4352	EEC, zespół EEC (gen TP63 – cały)
4355	EEC, zespół EEC (gen TP63 - eksony 13, 14)
4354	EEC, zespół EEC (gen TP63 - eksony 5-8)
4353	EEC, zespół EEC (gen TP63 - eksony 5-8,13,14 – wybrane fragmenty/ najczęstsze mutacje)
4531	Ehlers-Danlos typu I i II, zespół Ehlersa-Danlosa (analiza wybranych eksonów genu COL5A1 - I etap badania)
4532	Ehlers-Danlos typu I i II, zespół Ehlersa-Danlosa (analiza wybranych eksonów genu COL5A1 - II etap badania)
4556	Ehlers-Danlos typu VI, zespół Ehlersa-Danlosa (analiza delekcji/duplikacji w genie PLOD1) - test MLPA
4535	Ehlers-Danlos typu VI, zespół Ehlersa-Danlosa (wybrane mutacje w genie PLOD1)
4501	Freeman-Sheldon, zespół Freemana-Sheldona (gen MYH3 - analiza wybranych mutacji w eksonach: 9 – 14, 16, 18, 19, 21, 22 i 34)
4502	Freeman-Sheldon, zespół Freemana-Sheldona (gen MYH3 - ekson 18, analiza najczęstszych mutacji p.R672C i p.R672H)
4361	Fuhrmann, zespół Fuhrmanna (gen WNT7A – cały)
4370	Grebe, chondrodysplazja Grebego/ zespół Du Pan (gen GDF5 – cały)
4264	Hipochondroplazja (HCH) (gen FGFR3 - badanie sześciu najczęstszych mutacji)
4378	Hipofosfatazja (gen ALPL - cały ekson 10, w tym mutacja c.1042G>A (p.A348T)
4503	Hipofosfatazja (gen ALPL - cały gen)
4381	Holt-Oram, zespół Holt-Orama (gen TBX5 – cały)
4389	Karłowatość diastroficzna (diastrophic dwarfism)/Dysplazja wielonasadowa DTDST (gen SLC26A2 - eksony 3a, 3c)
4388	Karłowatość diastroficzna (diastrophic dwarfism)/Dysplazja wielonasadowa DTDST (gen SLC26A2 - eksony 2a, 2b, 3b)
4387	Karłowatość diastroficzna (diastrophic dwarfism)/Dysplazja wielonasadowa DTDST (gen SLC26A2)
4394	Kończynowo-sutkowy, zespół (Limb-mammary s.) (gen TP63 - cały)
4397	Kończynowo-sutkowy, zespół (Limb-mammary s.) (gen TP63 - eksony 13, 14)
4396	Kończynowo-sutkowy, zespół (Limb-mammary s.) (gen TP63 - eksony 5-8)
4395	Kończynowo-sutkowy, zespół (Limb-mammary s.) (gen TP63 - eksony 5-8,13,14)
4393	Kościorost promieniowo-łokciowy (gen HOXA11 - cały)
5303	Kraniosynostozy. Analiza przesiewowa 74 genów odpowiedzialnych za objawy kliniczne, do zastosowania w badaniach prenatalnych i postnatalnych, wykonywana z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.

4520	Krzywica hipofosfatemiczna (badanie najczęstszych mutacji w genie PHEX)
4398	Krzywica hipofosfatemiczna autosomalna dominująca (gen FGF23 - wybrane mutacje: p.R176Q, p.R176W, p.R179Q, p.R179W)
5304	Krzywice fosfatemiczne. Analiza sekwencji kodującej 16 genów powiązanych z objawami choroby, met. NGS
4507	Larsen, zespół Larsena (gen FLNB -analiza mutacji w eksonach 2, 4, 28 i 29)
4278	Leri-Weill, zespół Leriego-Weilla, dyschondrosteoza (analiza delecji/duplikacji w regionie promotorowym i genie SHOX) - test MLPA
4296	McCune-Albright, (gen GNAS1 - najczęstsze mutacje somatyczne)
4418	Mnogie kośćczosty, zespół mnogich kośćczostów - symfalangizm (geny GDF5, NOG - całe)
4417	Mnogie kośćczosty, zespół mnogich kośćczostów - symfalangizm (gen GDF5 - cały)
4419	Mnogie kośćczosty, zespół mnogich kośćczostów - symfalangizm (gen NOG - cały)
4421	Mnogie wyrośla kostne typ I (gen EXT1 - analiza eksonów 1-5)
4422	Mnogie wyrośla kostne typ I (gen EXT1 - analiza eksonów 6-11)
4420	Mnogie wyrośla kostne typ I (gen EXT1 - cały)
4266	Muenke, zespół Muenkego (gen FGFR3 - fragment/najczęstsza mutacja)
10087	Mutacja genu GDF3
5428	Najczęstsze dysplazje szkieletowe ze skróceniem kończyn w okresie prenatalnym (AHG). Analiza sekwencji kodującej genów ALPL, COL1A1, COL1A2, COL2A1, FGFR3, SLC26A2, SLC26A2, SOX9, TRIP11, met. NGS
4546	Okihirio, zespół Okihirio - badanie sekwencji kodującej genu SALL4
4547	Okihirio, zespół Okihirio - badanie delecji/duplikacji w genie SALL4 - test MLPA
4443	Pachydermoperiostosis/zespół Touraine-Solente-Gole'a (gen HPGD - cały)
4539	Paznokieć-rzepka, zespół (nail-patella syndrome) - badanie delecji i/lub duplikacji w genie LMX1B metodą MLPA
4444	Paznokieć-rzepka, zespół (nail-patella syndrome) (gen LMX1B - cały)
4269	Pfeiffer, zespół Pfeiffera (gen FGFR1 - fragment)
4268	Pfeiffer, zespół Pfeiffera (gen FGFR2 - wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)
4445	Polidaktylia trójpalczkowego kciuka/typ 2 polidaktylii przedosiowej (region ZRS)
4450	Pseudoachondroplazja (gen COMP - eksony 10-12)
4449	Pseudoachondroplazja (gen COMP - eksony 10-16)
4451	Pseudoachondroplazja (gen COMP - eksony 13-16)
4456	Robinow, zespół Robinowa (gen ROR2 - cały gen)

4461	Rozszczep dłoni i/lub stóp (gen TP63 - eksony 13, 14)
4458	Rozszczep dłoni i/lub stóp (gen TP63 - cały)
4460	Rozszczep dłoni i/lub stóp (gen TP63 - eksony 5-8)
4459	Rozszczep dłoni i/lub stóp (gen TP63 - eksony 5-8,13,14)
5310	Rzekoma niedoczynność przytarczyc, zespół Albright (PHP) - typ 1a i 1c. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu GNAS, met. NGS
4463	Saethre-Chotzen, zespół Saethre-Chotzena (gen FGFR3 - fragment/najczęstsza mutacja)
4464	Saethre-Chotzen, zespół Saethre-Chotzena (gen TWIST1 - cały)
4468	Syndaktylia typu III (gen GJA1 - cały)
4469	Syndaktylia typu V (gen HOXD13 - cały)
4534	Syndrom LADD (eng. Lacrimo-auriculo-dento-digital) - badanie najczęstszych mutacji w genach FGFR2 oraz FGFR3
4470	Synpolidaktylia/syndaktylia typu II (gen HOXD13 - cały)
4474	TAR, zespół TAR (trombocytopenia - brak kości promieniowej) - test MLPA
4514	Ustno-twarzowo-palcowy, zespół ustno-twarzowo-palcowy typu I (ang. oral-facial-digital syndrome 1) (gen OFD1 -analiza mutacji w eksonie 16)
5106	Wrodzona łamliwość kości/ Osteogenesis imperfecta. Analiza sekwencji kodującej genów COL1A1 i COL1A2 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
5396	Zespół Aarskoga-Scotta, analiza wybranych regionów genu FGD1 - I etap procedury diagnostycznej
5305	Zespół Ehlersa-Danlosa i choroby tkanki łącznej. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej około 60 genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, met. NGS
5425	Zespół Ellisa-van Crevelda (EVCS). Analiza sekwencji kodującej genów EVC i EVC2, met. NGS
5107	Zespół Klippel-Feila. Analiza sekwencji kodującej genów GDF6, GDF3 i MEOX1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
5427	Zespół Sensenbrenner/ Dysplazja czaszkowo-ektodermalna (CED). Analiza sekwencji kodującej genów IFT122, IFT140, IFT43, IFT52, WDR19 , WDR35, met. NGS
5438	Zespół Sticklera/ Dziedziczna postępująca artrooftalmopatia. Analiza sekwencji kodującej genów COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, met. NGS

## Pediatric

### Badania przesiewowe noworodków

4584	Infano, badanie przesiewowe noworodków w kierunku genetycznie uwarunkowanych jednostek chorobowych, met. NGS
5390	Infano badanie uzupełniające, wrodzony przerost kory nadnerczy (CYP21A2), met. MLPA

Leukodystrofia	
5073	Adrenoleukodystrofia. Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu ABCD1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
Mukowiscydoza	
5071	Mukowiscydoza (CF). Analiza 27 eksonów genu CFTR oraz identyfikacja patogennych wariantów c.54-5940_273+10250del21kb (dele2,3(21kb)) i c.3718-2477C>T (3849+10kbC>T), met. NGS
3812	Mukowiscydoza (gen CFTR - 36 mutacji)
3825	Mukowiscydoza (gen CFTR - mutacja F508del)
3814	Mukowiscydoza, mutacje genu CFTR (1779 mutacji), badanie wszystkich eksonów genu CFTR
Niepełnosprawność intelektualna i autyzm	
3875	Fra-X, zespół łamliwego chromosomu X - analiza w kierunku obecności premutacji i mutacji dynamicznej polegającej na ekspansji powtórzeń (CGG) w 5'UTR genu FMR1
4667	Zespół Pitt-Hopkins (gen TCF4 - analiza wybranych fragmentów genu)
4436	Niepełnosprawność intelektualna, opóźnienie rozwoju (gen ARX - obecność dup24)
4435	Niepełnosprawność intelektualna, opóźnienie rozwoju (gen ARX - sekwencjonowanie ex 1, 3, 4, 5, oraz analiza dup24 w ex 2)
5391	Niepełnosprawność intelektualna, opóźnienie rozwoju (gen ARX ekson 2)
5446	Niepełnosprawność intelektualna. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów, związanych z występowaniem objawów klinicznych, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES).
4270	Prader-Willi, zespół PWS (test metylacji DNA – analiza locus SNRPN)
4453	Rett, zespół Retta (badanie sekwencji kodującej genu MECP2 - ekson 4)
4454	Rett, zespół Retta (badanie sekwencji kodującej genu MECP2 - ekson 2-3)
4455	Rett, zespół Retta – postać atypowa (najczęstsze mutacje w genie CDKL5)
3840	Rett, zespół Retta (gen MECP2 - cały)
5433	Zespół Coffina-Lowry'ego. Analiza sekwencji kodującej genu RPS6KA3, met. NGS
4605	Zespół Westa, analiza eksonu 2 genu ARX, dwie najczęstsze mutacje c.304ins(GCG)7 i c.428.451dup(24bp)
4636	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (gen RPS6KA3, ARX, IL1RAPL1, TSPAN7, PQBP1, HUWE1, OPHN1, ACSL4, PAK3, DCX, AGTR2, ARHGEF6, FMR1, AFF2, SLC6A8 i GDI1 - analiza delecji/duplikacji) - test MLPA
5309	Zespół Retta. Analiza sekwencji kodującej genów MECP2, CDKL5, GNB1, UBE3A i FOXG1, met. NGS
4668	Zespół Retta (geny CDKL5, NTNG1, ARX, FOXG1), met. MLPA
4363	Autyzm (badanie trzech regionów chromosomowych 15q11-q13, 16p11; gen SHANK3 w regionie 22q13) - test MLPA

10147	Gen FMR1- MLPA
4283	Mikrodelecje (zespoły najczęściej występujących mikrodelecji chromosomowych) – test MLPA
4285	Mikrodelecje zestaw 2: analiza regionów 1q21.1, 3q29 , 7q36.1, 12p11.23, 15q13, 15q24.1, 16p11, 17q12, 18q21.2, 20p12.2
4511	Rett, zespół Retta (analiza delecji/duplikacji w regionie Xq28 i genie MECP2) – test MLPA
4475	Telomery (badanie regionów subtelomerowych) – test MLPA
<b>Rasopatie</b>	
3810	Nerwiakowłóknikowatość typu 1, neurofibromatoza typ 1, choroba von Recklinghausena (gen NF1) – test MLPA
5311	RASopatie, w tym zespół Noonan. Analiza sekwencji kodującej 19 genów: BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji.
4522	Sercowo-twarzowo-skinny, zespół (kontynuacja diagnostyki w kierunku mutacji w genie BRAF) – etap II
10099	Mutacja genu SPRED1
<b>SMA</b>	
4271	Rdzeniowy zanik mięśni SMA (badanie obecności delecji eksonu 7 i 8 w genie SMN1) – test MLPA
<b>Wady wrodzone</b>	
4670	Niedosłuch autosomalnie recesywny (gen STRC), met. MLPA
4672	Zespół Treachera-Collinsa, dyzostoza żuchwowo-twarzowa. Analiza wybranych fragmentów genu TCOF1.
4307	Bardet-Biedl, zespół Bardeta-Biedla (gen BBS10 – cały)
4282	CHARGE, zespół CHARGE, zespół Halla-Hittnera (asocjacja CHARGE) – test MLPA
4366	Głuchota wrodzona DFNA3 (gen GJB6 – cały)
3819	Głuchota wrodzona DFNB1 (gen GJB2 – cały)
4379	Hipoplazja lewego serca, zespół hipoplazji lewego serca (gen GJA1 – cały)
4386	Joubert, zespół Jouberta (gen TMEM67 – eksony 6 i 24)
4505	Kabuki, zespół Kabuki typ 1 (gen MLL2 – analiza delecji/duplikacji) – test MLPA
4506	Kabuki, zespół Kabuki typ 2 (gen KDM6A – analiza delecji/duplikacji) – test MLPA
4949	NBP – podstawowe badanie mutacji
4432	Niedosłuch autosomalny dominujący, DFNA2B (gen GJB3 – sekwencja kodująca)
4433	Niedosłuch autosomalny dominujący, DFNA6, zespół Wolframa (gen WFS1 – wybrane fragmenty/najczęstsze mutacje)



4442	Oczno-zębowo-palcowy, zespół (Oculo-dento-digital dysplasia) (gen GJA1 - cały)
4462	Rubinstein-Taybi, zespół RTS - test MLPA
4465	Smith-Lemli-Opitz, zespół Smitha, Lemliego i Opitza (DHCR7 - 4 najczęstsze mutacje)
4466	Smith-Lemli-Opitz, zespół Smitha, Lemliego i Opitza (DHCR7 - cały gen)
4519	Zellweger, zespół Zellwegera (geny PEX1 i PEX6 - wybrane najczęstsze mutacje)
5426	Zespół Treachera-Collinsa/ Dyzostozja żuchwowo-twarzowa (TCS). Analiza sekwencji kodującej genów DHODH, EFTUD2, POLR1B, POLR1C, POLR1D, SF3B4, TCOF1, met. NGS
10096	Rodzinne wewnątrzczaszkowe naczyniaki jamiste, analiza wybranych regionów genu KRIT1
<b>Wrodzone błędy metaboliczne</b>	
4645	Choroba Krabbego, leukodystrofia globoidalna (gen GALC -analiza duplikacji/delecji), met. MLPA
4319	Canavan, choroba Canavana (gen ASPA – eksony 4 i 5)
3843	Ceroidolipofuscynoza typu 2 (gen TPP1) - badanie podstawowe
5121	Ceroidolipofuscynoza typu 3 (analiza w kierunku najczęstszej delecji w obrębie genu CLN3)
5436	Choroba Canavan. Analiza sekwencji kodującej genu ASPA, met. NGS
5389	Choroba Krabbego o późnym początku, badanie rozległej delecji IVS10del30kb oraz mutacji p.G286D w obrębie genu GALC
10091	Choroba Morquio B (Mukopolisacharydoza typu IVB), badanie mutacji w genie GLB1GLB1
4560	Fabry, choroba Fabry'ego- etap I - analiza eksonów 2, 5 i 6 genu GLA
4262	Galaktozemia typu 2 (gen GALT - badanie najczęstszych mutacji Q188R i K285N)
4431	Niedobór palmitylotransferazy karnitynowej typu 2 - postać dorosłych (gen CPT2 - analiza eksonów 1, 2 i 5)
4510	Niedobór palmitylotransferazy karnitynowej typu 2 - postać dorosłych (gen CPT2 - analiza eksonu 4)
4434	Niemann-Pick, choroba Niemann-Picka typ A/B (gen SMPD1 - cały)
<b>Zaburzenia różnicowania płci</b>	
4326	Dysgenezja gonad – badanie całego genu SRY
4426	Hipoplazja nadnerczy (gen DAX1 - cały - badanie uzupełniające po teście MLPA)
4504	Hipoplazja nadnerczy (gen DAX1 (NROB1) - analiza delecji/duplikacji - test MLPA (badanie podstawowe)
4441	Obojnactwo rzekome żeńskie/niedobór aromatazy (gen CYP19 - fragment)
4448	Przerost nadnerczy, wrodzony (gen CYP21A2 - najczęstsze mutacje) – test MLPA

## Zaburzenia wzrostu i/lub dojrzewania

4359	Floating, zespoły Floating-Habor (gen SRCAP- ekson 34)
4604	Zespół Sotosa, gigantyzm mózgowy, analiza wybranych regionów genu NSD1 - II etap
10152	Gen NSD1, sekwencjonowanie - I etap badania

## Zaburzenia metaboliczne

5300	Cukrzyca insulinozależna dorosłych i cukrzyca typu II. Analiza sekwencji 22 genów predysponujących do rozwoju choroby.
5301	Cukrzyce typu MODY. Analiza sekwencji kodującej genów ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, GLUD1, HADH, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1, powiązanych z objawami choroby, met. NGS
4276	Hipercholesterolemia rodzinna autosomalna dominująca – analiza delekcji/duplikacji w genie LDLR - test MLPA
4284	Hipercholesterolemia rodzinna autosomalna dominująca: gen ApoB100 (wybrany fragment/najczęstsze mutacje), gen LDLR (mutacja G571E)
5066	Hipercholesterolemia. Analiza sekwencji kodującej genów LDLR, APOB, PCSK9 i LDLRAP1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji NGS.
4579	MODY, cukrzyca typu MODY - badanie delekcji/duplikacji w genach HNF1A, HNF1B, GCK, HNF4A metodą MLPA







Pełna oferta badań



Pełną ofertę badań znajdziesz  
na stronie **diagnostyka.pl**,  
a także w serwisie dedykowanym  
specjalistycznym  
badaniom genetycznym  
**nowagenetyka.pl**

**Diagnostyka+** |  **nowa  
genetyka**