

Rodzaj badania	Cena
Zakład Genetyki	
Pracownia Cytogenetyczna	
Badanie cytogenetyczne w hodowli fibroblastów (kariotyp)	450,00
Badanie cytogenetyczne w limfocytach krwi obwodowej (kariotyp)	450,00
Badanie cytogenetyczne w limfocytach krwi pępowinowej	550,00
Badanie FISH z komercyjną sondą locus specyficzną	630,00
Badanie cytogenetyczne z zastosowaniem technik FISH - dodatkowo	800,00
Badanie cytogenetyczne w komórkach trofoblastu	900,00
Badanie cytogenetyczne w amniocytach (diagnostyka prenatalna)	740,00
Szybki test w kierunku aneuploidii chromosomów 13, 18, 21, X i Y (diagnostyka prenatalna) metodą MLPA	450,00
Szybki test w kierunku aneuploidii chromosomów 13, 18, 21, X i Y (diagnostyka prenatalna) metodą QF-PCR	400,00
Hodowla fibroblastów do diagnostyki enzymatycznej chorób lizosomalnych	238,00
Kariotyp molekularny (aCGH) postnatalny – badanie metodą CGH do mikromacierzy	1600,00
Kariotyp molekularny (aCGH) kosmówki z poronienia – badanie metodą CGH do mikromacierzy	1600,00
Pracownia Metaboliczna	
1M-A - Oznaczenie aktywności chitotriozydazy - diagnostyka rutynowa	127,00
1M-B - Oznaczenie aktywności chitotriozydazy - monitorowanie leczenia choroby Gauchera	166,00
2M - Enzymatyczna diagnostyka neurolipidoz i /lub mukolipidoz (w tym leukodystrofii metachromatycznej, gangliozydoz GM1 i GM2, alfa-mannozydozy, choroby wtrętów komórkowych)	438,00
3M - Badanie moczu w kierunku mukopolisacharydozy (mocz "po nocy" 50 ml, zamrożony)	237,00
4M - Chromatografia oligosacharydów w moczu (mocz "po nocy" 50 ml, zamrożony)	244,00
5M - Chromatografia sjałooligosacharydów w moczu (mocz "po nocy" 50 ml, zamrożony)	244,00
6M - Enzymatyczna diagnostyka glikoproteinoz (aktywność beta-mannozydazy i alfa-fukozydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	313,00
7M - Enzymatyczna diagnostyka choroby Krabbe'go (aktywność beta-galaktocerebrozydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	301,00
8M - Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 1/5; choroby Hurler/Scheie (aktywność alfa-iduronidazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	352,00
9M - Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 2; choroby Huntera (aktywność sulfatazy siarczanu kwasu iduronowego w surowicy lub osoczu)	426,00
10M - Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 3 (choroby Sanfilippo) - podtypów A, B, C i D (aktywność enzymów lizosomalnych w leukocytach krwi lub fibroblastach*)	1984,00
11M - Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 4 (choroby Morquio) - podtypów A i B, (aktywność sulfatazy 6-siarczanu galaktozy i beta-galaktozydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	568,00

12M - Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 6 (choroby Maroteaux-Lamy), aktywność arylosulfatazy B w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*	113,00
13M - Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 7 (choroby Sly'a), aktywność beta-glukuronidazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*	147,00
14M - Enzymatyczna diagnostyka choroby Gauchera i choroby Wolmana/CESD (aktywność beta-glukozydazy i/lub aktywność lizosomalnej kwaśnej esterazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	284,00
15M - Enzymatyczna diagnostyka deficytu białka LIMP-2, badanie pomocnicze w różnicowaniu padaczki mioklonicznej (aktywność beta-glukozydazy w surowicy)	135,00
16M - Enzymatyczna diagnostyka choroby Pompego (aktywność lizosomalnej kwaśnej alfa-glukozydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	255,00
17M - Enzymatyczna diagnostyka choroby Pompego (aktywność lizosomalnej kwaśnej alfa-glukozydazy w suchej kropli krwi)	255,00
18M - Enzymatyczna diagnostyka choroby Schindlera (aktywność alfa-galaktozoaminidazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	173,00
19M - Enzymatyczna diagnostyka choroby Niemann-Picka typu A/B (aktywność lizosomalnej kwaśnej sfingomielinazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	Badanie wstrzymane 259,00
20M - Enzymatyczna diagnostyka sjalidozy (aktywność sjalidazy w fibroblastach skóry*)	228,00
21M - Enzymatyczna diagnostyka choroby Fabry'ego (aktywność alfa-galaktozydazy w surowicy/osoczu i w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	242,00
22M - Enzymatyczna diagnostyka neuronalnej ceroidolipofuscynozy typu 1 (INCL, CLN1) i typu 2 (LINCL, CLN2); aktywność tioesterazy palmitylo-białkowej i trójpeptydylopeptydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*	346,00
23M - Enzymatyczna diagnostyka gangliozydozy GM2-B, choroby Tay-Sachsa – II etap diagnostyki (aktywność termolabilnej beta-heksozoaminidazy A w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	127,00
24M - Diagnostyka choroby Niemann-Picka typu C (wyłącznie w fibroblastach skóry*)	Badanie wstrzymane 1052,00
25M - Wykrywanie pseudodeficytu arylosulfatazy A metodą PCR (element uzupełniający w diagnostyce leukodystrofii metachromatycznej)	268,00
26M - Oznaczanie poziomu ceruloplazminy w surowicy krwi (diagnostyka choroby Wilsona)	55,00
27M - Oznaczanie poziomu miedzi w surowicy krwi (diagnostyka choroby Wilsona)	95,00
28M - Oznaczanie poziomu miedzi w moczu (diagnostyka choroby Wilsona)	115,00
29M - Oznaczanie poziomu cynku w surowicy (diagnostyka choroby Wilsona)	95,00
30M - Oznaczanie poziomu cynku w moczu (konieczne u pacjentów z chorobą Wilsona leczonych Zincteralem)	115,00
31M - Izoenzymy acetylocholinesterazy – badanie prenatalne (diagnostyka otwartej wady cewy nerwowej)	159,00
32M - Badanie prenatalne - diagnostyka wady otwartej cewy nerwowej płodu (AFP)	166,00
33M - Analiza polimorfizmu 677C>T w genie <i>MTHFR</i> **	198,00
34M - Pakiet: skrining mutacji p. R3500Q genu APOB + p.G592E genu LDLR- badanie molekularne najczęstszych w populacji polskiej mutacji w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej**	398,00
35M - Identyfikacja genotypu apolipoproteiny E (diagnostyka predyspozycji do najczęstszych postaci choroby Alzheimerera związanej z izoformą ApoE4) **	194,00

36M - Test z miedzią radioaktywną (diagnostyka choroby Wilsona; test wykonywany wyłącznie w warunkach szpitalnych)	2405,00
37M - Monitorowanie leczenia mukopolisacharydozy typu IIIA - oznaczanie aktywności sulfatazy siarczanu heparanu	345,0
38M - Analiza najczęstszych mutacji w genie <i>GBA2</i> , czyli p.N370S oraz p.L444P (II etap diagnostyki choroby Gauchera)**	173,00
39M - Analiza najczęstszych mutacji w genie <i>ARSA</i> (c.459+1G>A, p.P426L, p.I179S, c.1204+1G>A) poszerzona diagnostyka leukodystrofii metachromatycznej**	683,00
40M - Analiza częstej delecji w genie <i>CLN3</i> (delecja 1.02 kb obejmująca eksony 7 i 8); wstępna diagnostyka ceroidolipofuscynozy typu 3 (choroby Battena)**	230,00
41M - Analiza częstej duplikacji w przypadku deficytu aktywności chitotriozydazy (duplikacja 24bp w eksonie 10 genu <i>CHIT1</i>)**	230,00
42M - Analiza sekwencji genu <i>ARSA</i> (eksony 1-8); poszerzona diagnostyka leukodystrofii metachromatycznej**	1097,00
43M - Identyfikacja mutacji Leiden w genie <i>F5</i> (czynnika V) i mutacji 20210G>A w genie <i>F2</i> (protrombiny) - diagnostyka predyspozycji genetycznej do nawracających poronień i choroby zakrzepowo-zatorowej**	280,00
44M - Enzymatyczna diagnostyka deficytu aktywności LAL (kwaśnej esterazy/ lipazy) w suchej kropli krwi	chwilowo zawieszono
NOWOŚĆ	
45M - Analiza polimorfizmu c. 1298 A>C w genie <i>MTHFR</i> **	182,00
46M - Pakiet: analiza polimorfizmu c. 677 C>T + c.1298 A>C genu <i>MTHFR</i> **	280,00
47M - Skrining mutacji p.R3500Q genu <i>APOB</i> **	200,00
48M - Skrining mutacji p.G592E genu <i>LDLR</i> **	223,00
*hodowla fibroblastów płatna wg cennika Z-du Genetyki IPiN	238,00
**do ceny należy doliczyć koszt izolacji DNA	160,00
Pracownia Analizy DNA	
IZLEU – Izolacja DNA z leukocytów krwi obwodowej	90.00
DMD1 – Poszukiwanie delecji/duplikacji w genie dystrofiny w dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera (badanie metodą MLPA)	790.00
DMD2 – Badanie nosicielstwa delecji/duplikacji dla kobiety z rodziny dotkniętej dystrofią mięśniową Duchenne'a /Beckera (badanie metodą MLPA)	790.00
DMDP – Badanie prenatalne pod kątem chorób monogenicznych (dystrofia mięśniowa Duchenne'a/Beckera)	1000.00
DMDS1 – Poszukiwanie mutacji punktowych w eksonach 1, 3, 12, 16-18, 21, 23, 26, 31, 32, 35, 37, 38, 45, 48, 52, 58, 66, 70 genu dystrofiny w dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera (badanie metodą sekwencjonowania)	970.00
DMDS2 – Poszukiwanie mutacji punktowych w eksonach 5, 6, 8, 9, 11, 14, 15, 19, 20, 22, 27, 39, 40, 44, 47, 51, 54, 60, 62, 68, 74 genu dystrofiny w dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera (badanie metodą sekwencjonowania)	970.00
DMDS3 – Poszukiwanie mutacji punktowych w eksonach 7, 10, 13, 24, 25, 30, 33, 36, 41-43, 46, 49, 50, 53, 55-57, 59 genu dystrofiny w dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera (badanie metodą sekwencjonowania)	970.00
DMDS4 – Poszukiwanie mutacji punktowych w eksonach 2, 4, 28, 29, 34, 61, 63-65, 67, 69, 71-73, 75-79 genu dystrofiny w dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera (badanie metodą sekwencjonowania)	920.00

DMDS5 – Badanie nosicielstwa mutacji dla kobiet z rodziny dotkniętej dystrofią mięśniową Duchenne'a/Beckera w przypadku znanej mutacji punktowej (sekwencjonowanie jednego eksonu)	260.00
DMDH – Badanie nosicielstwa mutacji dla kobiety z rodziny dotkniętej dystrofią mięśniową Duchenne'a/Beckera (DMD/BMD) metodą analizy haplotypów	790,00
SMA1 – Diagnostyka molekularna rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) tj. choroby Werdniga-Hoffmanna i choroby Kugelberga Welander metodą MLPA (określenie liczby kopii genów <i>SMN1</i> i <i>SMN2</i>)	390.00
SMA2 – Badanie nosicielstwa mutacji wywołującej rdzeniowy zanik mięśni (SMA) metodą MLPA	440.00
SMA3 – Diagnostyka molekularna rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) tj. choroby Werdniga-Hoffmanna i choroby Kugelberga Welander metodą RFLP (brak informacji o liczbie kopii genów <i>SMN1</i> i <i>SMN2</i>)	270.00
SMAP – Badanie prenatalne pod kątem rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) metodą MPLA	700.00
FH1 – Poszukiwanie w genie <i>LDLR</i> delecji i duplikacji (MLPA) oraz mutacji punktowych w eksonach 4, 7, 8, 10 i 12 (I etap diagnostyki hipercholesterolemii rodzinnej)	960,00
FH2 – Poszukiwanie mutacji punktowej w eksonach 2, 3, 9, 13, 14, 16 i 17 genu <i>LDLR</i> (II etap diagnostyki hipercholesterolemii rodzinnej)	890,00
FH3 – Poszukiwanie mutacji punktowej w eksonach 6, 11, 15 i 18 genu <i>LDLR</i> (III etap diagnostyki hipercholesterolemii rodzinnej)	770,00
FH4 – Poszukiwanie mutacji dla członka rodziny w przypadku znanej mutacji punktowej (sekwencjonowanie jednego eksonu)	260,00
FHM – Poszukiwanie delecji/duplikacji w genie <i>LDLR</i> metodą MLPA przy użyciu pojedynczego zestawu sond	440,00
QF-PCR1 – Badanie genetyczne kosmówki z poronienia samoistnego metodą MLPA i QF-PCR - ocena liczby poszczególnych chromosomów	590,00
QF-PCR2 – Ustalenie odmatczywego/odojcowskiego pochodzenia triploidii	650,00
QF-PCR3 – Analiza produktów reakcji QF-PCR, interpretacja uzyskanego wyniku”	25,00
AMEL - Oznaczanie płci płodu poprzez analizę DNA (element diagnostyki prenatalnej chorób genetycznych sprzężonych z płcią)	250.00
HFE1 – Diagnostyka molekularna hemochromatozy – analiza najczęstszych mutacji genu HFE	398.00
Pracownia Molekularnych Podstaw Chorób Neurodegeneracyjnych	
Poszukiwanie mutacji w genie IT 15 (diagnostyka molekularna choroby Huntingtona)	450.00
Badanie podstawowe w kierunku ataksji rdzeniowo - mózdkowych (SCA) obejmuje SCA1, SCA2 i SCA3	1100.00
Diagnostyka ataksji rdzeniowo - mózdkowych (SCA) (SCA6, SCA7, SCA8, SCA10, SCA12, SCA17) badanie poszczególnych typów SCA - za każdy typ	450.00
SCA 36	600,00
Badanie molekularne w kierunku DRPLA	450.00
Badanie molekularne w kierunku SBMA (opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni) (badanie w kierunku zespołu Kennedy'ego)	450.00
Badanie molekularne w kierunku dystrofii miotonicznej DM1/DM2	850.00
Badanie molekularne pojedynczego typu DM (1,2)	600.00
Badanie prenatalne w kierunku choroby Huntingtona	1300.00
Badanie prenatalne w kierunku ataksji rdzeniowo-mózdkowych SCA	1300.00
Badanie prenatalne w kierunku dystrofii miotonicznej DM1 lub DM2	1300.00

Panel neurodegeneracyjny I NGS (SCA)	2900,00
Panel neurodegeneracyjny II NGS	2900,00
Panel mięśniowy NGS	2900,00
Sekwencjonowanie ampliconu	350,00
Izolacja DNA	160,00