

**ZAKŁAD GENETYKI**  
**PRACOWNIA METABOLICZNA**  
[chorobymetaboliczne@ipin.edu.pl](mailto:chorobymetaboliczne@ipin.edu.pl)

<b>Cennik usług diagnostycznych dostępnych od 3.01.2024r.</b>	
<b>Nr</b>	<b>Cena nowa</b>
<b>Rodzaj badania</b>	
<b>1M-A</b> - Oznaczanie aktywności chitotriozydazy - diagnostyka rutynowa	<b>127,0</b>
<b>1M-B</b> - Oznaczanie aktywności chitotriozydazy - monitorowanie leczenia choroby Gauchera	<b>166,0</b>
<b>2M</b> - Enzymatyczna diagnostyka neurolipidoz i /lub mukolipidoz (w tym leukodystrofii metachromatycznej, gangliozydoz GM1 i GM2, alfa-mannozydozy, choroby wtrętów komórkowych)	<b>438,0</b>
<b>3M</b> - Badanie moczu w kierunku mukopolisacharydozy (mocz "po nocy" 50 ml, zamrożony)	<b>237,0</b>
<b>4M</b> - Chromatografia oligosacharydów w moczu (mocz "po nocy" 50 ml, zamrożony)	<b>244,0</b>
<b>5M</b> - Chromatografia sjałooligosacharydów w moczu (mocz "po nocy" 50 ml, zamrożony)	<b>244,0</b>
<b>6M</b> - Enzymatyczna diagnostyka glikoproteinoz (aktywność beta-mannozydazy i alfa-fukozydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	<b>313,0</b>
<b>7M</b> - Enzymatyczna diagnostyka choroby Krabbe'go (aktywność beta-galaktocerebrozydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	<b>301,0</b>
<b>8M</b> - Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 1/5; choroby Hurler/Scheie (aktywność alfa-iduronidazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	<b>352,0</b>
<b>9M</b> - Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 2; choroby Huntera (aktywność sulfatazy siarczanu kwasu iduronowego w surowicy lub osoczu)	<b>426,0</b>
<b>10M</b> - Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 3 (choroby Sanfilippo) - podtypów A, B, C i D (aktywność enzymów lizosomalnych w leukocytach krwi lub fibroblastach*)	<b>1984,0</b>
<b>11M</b> - 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*)	<b>568,0</b>
<b>12M</b> - Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 6 (choroby Maroteaux-Lamy), aktywność arylosulfatazy B w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*	<b>113,0</b>
<b>13M</b> - Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 7 (choroby Sly'a), aktywność beta-glukuronidazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*	<b>147,0</b>
<b>14M</b> - Enzymatyczna diagnostyka choroby Gauchera i choroby Wolmana/CESD (aktywność beta-glukozydazy i/lub aktywność lizosomalnej kwaśnej esterazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	<b>284,0</b>
<b>15M</b> - Enzymatyczna diagnostyka deficytu białka LIMP-2, badanie pomocnicze w różnicowaniu padaczki mioklonicznej (aktywność beta-glukozydazy w surowicy)	<b>135,0</b>

## Cennik usług diagnostycznych dostępnych od 3.01.2024r.

Nr	Cena nowa
Rodzaj badania	
<b>16M</b> - Enzymatyczna diagnostyka choroby Pompego (aktywność lizosomalnej kwaśnej alfa-glukozydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	<b>255,0</b>
<b>17M</b> - Enzymatyczna diagnostyka choroby Pompego (aktywność lizosomalnej kwaśnej alfa-glukozydazy w suchej kropli krwi)	<b>255,0</b>
<b>18M</b> - Enzymatyczna diagnostyka choroby Schindlera (aktywność alfa-galaktozoaminidazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	<b>173,0</b>
<b>19M</b> - Enzymatyczna diagnostyka choroby Niemann-Picka typu A/B (aktywność lizosomalnej kwaśnej sfingomielinazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	Badanie wstrzymane <b>259,0</b>
<b>20M</b> - Enzymatyczna diagnostyka sjalidozy (aktywność sjalidazy w fibroblastach skóry*)	<b>228,0</b>
<b>21M</b> - Enzymatyczna diagnostyka choroby Fabry'ego (aktywność alfa-galaktozydazy w surowicy/osoczu i w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	<b>242,0</b>
<b>22M</b> - Enzymatyczna diagnostyka neuronalnej ceroidolipofuscynozy typu 1 (INCL, CLN1) i typu 2 (LINCL, CLN2); aktywność tioesterazy palmito-białkowej i trójpeptydylopeptydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*	<b>346,0</b>
<b>23M</b> - Enzymatyczna diagnostyka gangliozydozy GM2-B, choroby Tay-Sachsa – II etap diagnostyki (aktywność termolabilnej beta-heksozoaminidazy A w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	<b>127,0</b>
<b>24M</b> - Diagnostyka choroby Niemann-Picka typu C (wyłącznie w fibroblastach skóry*)	Badanie wstrzymane <b>1052,0</b>
<b>25M</b> - Wykrywanie pseudodeficytu arylosulfatazy A metodą PCR (element uzupełniający w diagnostyce leukodystrofii metachromatycznej)	<b>268,0</b>
<b>26M</b> - Oznaczanie poziomu ceruloplazminy w surowicy krwi (diagnostyka choroby Wilsona)	<b>82,0</b>
<b>27M</b> - Oznaczanie poziomu miedzi w surowicy krwi (diagnostyka choroby Wilsona)	<b>97,0</b>
<b>28M</b> - Oznaczanie poziomu miedzi w moczu (diagnostyka choroby Wilsona)	<b>125,0</b>
<b>29M</b> - Oznaczanie poziomu cynku w surowicy (diagnostyka choroby Wilsona)	<b>97,0</b>
<b>30M</b> - Oznaczanie poziomu cynku w moczu (konieczne u pacjentów z chorobą Wilsona leczonych Zincteralem)	<b>125,0</b>
<b>33M</b> - Analiza polimorfizmu 677C>T w genie <i>MTHFR</i> **	<b>198,0</b>
<b>34M</b> - Pakiet: skrining mutacji p. R3500Q genu APOB + p.G592E genu LDLR- badanie molekularne najczęstszych w populacji polskiej mutacji w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej**	<b>398,0</b>
<b>35M</b> - Identyfikacja genotypu apolipoproteiny E (diagnostyka predyspozycji do najczęstszych postaci choroby Alzheimera związanej z izoformą ApoE4) **	<b>476,0</b>
<b>36M</b> - Test z miedzią radioaktywną (diagnostyka choroby Wilsona; test wykonywany wyłącznie w warunkach szpitalnych)	<b>6449,0</b>
<b>37M</b> - Monitorowanie leczenia mukopolisacharydozy typu IIIA - oznaczanie aktywności sulfatazy siarczanu heparanu	<b>345,0</b>

## Cennik usług diagnostycznych dostępnych od 3.01.2024r.

Nr	Cena nowa
Rodzaj badania	
<b>38M</b> - Analiza najczęstszych mutacji w genie <i>GBA2</i> , czyli p.N370S oraz p.L444P (II etap diagnostyki choroby Gauchera)**	<b>173,0</b>
<b>39M</b> - Analiza najczęstszych mutacji w genie <i>ARSA</i> (c.459+1G>A, p.P426L, p.I179S, c.1204+1G>A) poszerzona diagnostyka leukodystrofii metachromatycznej**	<b>683,0</b>
<b>40M</b> - Analiza częstej delecji w genie <i>CLN3</i> (delecja 1.02 kb obejmująca eksony 7 i 8); wstępna diagnostyka ceroidolipofuscynozy typu 3 (choroby Battena)**	<b>230,0</b>
<b>41M</b> - Analiza częstej duplikacji w przypadku deficytu aktywności chitotriozydazy (duplikacja 24bp w eksonie 10 genu <i>CHIT1</i> )**	<b>230,0</b>
<b>42M</b> - Analiza sekwencji genu <i>ARSA</i> (eksony 1-8); poszerzona diagnostyka leukodystrofii metachromatycznej**	<b>1097,0</b>
<b>43M</b> - 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**	<b>280,0</b>
<b>44M</b> - Enzymatyczna diagnostyka deficytu aktywności LAL (kwaśnej esterazy/ lipazy) w suchej kropli krwi	chwilowo zawieszono
<b>NOWOŚĆ</b>	
<b>45M</b> - Analiza polimorfizmu c. 1298 A>C w genie <i>MTHFR</i> **	<b>182,0</b>
<b>46M</b> - Pakiet: analiza polimorfizmu c. 677 C>T + c.1298 A>C genu <i>MTHFR</i> **	<b>280,0</b>
<b>47M</b> - Skrining mutacji p.R3500Q genu <i>APOB</i> **	<b>200,0</b>
<b>48M</b> - Skrining mutacji p.G592E genu <i>LDLR</i> **	<b>223,0</b>
<b>49M</b> - Diagnostyka molekularna zaburzeń krzepnięcia (Trombofilia)	<b>437,0</b>
<b>50M</b> – Oznaczanie poziomu lipoproteiny(A) metodą ELISA	<b>260,0</b>
<b>ATP7B1</b> – Poszukiwanie mutacji w eksonach: 3, 6, 8, 13, 14, 15, 18, 20 genu <i>ATP7B</i> (I etap diagnostyki molekularnej choroby Wilsona)	<b>1200,0</b>
<b>ATP7B2</b> – Poszukiwanie mutacji w eksonach: 2, 12, 16, 17, 19 genu <i>ATP7B</i> (II etap diagnostyki molekularnej choroby Wilsona)	<b>1200,0</b>
<b>ATP7B3</b> – Poszukiwanie mutacji w eksonach: 1, 4, 5, 7, 9, 10, 11, 21 genu <i>ATP7B</i> (III etap diagnostyki molekularnej choroby Wilsona)	<b>1200,0</b>
<b>ATP7B4</b> – Poszukiwanie mutacji dla członka rodziny w przypadku znanej mutacji w genie <i>ATP7B</i> (sekwencjonowanie jednego eksonu)	<b>300,0</b>

\*hodowla fibroblastów płatna wg cennika Z-du Genetyki IPIN (238,00zł)

\*\*do ceny należy doliczyć koszt izolacji DNA (90,00zł)