

Diagnostyczne badania molekularne realizowane w Pracowni MPCN obejmują

Działalność diagnostyczna	Cena
Diagnostyka genetyczna chorób powodowanych mutacjami dynamicznymi	
diagnostyka genetyczna Choroby Huntingtona (HD) – badanie liczby powtórzeń (CAG)n w genie <i>HTT</i>	500
diagnostyka genetyczna ataksji rdzeniowo-mózdkowych SCA1, SCA2 i SCA3/Machado-Joseph disease - badanie liczby powtórzeń (CAG)n w genach <i>ATXN1, ATXN2, ATXN3</i>	1100
diagnostyka genetyczna ataksji rdzeniowo-mózdkowych - badanie liczby powtórzeń (CAG)n lub (CTG)n w wybranym genie:	
SCA1 – gen <i>ATXN1</i>	500
SCA2 – gen <i>ATXN2</i>	500
SCA3/Machado-Joseph disease – gen <i>ATXN3</i>	500
SCA6 – gen <i>CACNA1A</i>	500
SCA7 – gen <i>ATXN7</i>	500
SCA8 – gen <i>ATXN8OS</i>	500
SCA12 – gen <i>PPP2R2B</i>	500
SCA17 – gen <i>TBP</i>	500
SCA36 - gen <i>NOP56</i>	600
Diagnostyka genetyczna ataksji Friedreicha (FRDA) – badanie obecności mutacji dynamicznej w genie <i>FXN</i>	580
diagnostyka genetyczna zaniku jąder zębatych czerwonych gałek błędnymi i ciał podwzgórzowych Luysa (DRPLA) – badanie liczby powtórzeń (CAG)n w genie <i>ATN1</i>	500
diagnostyka genetyczna opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni (SBMA) – badanie liczby powtórzeń (CAG)n w genie <i>AR</i>	500
diagnostyka genetyczna stwardnienia bocznego zanikowego – badanie obecności mutacji dynamicznej w locus <i>C9orf72</i>	650
Diagnostyka genetyczna dystrofii miotonicznych: DM1 i DM2 – badanie obecności mutacji dynamicznej w genach <i>DMPK, CNBP</i>	900
Diagnostyka genetyczna dystrofii miotonicznej:	

DM1 – badanie obecności mutacji dynamicznej w genie <i>DMPK</i>	580
DM2 – badanie obecności mutacji dynamicznej w genie <i>CNBP</i>	580
Diagnostyka chorób powodowanych delecjami/duplikacjami w obrębie pojedynczych genów	
Diagnostyka genetyczna dystrofii mięśniowej Duchenne'a / Beckera - analiza delecji/duplikacji w genie <i>DMD</i> metodą MLPA	950
Badanie nosicielstwa dystrofii mięśniowej Duchenne'a / Beckera - analiza delecji/duplikacji w genie <i>DMD</i> występującej w rodzinie metodą MLPA	790
Diagnostyka genetyczna/ badanie nosicielstwa rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) - identyfikacja delecji eksonów 7 i 8 genu <i>SMN1</i> wraz z określeniem liczby kopii <i>SMN1</i> i <i>SMN2</i>	700
Diagnostyka genetyczna dziedzicznej spastycznej paraplegii typu 4 (SPG4) – analiza delecji/duplikacji w genie <i>SPAST</i> metodą MLPA	950
Diagnostyka genetyczna dziedzicznej spastycznej paraplegii typu 11 (SPG11) – analiza delecji/duplikacji w genie <i>SPG11</i> metodą MLPA	950
Diagnostyka genetyczna ataksji spastycznej typu Charlevoix-Saguenay (ARSACS) – analiza delecji/duplikacji w genie <i>SACS</i> metodą MLPA	950
Diagnostyka genetyczna dystrofii mięśniowej obręczowo-kończynowej powodowanej delecją/duplikacją w genie <i>CAPN3</i> – metoda MLPA	950
Analiza delecji/duplikacji w genie <i>POLG</i> metodą MLPA	950
diagnostyka rzadkich chorób neurologicznych metodą sekwencjonowania nowej generacji - NGS	
Diagnostyka rzadkich typów ataksji rdzeniowo-mózdkowych oraz dziedzicznych spastycznych paraplegii – badanie NGS_1 (SPATAXOME) – 180 genów	2900
diagnostyka chorób neurologicznych – badanie NGS_2 (NEURODEG): stwardnienia bocznego zanikowego (ALS) i otępienia czołowo-skroniowego (FTD) – 33 geny w tym <i>SOD1</i> i <i>FUS</i> choroby Alzheimera – 11 genów demencji – 13 genów choroby Parkinsona – 22 geny leukodystrofii – 23 geny dystonii – 25 genów	2900

neurodegeneracji z akumulacją jonów żelaza (NBIA) – 9 genów	
Diagnostyka chorób nerwowo-mięśniowych – badanie NGS_3 (MUSCLE-MIT- VEN) – 120 genów	2900
Diagnostyka genetyczna dystrofii mięśniowej Duchenne’a/Beckera (NGS-DMD) – badanie obecności wariantów punktowych w genie <i>DMD</i> metodą NGS	2500
Kompleksowe badanie w kierunku stwardnienia bocznego zanikowego ALS	
Kompleksowe badanie w kierunku ALS obejmujące analizę pod kątem obecności ekspansji w genie <i>C9orf72</i> oraz sekwencjonowanie 34 genów metodą NGS	2200
Badania prenatalne	
choroby Huntingtona (HD)	1300
ataksji rdzeniowo-mózdkowej SCA1 (SCA1)	1300
dystrofii mięśniowej DM1 (DM1)	1300
dystrofii mięśniowej DM2 (DM2)	1300
dystrofii mięśniowej Duchenne’a/Beckera (DMD/BMD)	1300
rdzeniowego zaniku mięśni (SMA)	1300
Diagnostyka hipercholesterolemii rodzinnej	
Diagnostyka hipercholesterolemii rodzinnej (etap1) – badanie obecności delecji/duplikacji e genie <i>LDLR</i> oraz wariantów punktowych w wybranych eksonach genu <i>LDLR</i>	990
Diagnostyka hipercholesterolemii rodzinnej (etap2) – badanie obecności wariantów punktowych w genie <i>LDLR</i> -kontynuacja	900
Diagnostyka hipercholesterolemii rodzinnej (etap3) – badanie obecności wariantów punktowych w genie <i>LDLR</i> -kontynuacja	900
Sekwencjonowanie amplikonu	350
Izolacja DNA (automatyczna)	160
Izolacja DNA z bankowaniem dodatkowej próbki krwi	200