

PRACOWNIA METABOLICZNA ZAKŁADU GENETYKI IPIN

chorobymetaboliczne@ipin.edu.pl

Cennik badań z zakresu biochemii genetycznej oraz genetyki molekularnej wrodzonych wad metabolicznych w dziedzinie chorób lizosomalnych, zaburzeń metabolizmu miedzi oraz zaburzeń przemiany cholesterolu.

[ważny od 01.07.2024]

Lp.	Kod procedury	Nazwa badania	Cena komercyjna
1.	1M-A	Oznaczanie aktywności chitotriozydazy - badanie rutynowe	180,00 zł
2.	1M-B	Oznaczanie aktywności chitotriozydazy - monitorowanie leczenia choroby Gauchera	230,00 zł
3.	2M	Enzymatyczna diagnostyka neurolipidoz i /lub mukolipidoz (w tym leukodystrofii metachromatycznej, gangliozydoz GM1 i GM2, alfa-mannozydozy, choroby wtęretów komórkowych)	600,00 zł
4.	3M	Badanie moczu w kierunku mukopolisacharydozy (mocz "po nocy" 50 ml, zamrożony)	300,00 zł
5.	4M	Chromatografia oligosacharydów w moczu (mocz "po nocy" 50 ml, zamrożony)	310,00 zł
6.	5M	Chromatografia cienkowarstwowa sjaooligosacharydów moczu	310,00 zł
7.	6M	Enzymatyczna diagnostyka glikoproteinoz (aktywność beta-mannozydazy i alfa-fukozydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	424,00 zł
8.	7M	Enzymatyczna diagnostyka choroby Krabbe'go (aktywność beta-galaktocerebrozydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	450,00 zł
9.	8M	Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 1/5; choroby Hurler/Scheie (aktywność alfa-iduronidazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	500,00 zł
10.	9M	Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 2; choroby Huntera (aktywność sulfatazy siarczanu kwasu iduronowego w surowicy lub osoczu)	600,00 zł
11.	10M	Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 3 (choroby Sanfilippo) - podtypów A, B, C i D (aktywność enzymów lizosomalnych w leukocytach krwi lub fibroblastach*)	2 500,00 zł
12.	11M	Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 4 (choroby Morquio) - podtypów A i B, (aktywność sulfatazy 6-	590,00 zł

		siarczanu galaktozy i beta-galaktozydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)- badanie zawieszone	
13.	12M	Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 6 (choroby Maroteaux-Lamy), aktywność arylosulfatazy B w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*	250,00 zł
14.	13M	Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 7 (choroby Sly'a), aktywność beta-glukuronidazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*	200,00 zł
15.	14M	Enzymatyczna diagnostyka choroby Gauchera i choroby Wolmana/CESD (aktywność beta-glukozydazy i/lub aktywność lizosomalnej kwaśnej esterazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	450,00 zł
16.	15M	Enzymatyczna diagnostyka deficytu białka LIMP-2, badanie pomocnicze w różnicowaniu padaczki mioklonicznej (aktywność beta-glukozydazy w surowicy)	180,00 zł
17.	16M	Enzymatyczna diagnostyka choroby Pompego (aktywność lizosomalnej kwaśnej alfa-glukozydazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	450,00 zł
18.	17M	Enzymatyczna diagnostyka choroby Pompego (aktywność lizosomalnej kwaśnej alfa-glukozydazy w suchej kropli krwi)	450,00 zł
19.	18M	Enzymatyczna diagnostyka choroby Schindlera (aktywność alfa-galaktozoaminidazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	250,00 zł
20.	19M	Enzymatyczna diagnostyka choroby Niemann-Picka typu A/B (aktywność lizosomalnej kwaśnej sfingomielinazy w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*) (badanie chwilowo wstrzymane)	450,00 zł
21.	20M	Enzymatyczna diagnostyka sjalidozy (aktywność sjalidazy w fibroblastach skóry*)	400,00 zł
22.	21M	Enzymatyczna diagnostyka choroby Fabry'ego (aktywność alfa-galaktozydazy w surowicy/osoczu i w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	450,00 zł
23.	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*	500,00 zł
24.	23M	Enzymatyczna diagnostyka gangliozydozy GM2-B, choroby Tay-Sachsa – II etap diagnostyki (aktywność termolabilnej beta-heksozoaminidazy A w leukocytach krwi lub fibroblastach skóry*)	200,00 zł

25.	24M	Diagnostyka choroby Niemann-Picka typu C (wyłącznie w fibroblastach skóry*) (wykonywane tylko do badań naukowych)	1300,00 zł
26.	25M	Wykrywanie pseudodeficytu arylosulfatazy A metodą PCR (element uzupełniający w diagnostyce leukodystrofii metachromatycznej)	370 zł
27.	26M	Oznaczanie poziomu ceruloplazminy w surowicy krwi (diagnostyka choroby Wilsona)	82,00 zł
28.	27M	Oznaczenie poziomu miedzi w surowicy krwi (diagnostyka choroby Wilsona)	97,00 zł
29.	28M	Oznaczenie poziomu miedzi w moczu (diagnostyka choroby Wilsona)	125,00 zł
30.	29M	Oznaczenie poziomu cynku w surowicy krwi (diagnostyka choroby Wilsona) (konieczne u pacjentów z chorobą Wilsona leczonych Zincteralem)	97,00 zł
31.	30M	Oznaczenie poziomu cynku w moczu (konieczne u pacjentów z chorobą Wilsona leczonych Zincteralem)	125,00 zł
32.	33M	Analiza polimorfizmu 677C>T w genie <i>MTHFR</i> **	198,00 zł
33.	34M	Pakiet: skrining mutacji p.R3500Q genu <i>APOB</i> +p.G592E genu <i>LDLR</i> **	398,00 zł
34.	35M	Identyfikacja genotypu apolipoproteiny E (diagnostyka predyspozycji do najczęstszych postaci choroby Alzheimerera związanej z izoformą ApoE4) **	476,00 zł
35.	36M	Test z miedzią radioaktywną (diagnostyka choroby Wilsona; test wykonywany wyłącznie w warunkach szpitalnych)	6 449,00 zł
36.	38M	Analiza najczęstszych mutacji w genie <i>GBA2</i> , czyli p.N370S oraz p.L444P (II etap diagnostyki choroby Gauchera)**	300,00 zł
37.	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**	800,00 zł
38.	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)**	330 zł
39.	41M	Analiza częstej duplikacji w przypadku deficytu aktywności chitotriozydazy (duplikacja 24bp w eksonie 10 genu <i>CHIT1</i>)**	330 zł

40.	42M	Analiza sekwencji genu ARSA (eksony 1-8); poszerzona diagnostyka leukodystrofii metachromatycznej**	1 300,00 zł
41.	43M	Identyfikacja mutacji Leiden w genie F5 (czynnika V) i mutacji 20210G>A w genie F2 (protrombiny) **	280,00 zł
42.	44M	Enzymatyczna diagnostyka deficytu aktywności LAL (kwaśnej esterazy/ lipazy) w suchej kropli krwi - badanie zawieszono	450,00 zł
43.	45M	Analiza polimorfizmu c.1298 A>C w genie <i>MTHFR</i> **	182,00 zł
44.	46M	Pakiet: analiza polimorfizmu c.677C>T + c.1298A>C genu <i>MTHFR</i> **	280,00 zł
45.	47M	Skrining mutacji p.R3500Q genu <i>APOB</i> **	200,00 zł
46.	48M	Skrining mutacji p.G592E genu <i>LDLR</i> **	223,00 zł
47.	49M	Diagnostyka molekularna zaburzeń krzepnięcia (Trombofilia)	450,00 zł
48.	50M	Oznaczanie Lipoproteiny(A) metodą ELISA	260,00 zł
49.	IZOLACJA DNA	Izolacja DNA	90,00 zł
50.	ATP7B1	Poszukiwanie mutacji w eksonach:3,6,8,13,14,15,18,20 genu <i>ATP7B</i> (I etap diagnostyki molekularnej choroby Wilsona)	1 200,00 zł
51.	ATP7B2	Poszukiwanie mutacji w eksonach 2,12,16,17,19 genu <i>ATP7B</i> (II etap diagnostyki molekularnej choroby Wilsona)	1 200,00 zł
52.	ATP7B3	Poszukiwanie mutacji w eksonach 1,4,5,7,9,10,11,21 genu <i>ATP7B</i> (III etap diagnostyki molekularnej choroby Wilsona)	1 200,00 zł
53.	ATP7B4	Poszukiwanie mutacji dla członka rodziny w przypadku znanej mutacji w genie <i>ATP7B</i> (sekwencjonowanie jednego eksonu)	300,00 zł
		* hodowla fibroblastów płatna wg cennika Zakładu Genetyki IPiN	
		** do ceny należy doliczyć koszt izolacji DNA	