

Zakład Genetyki, Pracownia Molekularnych Podstaw Chorób Neurologicznych, Instytut Psychiatrii i Neurologii

Lp	Symbol	Nazwa Badania	cena
1.	HD	Diagnostyka genetyczna choroby Huntingtona - badanie liczby powtórzeń (CAG)n w genie <i>HTT</i>	600,00 zł
2.	SCA1-3	Diagnostyka genetyczna ataksji rdzeniowo-mózdkowych SCA1, SCA2 i SCA3 - badanie liczby powtórzeń (CAG)n w trzech genach	1 300,00 zł
3.	SCA	Diagnostyka genetyczna wybranego typu ataksji rdzeniowo-mózdkowej – SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA12 lub SCA17 - badanie liczby powtórzeń (CAG)n lub (CTG)n w wybranym genie	600,00 zł
4.	SCA36	Diagnostyka genetyczna ataksji rdzeniowo-mózdkowej typu 36 – badanie obecności mutacji dynamicznej w genie <i>NOP56</i>	800,00 zł
5.	CANVAS	Diagnostyka genetyczna zespołu ataksji, neuropatii i arefleksji przedsionkowej - CANVAS – badanie obecności mutacji dynamicznej w genie <i>RFC1</i>	1 400,00 zł
6.	SCA27B	Diagnostyka genetyczna ataksji rdzeniowo-mózdkowej typu 27B (SCA27B) - badanie obecności mutacji dynamicznej w genie <i>FGF14</i>	1 400,00 zł
7.	SCA inne	Diagnostyka genetyczna innego niż wymienione powyżej, wybranego typu SCA (po wcześniejszym uzgodnieniu).	1 400,00 zł
8.	DRPLA	Diagnostyka genetyczna zaniku jąder zębatych czerwienych gałek białych i ciał podwzgórzowych Luysa (DRPLA) - badanie liczby powtórzeń (CAG)n w genie <i>ATN1</i>	600,00 zł
9.	SBMA	Diagnostyka genetyczna opuszkowo-rdzeniowego zaniku mięśni (SBMA) – badanie liczby powtórzeń (CAG)n w genie <i>AR</i>	500,00 zł
10.	DM1	Diagnostyka genetyczna dystrofii miotonicznej typu 1 (DM1) – badanie obecności mutacji dynamicznej w genie <i>DMPK</i>	650,00 zł
11.	DM2	Diagnostyka genetyczna dystrofii miotonicznej typu 2 (DM2) – badanie obecności mutacji dynamicznej w genie <i>CNBP</i>	650,00 zł
12.	DM12	Diagnostyka genetyczna dystrofii miotonicznej typu 1 (DM1) i 2 (DM2) – badanie obecności mutacji dynamicznej w genach odpowiedzialnych za DM1 i DM2	900,00 zł
13.	C9orf72	Diagnostyka genetyczna stwardnienia bocznego zanikowego (ALS) – badanie obecności mutacji dynamicznej w <i>locus C9orf72</i>	750,00 zł
14.	FRDA	Diagnostyka genetyczna ataksji Friedreicha - badanie obecności mutacji dynamicznej w genie <i>FXN</i>	600,00 zł
15.	DMDd	Diagnostyka genetyczna dystrofii mięśniowej Duchenne'a / Beckera - analiza delekcji/duplikacji w genie DMD metodą MLPA	1 050,00 zł
16.	DMDn	Badanie nosicielstwa dystrofii mięśniowej Duchenne'a / Beckera - analiza delekcji/duplikacji w genie DMD występującej w rodzinie metodą MLPA	800,00 zł
17.	SMA	Diagnostyka genetyczna/ badanie nosicielstwa rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) - identyfikacja delekcji eksonów 7 i 8 genu <i>SMN1</i> wraz z określeniem liczby kopii <i>SMN1</i> i <i>SMN2</i> metodą MLPA	800,00 zł
18.	SPAST	Diagnostyka genetyczna dziedzicznej spastycznej paraplegii typu 4 metodą MLPA	1 050,00 zł
19.	SPG11	Diagnostyka genetyczna dziedzicznej spastycznej paraplegii typu 11 metodą MLPA	1 050,00 zł

20.	SACS	Diagnostyka genetyczna ataksji spastycznej typu Charlevoix- Saguenev - SACS metodą MLPA	1 050,00 zł
21.	CAPN3	Diagnostyka genetyczna dystrofii mięśniowej obręczowo-kończynowej powodowanej delecją/duplikacją w genie <i>CAPN3</i>	1 050,00 zł
22.	POLG	Badanie obecności delecji/duplikacji w genie <i>POLG</i> metodą MLPA	1 050,00 zł
23.	LDLR	Badanie obecności delecji/duplikacji w genie <i>LDLR</i> metodą MLPA	1 050,00 zł
24.	SEQ-DMD	Sekwencjonowanie pojedynczego amplikonu genu <i>DMD</i> - badanie wariantu obecnego u innych chorych w rodzinie	450,00 zł
25.	SEQ-LDLR	Sekwencjonowanie pojedynczego amplikonu genu <i>LDLR</i> - badanie wariantu obecnego u innych chorych w rodzinie	450,00 zł
26.	SEQ	Sekwencjonowanie amplikonu metodą Sangera (po wcześniejszym uzgodnieniu)	450,00 zł
27.	SOD1	Analiza wariantów pojedynczego nukleotydu w sekwencji kodującej genu <i>SOD1</i> - sekwencjonowanie metodą Sangera	1 500,00 zł
28.	ALS target	Panel NGS - diagnostyka stwardnienia bocznego zanikowego obejmująca badanie obecności mutacji dynamicznej w <i>locus C9orf72</i> oraz analizę NGS pod kątem obecności wariantów punktowych w 33 genach, w tym <i>SOD1</i>	2 600,00 zł
29.	ALS differ	Analiza genów istotnych w różnicowaniu ALS - <i>BSCL2</i> , <i>HEXA</i> , <i>AR</i> , <i>ATXN2</i> , <i>NOP56</i> , <i>SMN1</i> (jako badanie uzupełniające do ALS target)	2 200,00 zł
30.	WES	Sekwencjonowanie całego eksomu - WES i analiza pod kątem rozpoznania klinicznego	4 700,00 zł
31.	NGS1	Panel NGS - diagnostyka rzadkich typów ataksji rdzeniowo-mózdkowych oraz dziedzicznych spastycznych paraplegii (SPATAXOME)	3 200,00 zł
32.	NGS2	Panel NGS - diagnostyka chorób neurologicznych (NEURODEG) : stwardnienia bocznego zanikowego - ALS i otępienia czołowo-skroniowego - FTD; choroby Alzheimera - AD; demencji; choroby Parkinsona - PD; neurodegeneracji z akumulacją jonów żelaza - NBIA oraz choroby małych naczyń - CSVD	3 200,00 zł
33.	NGS-FH	Diagnostyka hipercholesterolemii rodzinnej metodą NGS - panel genów	3 200,00 zł
34.	NGS-DMD	Panel NGS - diagnostyka genetyczna dystrofii mięśniowej Duchenne'a / Beckera - badanie obecności wariantów punktowych w genie <i>DMD</i> metodą NGS	3 000,00 zł
35.	reanaliza NGS	Reanaliza wybranego badania NGS	1 000,00 zł
36.	PRENAT	Badanie prenatalne w kierunku wybranych chorób. Badanie prenatalne w kierunku: choroby Huntingtona (HD); ataksji rdzeniowo-mózdkowej typu 1 (SCA1); dystrofii miotonicznej typu 1 (DM1); dystrofii miotonicznej typu 2 (DM2); dystrofii mięśniowej Duchenne'a (DMD); rdzeniowego zaniku mięśni (SMA).	1 400,00 zł
37.	AMEL	Oznaczanie płci na podstawie analizy DNA	400,00 zł
38.	IZO	Izolacja DNA z krwi pełnej	160,00 zł
39.	IZOB	Izolacja DNA z bankowaniem	200,00 zł
40.	KREW	Bankowanie krwi	60,00 zł