|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Zakres badania** | **Metoda badania** | **Wartość brutto (PLN)** | **Czas oczekiwania** |
| **Pierwotne niedobory odporności i zaburzenia regulacji immunologicznej\***(SCID, CVID, ALPS, HLH, XLP, WAS, zespoły autozapalne, defekty syntezy przeciwciał, kriopirynopatie, defekty układu dopełniacza etc.)**Zaburzenia hematologiczne**(niewydolność szpiku, defekty mechanizmów naprawy DNA, niedokrwistości (FA, AA, BDA, CDAN, AIHA); małopłytkowości; neutropenie, zaburzenia hemostazy (hemofilie, dysfibrynogenemia, VWD etc.) | **NGS – Panel Immunologiczny + Hematologiczny**700 genów | 3500 | 1-3 miesięcy |
| **Niewydolność szpiku oraz predyspozycje do nowotworzenia**Defekty mechanizmów naprawy DNA (NBS, BLM, AT), Zespół Li-Fraumeni, Anemia Fanconiego, Zespoły Mieloproliferacyjne, Rasopatie, Stwardnienie Guzowate | **NGS - Panel Onkologiczny**220 genów | 3500 | 1-3 miesięcy |
| Złożony fenotyp kliniczny | **NGS - Szeroki Panel Kliniczny** 5200 genów | 4000 | 1-4 miesięcy |
| **Diagnostyka Neutropenii typu 1 (SCN1/CyN)** | Sekwencjonowanie met. Sangera (gen ***ELANE***) | 1200 | 1 miesiąc |
| **Diagnostyka HLH typu 2 (**FHL2) | Sekwencjonowanie met. Sangera(gen ***PRF1***) | 800 | 1 miesiąc |
| **Diagnostyka Zespołu Wiskotta-Aldricha** | Sekwencjonowanie met. Sangera(gen ***WAS***) | 1600 | 1 miesiąc |
| **Diagnostyka Hemofilii A –** badanie inwersji intronu 22 lub 1 genu *F8* | IS-PCR  | 450 | 3 tygodnie |
| Całogenomowa diagnostyka zmian liczby kopii genów | **Wysokorozdzielcza macierz SNP** (2,69 mln markerów) | 2500 | 1 miesiąc |
| Mutacje DNA wybranego genu  | Sekwencjonowanie DNA met. Sangera  | 250 (1 fragment) | 1 miesiąc |
| Diagnostyka defektu składania genu (wariant splicingowy)\*\* | Sekwencjonowanie cDNA (RNA) met. Sangera  | 500(1 fragment) | 1 miesiąc |
| Badanie Inaktywacji chromosomu X | PCR-RFLP | 250 | 2 tygodnie |

\*Wg aktualnych wytycznych IUIS (Tangye et al. Journal of Clinical Immunology (2020) 40:24–64)

\*\*Wymaga specjalnego zabezpieczenia materiału (np. w TRIzolu)