

Zakres badania	Metoda badania	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); małopłytkowość; neutropenie, zaburzenia hemostazy (hemofilie, dysfibrynogenemia, VWD etc.)	Głęboki NGS Panel Immunohematologiczny > 800 genów Analiza bioinformatyczna i kliniczna	2-4 miesiące
Niewydolność szpiku oraz predyspozycje do nowotworzenia Defekty mechanizmów naprawy DNA (NBS, BLM, AT), Zespół Li-Fraumeni, Anemia Fanconiego, Zespoły Mieloproliferacyjne, Rasopatie, Stwardnienie Guzowate	Głęboki NGS Panel Onkologiczny > 750 genów Analiza bioinformatyczna i kliniczna.	2-4 miesiące
Złożony fenotyp kliniczny	Standardowy NGS Eksom Kliniczny > 5000 genów Analiza bioinformatyczna i kliniczna.	3-6 miesięcy
Diagnostyka Hemofilii A – badanie inwersji intronu 22 lub 1 genu <i>F8</i>	IS-PCR	1-2 miesiące
Całogenomowa/całoeksomowa diagnostyka zmian liczby kopii genów	Wysokorozdzielcza macierz SNP	1-2 miesiące
Reanaliza wyników NGS (eksom kliniczny) w innym zakresie (<500 genów)	Analiza bioinformatyczna i kliniczna	1 miesiąc
Reanaliza wyników NGS (eksom kliniczny) w innym zakresie (500-1000 genów)	Analiza bioinformatyczna i kliniczna	1 miesiąc
Reanaliza wyników WES przeprowadzonego w innym laboratorium (<1000 genów)	Analiza bioinformatyczna i kliniczna	Do uzgodnienia
Reanaliza wyników WES przeprowadzonego w innym laboratorium (<5000 genów)	Analiza bioinformatyczna i kliniczna	Do uzgodnienia
Sekwencjonowanie bezpośrednie wybranego genu na poziomie DNA (1-9 fragmentów)	Sekwencjonowanie DNA met. Sangera	1-2 miesiące
Badanie segregacji wariantu w rodzinie (maksymalnie 2 zmiany u obojga rodziców)	Sekwencjonowanie DNA met. Sangera	1-2 miesiące
Diagnostyka defektu składania genu (1 wariant splicingowy)**	Sekwencjonowanie cDNA (RNA) met. Sangera	1-2 miesiące
Badanie Inaktywacji chromosomu X	PCR-RFLP	1 miesiąc
Identyfikacja fuzji genowych i somatycznych zmian SNV w nowotworach dziecięcych met. RNA-seq	Sekwencjonowanie RNA metodą NGS	1 miesiąc
Ekstrakcja kwasów nukleinowych z materiałów zatopionych w parafinie	Izolacja	Do uzgodnienia
Test EMA – diagnostyka sferocytozy wrodzonej**	Cytometria przepływowa	Do uzgodnienia
Subpopulacje limfocytów - panel: T CD3+, CD4+, CD8+, B CD19+, NK CD16+, CD56+**	Cytometria przepływowa	Do uzgodnienia
Diagnostyka wrodzonych zaburzeń odporności** panel: CD16, CD19, CD27, CD3, CD4, CD45, CD45RA, CD56, CD8, IgD, IgM, TCRγδ	Cytometria przepływowa	Do uzgodnienia
Badanie wybuchu tlenowego fagocytów**	Cytometria przepływowa	Do uzgodnienia

*Wg aktualnych wytycznych IUIS (2024)

** Wymagana konsultacja telefoniczna w celu uzgodnienia szczegółów