

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.)	Głęboki NGS Panel Immunohematologiczny - 800 genów Analiza bioinformatyczna i kliniczna	4000	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 Guzowe	Głęboki NGS Panel Onkologiczny - 700 genów Analiza bioinformatyczna i kliniczna.	4000	2-4 miesiące
Złożony fenotyp kliniczny	Standardowy NGS Eksom Kliniczny - 6700 genów Analiza bioinformatyczna i kliniczna.	4500	3-6 miesięcy
Diagnostyka Hemofilii A – badanie inwersji intronu 22 lub 1 genu <i>F8</i>	IS-PCR	450	1-2 miesiące
Całogenomowa/całoeksomowa diagnostyka zmian liczby kopii genów	Wysokorozdzielcza macierz SNP (2,69 mln markerów)	3000	1-2 miesiące
Reanaliza wyników NGS (eksom kliniczny) w innym zakresie (<500 genów)	Analiza bioinformatyczna i kliniczna	300	1 miesiąc
Reanaliza wyników NGS (eksom kliniczny) w innym zakresie (500-1000 genów)	Analiza bioinformatyczna i kliniczna	400	1 miesiąc
Reanaliza wyników WES przeprowadzonego w innym laboratorium (<1000 genów)	Analiza bioinformatyczna i kliniczna	900	Do uzgodnienia
Reanaliza wyników WES przeprowadzonego w innym laboratorium (<5000 genów)	Analiza bioinformatyczna i kliniczna	1200	Do uzgodnienia
Sekwencjonowanie bezpośrednie wybranego genu na poziomie DNA (1 fragment)	Sekwencjonowanie DNA met. Sangera	400	1-2 miesiące
Sekwencjonowanie małego genu na poziomie DNA (2-4 fragmentów)	Sekwencjonowanie DNA met. Sangera	600	1-2 miesiące
Badanie segregacji wariantu w rodzinie (maksymalnie 2 zmiany u obojga rodziców)	Sekwencjonowanie DNA met. Sangera	600	1-2 miesiące
Sekwencjonowanie średniego genu na poziomie DNA (5-7 fragmentów)	Sekwencjonowanie DNA met. Sangera	800	1-2 miesiące
Sekwencjonowanie dużego genu na poziomie DNA (8-9 fragmentów)	Sekwencjonowanie DNA met. Sangera	1000	1-2 miesiące
Diagnostyka defektu składania genu (1 wariant splicingowy)**	Sekwencjonowanie cDNA (RNA) met. Sangera	500	1-2 miesiące
Badanie Inaktywacji chromosomu X	PCR-RFLP	300	1 miesiąc
Identyfikacja fuzji genowych i somatycznych zmian SNV w nowotworach dziecięcych met. RNA-seq	Sekwencjonowanie RNA metodą NGS w panelu >1300 genów	3 900.00 zł	1 miesiąc
Celowane badanie delecji/duplikacji w predyspozycjach do nowotworzenia	MLPA	700.00 zł	1 miesiąc
Celowane badanie delecji/duplikacji z oceną metylacji w predyspozycjach do nowotworzenia	MS-MLPA	800.00 zł	1 miesiąc
Ekstrakcja kwasów nukleinowych z materiałów zatopionych w parafinie	Izolacja	100.00 zł	Do uzgodnienia

*Wg aktualnych wytycznych IUIS (Tangye et al. J Clin Immunol. 2022 Oct;42(7):1473-1507)

**Wymaga specjalnego zabezpieczenia materiału (np. w TRIzol)