

EUROMEDICA

EUROPEJSKIE CENTRUM MEDYCYNY SPECJALISTYCZNEJ

WYKAZ BADAŃ LABORATORYJNYCH

nr	Nazwa badania	Kod ICD	Symbol	Materiał	Czas oczekiwania na wynik (dni robocze)
GENETYCZNA IDENTYFIKACJA MIKROORGANIZMÓW					
DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA ZAKAŻEŃ WIRUSEM HPV					
2	Wykrywanie DNA oraz oznaczanie genotypu wirusa HPV - 32 genotypy Wykrywane genotypy: 6, 11, 16, 18, 26, 31, 33, 35, 39, 40, 42, 43, 44, 45, 51, 52, 53, 54, 56, 58, 59, 61, 62, 66, 67, 68, 70, 73, 81, 82, 83, 89		HPVGE32	wymaz z szyjki macicy (wymaz pobierać na podłoże płynne PreservCyt® lub Cobas)	10
3	HPV- wykrywanie DNA 14 wysokoonkogennych typów wirusa, wykrywane genotypy: 16, 18, 31, 33,35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66, 68 (badanie jakościowe, genotypowanie jedynie 16,18 i 45)	F38	HPV-HR	wymaz z szyjki macicy (wymaz pobierać na podłoże transportowe-różowe)	10
4	HPV RNA -wykrywanie mRNA onkogenów E6 i E7 wirusa HPV, genotypów 16, 18, 31, 33 i 45		HPV-RNA	wymaz z szyjki macicy (wymaz pobierać na podłoże płynne PreservCyt® lub Cobas)	28
5	HPV- wykrywanie DNA i genotypowanie 14 wysokoonkogennych typów wirusa, wykrywane genotypy: 16, 18, 31, 33,35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66, 68		HPV-HRG	wymaz z szyjki macicy (wymaz pobierać na podłoże płynne Cobas/ Roche Cell Collection Medium)	10
6	Pakiet LBC-HPV: Cytologia płynna LBC oraz wykrywanie DNA 14 wysokoonkogennych typów wirusa HPV met. Real Time-PCR (HPV-HR)		LBCHPV	wymaz z szyjki macicy (wymaz pobierać na podłoże SurePath)	10
7	Pakiet LBC-MCU: Cytologia płynna LBC oraz wykrywanie DNA Chlamydia trachomatis/ Mycoplasma genitalium/ Mycoplasma hominis/ Ureaplasma sp. metodą Real Time-PCR		LBCMCU	wymaz z szyjki macicy (wymaz pobierać na podłoże SurePath)	10
8	Pakiet LBCHPCH: Cytologia płynna LBC, wykrywanie DNA Chlamydia trachomatis oraz wykrywanie DNA 14 wysokoonkogennych typów wirusa HPV (HPV-HR) metodą Real Time-PCR		LBCHHPV	wymaz z szyjki macicy (wymaz pobierać na podłoże SurePath)	10
9	Pakiet MCU-HPV: Wykrywanie DNA Chlamydia trachomatis, Mycoplasma hominis, Mycoplasma genitalium, Ureaplasma sp. oraz wykrywanie DNA wirusa HPV Pakiet MCU-HPV: Wykrywanie DNA Chlamydia trachomatis, Mycoplasma hominis, Mycoplasma genitalium, Ureaplasma sp. oraz		MCU-HPV	wymaz z szyjki macicy (wymazy pobierać na podłoże transportowe-różowe)	10

DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA ZAKAŻEŃ DRÓG MOCZOWO- PŁCIOWYCH					
9	Chlamydia trachomatis- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Chlamydia trachomatis- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Chlamydia trachomatis- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Chlamydia trachomatis- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Chlamydia trachomatis- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)	S79	PCR-CHT	wymaz z szyjki macicy, wymaz z cewki moczowej, mocz, nasienie, wymaz z worka spojówkowego oka (wymazy pobierać na podłoże transportowe-różowe)	10
10	HSV- jakościowo (Wykrywanie DNA oraz różnicowanie typów I i II wirusa metodą Real Time-PCR)HSV- jakościowo (Wykrywanie DNA oraz różnicowanie typów I i II wirusa metodą Real Time-PCR)HSV- jakościowo (Wykrywanie DNA oraz różnicowanie typów I i II wirusa metodą Real Time-PCR)HSV- jakościowo		HSV-PCR	wymaz z miejsc chorobowo zmienionych (różowe podłoże transportowe)	8
11	Mycoplasma hominis- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Mycoplasma hominis- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Mycoplasma hominis- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR)		MYC-DNA	Wymaz	10
12	Mycoplasma fermentans DNA		MYF-DNA	Kal	10
13	Neisseria gonorrhoeae- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Neisseria gonorrhoeae- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Neisseria gonorrhoeae- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Neisseria gonorrhoeae- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)	U46	NGO-PCR	wymaz z szyjki macicy, wymaz z cewki moczowej (wymazy pobierać na podłoże transportowe-różowe)	10
14	Streptococcus agalactiae (GBS) (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Streptococcus agalactiae (GBS) (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Streptococcus agalactiae (GBS) (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)		GBS-DNA	Krew żylna, pełna (EDTA); Wymaz; PMR	1
15	Treponema palladium (Wykrywanie DNA)Treponema palladium (Wykrywanie DNA)Treponema palladium (Wykrywanie DNA)Treponema palladium (Wykrywanie DNA)Treponema palladium (Wykrywanie DNA)Treponema		TRE-DNA	Krew pełna (EDTA), Mocz, PMR	10
16	Trichomonas vaginalis (Wykrywanie DNA)Trichomonas vaginalis (Wykrywanie DNA)Trichomonas vaginalis (Wykrywanie DNA)Trichomonas vaginalis (Wykrywanie DNA)Trichomonas vaginalis (Wykrywanie DNA)Trichomonas		TRI-DNA	Mocz	10
17	Ureaplasma parvum/ Ureaplasma urealyticum (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR, jakościowo)Ureaplasma parvum/ Ureaplasma urealyticum (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR, jakościowo)Ureaplasma parvum/		URE-DNA	Mocz	10
18	Ureaplasma sp. (Wykrywanie DNA metodą Real-Time PCR)Ureaplasma sp. (Wykrywanie DNA metodą Real-Time PCR)Ureaplasma sp. (Wykrywanie DNA metodą Real-Time PCR)Ureaplasma sp. (Wykrywanie DNA metodą Real-Time PCR)		URESPCR	Wymaz	10
19	Pakiet LBC-CHT: Cytologia płynna LBC + oraz wykrywanie Chlamydia trachomatis metodą Real Time-PCRPakiet LBC-CHT: Cytologia płynna LBC + oraz wykrywanie Chlamydia trachomatis metodą Real Time-PCRPakiet LBC-		LBCCHT	wymaz z szyjki macicy (wymaz pobierać na podłoże SurePath)	10
20	Pakiet MCU-HSV: Wykrywanie DNA Chlamydia trachomatis, Mycoplasma hominis, Mycoplasma genitalium, Ureaplasma sp. oraz wykrywanie DNA wirusa HSV typ I i IIPakiet MCU-HSV: Wykrywanie DNA Chlamydia trachomatis, Mycoplasma hominis, Mycoplasma genitalium, Ureaplasma sp.		MCU-HSV	wymaz z szyjki macicy (wymazy pobierać na podłoże transportowe-różowe)	10

22	Pakiet PROMHPV: Wykrywanie DNA <i>Chlamydia trachomatis</i> , <i>Mycoplasma hominis</i> , <i>Mycoplasma genitalium</i> , <i>Ureaplasma sp.</i> oraz wykrywanie DNA i genotypowanie 37 typów wirusa HPV Pakiet PROMHPV: Wykrywanie DNA <i>Chlamydia trachomatis</i> , <i>Mycoplasma hominis</i> , <i>Mycoplasma genitalium</i> , <i>Ureaplasma sp.</i> oraz wykrywanie DNA i genotypowanie 37 typów wirusa		PROMHPV	wymaz pobierać na podłoże płynne PreservCyt® lub Cobas	10
DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA ZAKAŻEŃ OGÓLNOUSTROJOWYCH					
23	Adenowirus-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA metodą Real Time PCR) Adenowirus-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA metodą Real Time PCR)		ADE-WIR	Krew żylna, pełna (EDTA); Osocze (EDTA); Surowica; PMR	8
24	Adenowirus-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Adenowirus-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)	F01	ADE-PCR	Krew żylna pełna (EDTA)	10
25	Aspergillus fumigatus (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Aspergillus fumigatus (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Aspergillus fumigatus (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Aspergillus fumigatus (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)		ASP-DNA	Wymaz; Krew pełna (EDTA), Popłuczyny pęcherzykowo-oskrzelikowe (BAL)	10
26	Babesia (Wykrywanie DNA met. PCR) Babesia (Wykrywanie DNA met. PCR) Babesia (Wykrywanie DNA met. PCR) Babesia (Wykrywanie DNA met. PCR)		BAB-PCR	Krew żylna, pełna (EDTA)	10
27	Bartonella henselae (Koci pazur) - metodą Real Time-PCR Bartonella henselae (Koci pazur) - metodą Real Time-PCR		KOT-PMR	Płyn mózgowo-rdzeniowy	10
28	BK wirus-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) BK wirus-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) BK wirus-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA wirusa metodą Real Time-PCR)		BK-WIRU	Krew żylna pełna (EDTA), moc	8
29	BK wirus-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) BK wirus-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA wirusa metodą Real Time-PCR)		BKV-DNA	Mocz, Krew żylna, pełna (EDTA)	8
30	Borrelia burgdorferi DNA - jakościowo (Wykrywanie DNA <i>Borrelia burgdorferi</i> met. PCR) Borrelia burgdorferi DNA - jakościowo (Wykrywanie DNA <i>Borrelia burgdorferi</i> met. PCR)		BOR-PCR	Krew żylna pełna (EDTA), płyn mózgowo-rdzeniowy, moc	10
31	Borrelia burgdorferi DNA - badanie kleszcza Borrelia burgdorferi DNA - badanie kleszcza Borrelia burgdorferi DNA - badanie kleszcza Borrelia burgdorferi DNA - badanie kleszcza		BOR-KLE	kleszcz	10
32	Panel: wykrywanie materiału genetycznego: Borrelia burgdorferi, KZM, Anaplasma phagocytophilum, Ehrlichia chaffeensis/ E. murris – badanie kleszcza Panel: wykrywanie materiału genetycznego: Borrelia burgdorferi, KZM, Anaplasma phagocytophilum, Ehrlichia chaffeensis/ E. murris – badanie kleszcza		KLE-PAN	kleszcz	10
33	Candida albicans DNA - jakościowo (Wykrywanie DNA <i>Candida albicans</i> met. PCR) Candida albicans DNA - jakościowo (Wykrywanie DNA <i>Candida albicans</i> met. PCR)		CAN-PCR	Krew żylna pełna (EDTA)	10
34	CMV-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) CMV-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) CMV-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA wirusa metodą Real Time-PCR)	F26	CMV-WIR	Krew żylna, osocze (EDTA)	6
35	CMV-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA wirusa CMV metodą Real Time-PCR) CMV-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA wirusa CMV metodą Real Time-PCR)	F26	CMV-PCR	Krew żylna, osocze (EDTA)	6
36	Coronavirus -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time - PCR) Coronavirus -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time - PCR)		COR-RNA	Wymaz, BAL	4
37	Cryptosporidium parvum (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Cryptosporidium parvum (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)		CRP-DNA	Kał	10
38	Wykrywanie DNA dermatofitów (Wykrywanie wybranych gatunków dermatofitów) Wykrywanie DNA dermatofitów (Wykrywanie wybranych gatunków dermatofitów)		DERMPER	Wymaz z płytki paznokciowej, zeszkrobiny	10
39	EBV-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) EBV-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) EBV-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA wirusa metodą Real Time-PCR)		EBVPCRI	krew EDTA, osocze, surowica	10

40	EBV-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA wirusa EBV metodą Real Time-PCR) EBV-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA wirusa EBV metodą Real Time-PCR)		EBVPCRJ	krew EDTA, osocze, surowica	10
41	Enterovirus-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time-PCR) Enterovirus-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time-PCR)		ENT-PCR	Płyn mózgowo-rdzeniowy	10
42	Escherichia coli-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Escherichia coli-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)		COL-DNA	Płyn mózgowo-rdzeniowy	4
43	Fusarium oxysporum -jakościowo (Wykrywanie DNA grzybów metodą Real Time-PCR) Fusarium oxysporum -jakościowo (Wykrywanie DNA grzybów metodą		FUS-DNA	Plwocina	10
44	HHV-6-DNA -ilościowo (Oznaczanie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) HHV-6-DNA -ilościowo (Oznaczanie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) HHV-6-DNA		HHV6-IL	Krew żylna pełna (EDTA)	8
45	HHV-6-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) HHV-6-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA wirusa metodą Real Time-PCR)		HHV-6	Krew żylna pełna (EDTA)	8
46	HIV-RNA -ilościowo poziom wirerii (Oznaczenie RNA metodą PCR) HIV-RNA -ilościowo poziom wirerii (Oznaczenie RNA metodą PCR) HIV-RNA -ilościowo	F92	HIV-WIR	Krew żylna, osocze (EDTA)	12
47	HIV-RNA -jakościowo weryfikacja met.PCR HIV-RNA -jakościowo weryfikacja met.PCR HIV-RNA -jakościowo weryfikacja met.PCR	F92	HIV-PCR	Krew żylna, osocze (EDTA)	10
48	HSV-DNA -ilościowo (Wykrywanie DNA typów I i II wirusa HSV metodą Real Time-PCR) HSV-DNA -ilościowo (Wykrywanie DNA typów I i II wirusa HSV		HSV-WIR	Płyn mózgowo-rdzeniowy, krew żylna pełna (EDTA)	8
49	HSV -Herpesvirus człowieka typu 8 (Wykrywanie DNA met. PCR) HSV -Herpesvirus człowieka typu 8 (Wykrywanie DNA met. PCR) HSV -Herpesvirus		HHV8	Krew żylna pełna (EDTA)	12
50	JC wirus-DNA -ilościowo (Oznaczanie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) JC wirus-DNA -ilościowo (Oznaczanie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) JC		JCV-DNA	Krew żylna pełna (EDTA)	8
51	JC wirus-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) JC wirus-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) JC	V80	JC-WIRU	Płyn mózgowo-rdzeniowy, krew żylna pełna (EDTA)	8
52	KZM (Wykrywanie wirusa metodą PCR w PMR) KZM (Wykrywanie wirusa metodą PCR w PMR) KZM		KZM-PCR	Płyn mózgowo-rdzeniowy	10
53	Listeria monocytogenes (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Listeria monocytogenes (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Listeria		LIS-DNA	Płyn mózgowo-rdzeniowy, krew żylna pełna (EDTA)	6
54	Neisseria meningitidis - jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Neisseria meningitidis - jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)		NEI-DNA	Płyn mózgowo-rdzeniowy, krew żylna pełna (EDTA)	10
55	Parwovirus B19 -ilościowo (Wykrywanie DNA wirusa metodą Real Time-PCR) Parwovirus B19 -ilościowo (Wykrywanie DNA wirusa metodą Real Time-PCR)		PAR-WIR	Krew żylna pełna (EDTA)	8
56	Parwovirusa B19 -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Parwovirusa B19 -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)		PAR-PCR	Krew żylna, osocze (EDTA)	8
57	Plasmodium falciparum-DNA (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Plasmodium falciparum-DNA (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)		PLA-DNS	Krew żylna pełna (EDTA)	10
58	Plasmodium malariae (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Plasmodium malariae (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Plasmodium malariae		PLM-DNA	Krew żylna pełna (EDTA)	10
59	Plasmodium ovale (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Plasmodium ovale (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Plasmodium ovale (Wykrywanie DNA		PLO-DNA	Krew żylna pełna (EDTA)	10
60	Plasmodium vivax (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Plasmodium vivax (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Plasmodium vivax (Wykrywanie DNA		PLV-DNA	Krew żylna pełna (EDTA)	10

61	Toxoplasma gondi -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Toxoplasma gondi -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Toxoplasma gondi -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Toxoplasma gondi -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)		TOX-PCR	Krew żylna pełna (EDTA), krew pępowinowa, płyn owodniowy, łożysko, PMR	8
62	Varicella Zoster-DNA (Ospa) - wykrywanie DNA wirusa metodą Real Time- PCR) Varicella Zoster-DNA (Ospa) - wykrywanie DNA wirusa metodą Real Time- PCR)		VZV-PCR	Płyn mózgowo-rdzeniowy	7
63	Wirus zachodniego Nilu		WNV-PCR	Krew żylna pełna (EDTA)	10
64	Wykrywanie RNA wirusa KZM metodą PCR		KZM-PCR	PMR; Krew żylna, pełna (EDTA)	10
65	Zika - Wykrywanie RNA wirusa Zika Zika - Wykrywanie RNA wirusa Zika Zika - Wykrywanie RNA wirusa Zika Zika - Wykrywanie RNA wirusa Zika		ZIKARNA	Krew żylna, surowica; Mocz	5
66	Pakiet: Candida albicans, C. glabrata, C. krusei (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Pakiet: Candida albicans, C. glabrata, C. krusei (Wykrywanie DNA		CAN-DNA	Wymaz	8

68	Panel Herpeswirusy. Wykrywanie obecności DNA wirusów: EBV/CMV/HHV6/HSV1/HSV2 metodą Real Time-PCR. Panel Herpeswirusy. Wykrywanie obecności DNA wirusów: EBV/CMV/HHV6/HSV1/HSV2 metodą		HERPESG	Płyn mózgowo-rdzeniowy, krew żylna pełna (EDTA)	5
69	Panel neurologiczny: CMV, EBV, HSV1, HSV2, HHV6, HHV7, VZV, enterowirus, adenowirus, parechowirus, parwovirus B19 (Wykrywanie materiału genetycznego wirusów metodą Real Time-PCR) Panel neurologiczny: CMV, EBV, HSV1, HSV2, HHV6, HHV7, VZV, enterowirus, adenowirus.		MENING9	Krew pełna (EDTA), PMR	4

71	Panel: Streptococcus pneumoniae, Neisseria meningitidis, Haemophilus influenzae (Wykrywanie materiału genetycznego metodą Real Time-PCR) Panel: Streptococcus pneumoniae, Neisseria meningitidis, Haemophilus influenzae (MENING	Płyn mózgowo-rdzeniowy	4
DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA ZAKAŻEŃ WĄTROBY					
72	Entamoeba histolytica (Wykrywanie DNA) Entamoeba histolytica (Wykrywanie DNA) Entamoeba histolytica (Wykrywanie DNA) Entamoeba histolytica (Wykrywanie DNA) Entamoeba histolytica (Wykrywanie DNA) Entamoeba histolytica (Wykrywanie DNA)		ENT-DNA	Kał	10
73	HAV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time-RCR) HAV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time-RCR) HAV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time-RCR) HAV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time-RCR) HAV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time-RCR)		HAV-PCR	Kał	10
74	HBV-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA metodą Real Time - PCR) HBV-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA metodą Real Time - PCR) HBV-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA metodą Real Time - PCR) HBV-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA metodą Real Time - PCR) HBV-DNA -ilościowo (Oznaczenie DNA metodą Real Time - PCR)		HBV-WIR	Krew żylna, osocze (EDTA)	10
75	HBV-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) HBV-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) HBV-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) HBV-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) HBV-DNA -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)		HBV-DNA	Krew żylna, osocze (EDTA)	10
76	HBV -genotypowanie (Oznaczenie genotypu wirusa HBV (hybrydyzacja)) HBV -genotypowanie (Oznaczenie genotypu wirusa HBV (hybrydyzacja)) HBV -genotypowanie (Oznaczenie genotypu wirusa HBV (hybrydyzacja)) HBV -genotypowanie (Oznaczenie genotypu wirusa HBV (hybrydyzacja)) HBV -genotypowanie (Oznaczenie genotypu wirusa HBV (hybrydyzacja))		HBV-GEN	Krew żylna pełna (EDTA)	10
77	HBV- oporność na entekawir+ lamiwudynę+ adefowir+ telbivudynę+ tenofowir (Wykrywanie mutacji warunkujących oporność wirusa HBV) HBV- oporność na entekawir+ lamiwudynę+ adefowir+ telbivudynę+ tenofowir (Wykrywanie mutacji warunkujących oporność wirusa HBV) HBV- oporność na entekawir+ lamiwudynę+ adefowir+ telbivudynę+ tenofowir (Wykrywanie mutacji warunkujących oporność wirusa HBV) HBV- oporność na entekawir+ lamiwudynę+ adefowir+ telbivudynę+ tenofowir (Wykrywanie mutacji warunkujących oporność wirusa HBV)		HBV-ENT	Krew żylna, surowica, osocze (EDTA)	10
78	HBV- oporność na lamiwudynę HBV- oporność na lamiwudynę HBV- oporność na lamiwudynę HBV- oporność na lamiwudynę HBV- oporność na lamiwudynę HBV- oporność na lamiwudynę HBV- oporność na lamiwudynę HBV- oporność na lamiwudynę HBV- oporność na lamiwudynę HBV- oporność na lamiwudynę		HBV-LAM	Krew żylna pełna (EDTA)	10
79	HCV-RNA -ilościowo (Oznaczenie RNA metodą Real Time - PCR) HCV-RNA -ilościowo (Oznaczenie RNA metodą Real Time - PCR) HCV-RNA -ilościowo (Oznaczenie RNA metodą Real Time - PCR) HCV-RNA -ilościowo (Oznaczenie RNA metodą Real Time - PCR) HCV-RNA -ilościowo (Oznaczenie RNA metodą Real Time - PCR)	V56	HCVWIR	Krew żylna, osocze (EDTA)	10
80	HCV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa HCV metodą Real Time-PCR) HCV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa HCV metodą Real Time-PCR) HCV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa HCV metodą Real Time-PCR) HCV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa HCV metodą Real Time-PCR) HCV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa HCV metodą Real Time-PCR)	V55	HCV-PCR	Krew żylna, osocze (EDTA)	10
81	HCV- genotypowanie (Oznaczenie genotypu wirusa HCV (hybrydyzacja)) HCV- genotypowanie (Oznaczenie genotypu wirusa HCV (hybrydyzacja)) HCV- genotypowanie (Oznaczenie genotypu wirusa HCV (hybrydyzacja)) HCV- genotypowanie (Oznaczenie genotypu wirusa HCV (hybrydyzacja)) HCV- genotypowanie (Oznaczenie genotypu wirusa HCV (hybrydyzacja))		HCV-GEN	Krew żylna, osocze (EDTA), surowica	10
82	HCV Q80K -polimorfizm NS3 (Wykrywanie polimorfizmu) HCV Q80K -polimorfizm NS3 (Wykrywanie polimorfizmu) HCV Q80K -polimorfizm NS3 (Wykrywanie polimorfizmu) HCV Q80K -polimorfizm NS3 (Wykrywanie polimorfizmu) HCV Q80K -polimorfizm NS3 (Wykrywanie polimorfizmu)		HCVQ80K	Krew żylna, surowica (+deklaracja świadomej zgody)	10
83	HDV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time - PCR) HDV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time - PCR) HDV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time - PCR) HDV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time - PCR) HDV-RNA -jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time - PCR)		HDV-RNA	Krew żylna, surowica	10
84	HEV-RNA -jakościowo (WZW typu E, Wykrywanie RNA wirusa HEV metodą Real Time-PCR) HEV-RNA -jakościowo (WZW typu E, Wykrywanie RNA wirusa HEV metodą Real Time-PCR) HEV-RNA -jakościowo (WZW typu E, Wykrywanie RNA wirusa HEV metodą Real Time-PCR) HEV-RNA -jakościowo (WZW typu E, Wykrywanie RNA wirusa HEV metodą Real Time-PCR) HEV-RNA -jakościowo (WZW typu E, Wykrywanie RNA wirusa HEV metodą Real Time-PCR)		HEV-PCR	Krew żylna pełna (EDTA)	10
85	HGV Wirus zapalenia wątroby typu G RNA		HGV-PCR	Krew żylna pełna (EDTA)	10
86	Leishmania donovani (Wykrywanie DNA) Leishmania donovani (Wykrywanie DNA) Leishmania donovani (Wykrywanie DNA) Leishmania donovani (Wykrywanie DNA) Leishmania donovani (Wykrywanie DNA)		LEI-DNA	Krew żylna pełna (EDTA)	10
DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA ZAKAŻEŃ UKŁADU ODDECHOWEGO					
	Wykrywanie materiału genetycznego koronawirusa SARS-CoV-2 (V99)		2019COV	wymaz z nosogardzieli, wymaz z gardła	1

92	Grypy A i B oraz A/H1N1 -RNA - jakościowo (Wykrywanie RNA i różnicowanie wirusa grypy A i B oraz podtypowanie wirusa w kierunku A/H1N1 metodą Real Time-PCR) Grypy A i B oraz A/H1N1 -RNA - jakościowo (Wykrywanie RNA i różnicowanie wirusa grypy A i B oraz podtypowanie wirusa w kierunku A/H1N1		AH1N1	wymaz z gardła i z nosa	4
93	Wykrywanie RNA wirusa grypy A oraz różnicowanie podtypów: AH3N2 oraz AH1N1 metodą Real Time-PCRWykrywanie RNA wirusa grypy A oraz różnicowanie podtypów: AH3N2 oraz AH1N1 metodą Real Time-PCRWykrywanie		AH3N2	Wymaz z gardła i z nosa lub BAL	2
93	Wykrywanie RNA wirusów grypy A,B i RSV metodą Real Time-PCR Wykrywanie RNA wirusów grypy A,B i RSV metodą Real Time-PCR Wykrywanie		GRY-RSV	wymaz z gardła i z nosa	2
95	Haemophilus influenzae - jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Haemophilus influenzae - jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time		HEM-DNA	Płyn mózgowo-rdzeniowy, BAL	4
96	Legionella pneumophila-DNA - (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Legionella pneumophila-DNA - (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)	U18	LEG-PCR	Plwocina	10
97	Metapneumowirus- jakościowo (Wykrywanie RNA metodą Real Time - PCR) Metapneumowirus- jakościowo (Wykrywanie RNA metodą Real Time - PCR)		MPV-RNA	Wymaz	4
98	Mycobacterium tuberculosis complex (diagnostyka gruźlicy) - wykrywanie DNA <i>M. tuberculosis</i> complex . Bad. w kierunku gruźlicy met. biologii molekularnej (U37) Mycobacterium tuberculosis complex (diagnostyka gruźlicy) - wykrywanie DNA <i>M. tuberculosis</i> complex . Bad. w kierunku	U37	TBC-GEN	materiał właściwy dla miejsca zakażenia	10
99	Paragrypa 1,2,3,4-RNA Parainfluenza- jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time - PCR) Paragrypa 1,2,3,4-RNA Parainfluenza- jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time - PCR) Paragrypa 1,2,3,4-RNA		PRI-RNA	Wymaz	4
100	Parechowirus (Wykrywanie RNA metodą Real Time PCR) Parechowirus (Wykrywanie RNA metodą Real Time PCR) Parechowirus (Wykrywanie RNA metodą Real Time PCR) Parechowirus (Wykrywanie RNA metodą Real Time PCR)		PAR-RNA	Wymaz	4
101	Pneumocystis jiroveci- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Pneumocystis jiroveci- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR) Pneumocystis jiroveci- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time-PCR)		PNE-DNA	wymaz z gardła i z nosa, plwocina	8
102	Rhinowirus -jakościowo (Wykrywanie RNA metodą Real Time - PCR) Rhinowirus -jakościowo (Wykrywanie RNA metodą Real Time - PCR) Rhinowirus -jakościowo (Wykrywanie RNA metodą Real Time - PCR) Rhinowirus -jakościowo (Wykrywanie RNA metodą Real Time - PCR)		RHI-RNA	Wymaz, BAL	4
103	RSV A/B-RNA (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time PCR) RSV A/B-RNA (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time PCR) RSV A/B-RNA (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time PCR) RSV A/B-RNA (Wykrywanie RNA wirusa		RSV-PCR	Wymaz	4
104	Staphylococcus aureus - jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Staphylococcus aureus - jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Staphylococcus aureus - jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR)		AUR-DNA	Płyn mózgowo-rdzeniowy, wymaz	4
105	Streptococcus pyogenes (Wykrywanie DNA metodą Real Time PCR) Streptococcus pyogenes (Wykrywanie DNA metodą Real Time PCR) Streptococcus pyogenes (Wykrywanie DNA metodą Real Time PCR)		SPYODNA	Wymaz, Bal	10
106	Streptococcus pneumoniae -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Streptococcus pneumoniae -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Streptococcus pneumoniae -jakościowo (Wykrywanie DNA metodą		STR-DNA	Krew żylna, pełna (EDTA); Wymaz; PMR	4
107	Wykrywanie DNA <i>Trypanosoma brucei</i>		TRB-DNA	Krew żylna, pełna (EDTA); Płyn mózgowo-rdzeniowy	10
108	Wykrywanie DNA <i>Trypanosoma cruzi</i> (świdrowiec amerykański)		TRC-DNA	Krew żylna, pełna (EDTA); Płyn mózgowo-rdzeniowy	10
109	Pakiet: Chlamydomphila pneumoniae/ Mycoplasma pneumoniae (Wykrywanie DNA metodą multipleks Real Time-PCR) Pakiet: Chlamydomphila pneumoniae/ Mycoplasma pneumoniae (Wykrywanie DNA metodą multipleks Real Time-PCR)		CHP-MLX	Wymaz z gardła i z nosa, plwocina	10

110	Panel oddechowy: Wykrywanie materiału genetycznego 25 patogenów dróg oddechowych metodą Real Time-PCR (Grypa A, grypa AH1N1, grypa B, rhinowirus, koronawirus NL63, koronawirus 229E, koronawirus OC43, koronawirus HKU, paragrypa 1, paragrypa 2, paragrypa 3, paragrypa 4, ludzki metapneumowirus A, ludzki metapneumowirus B, bokawirus, RSV A, RSV B, adenowirus, enterowirus, parechowirus, Mycoplasma pneumoniae, Chlamydomphila pneumoniae, Streptococcus pneumoniae, Haemophilus influenzae, Staphylococcus aureus) Panel oddechowy: Wykrywanie materiału genetycznego 25 patogenów dróg oddechowych metodą Real Time-PCR (Grypa A, grypa AH1N1, grypa B, rhinowirus, koronawirus NL63, koronawirus 229E, koronawirus OC43, koronawirus HKU, paragrypa 1, paragrypa 2, paragrypa 3, paragrypa 4, ludzki metapneumowirus		RESP25G	wymaz Z gardła, wymaz z nosa, BAL	4/ 2 DNI DLA WARSZAWY
DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA ZAKAŻEŃ UKŁAU POKARMOWEGO					
111	Astrowirus - jakościowo (Wykrywanie RNA metodą Real Time - PCR) Astrowirus - jakościowo (Wykrywanie RNA metoda Real Time - PCR) Astrowirus -		AST-RNA	Kal	4
112	Campylobacter jejuni-DNA (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Campylobacter jejuni-DNA (Wykrywanie DNA metoda Real Time - PCR)		CAM-DNA	Kal	10
113	Clostridium difficile- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Clostridium difficile- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Clostridium difficile- jakościowo (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR)		CLOSDNA	Kal	4
114	Giardia lamblia (Wykrywanie DNA metodą Real Time -PCR) Giardia lamblia (Wykrywanie DNA metoda Real Time -PCR) Giardia lamblia (Wykrywanie DNA		LAM-DNA	Kal	10
115	Norowirus- jakościowo (Wykrywanie RNA metodą Real Time -PCR) Norowirus- jakościowo (Wykrywanie RNA metoda Real Time -PCR) Norowirus- jakościowo		NOR-RNA	Kal	4
116	Rotawirus -jakościowo (Wykrywanie RNA metodą Real Time -PCR) Rotawirus - jakościowo (Wykrywanie RNA metoda Real Time -PCR) Rotawirus -jakościowo		ROT-RNA	Kal	4
117	Tropheryma whipplei-DNA (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Tropheryma whipplei-DNA (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Tropheryma whipplei-DNA (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR)		WHIPDNA	Kal	10
118	Yersinia enterocolitica-DNA (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Yersinia enterocolitica-DNA (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR) Yersinia enterocolitica-DNA (Wykrywanie DNA metodą Real Time - PCR)		YER-DNA	Kal, KrEW pełnej (EDTA) i Mocz	10
119	Pakiet: Clostridium difficile/Norowirus G1 i G2 (Wykrywanie materiału genetycznego metodą Real Time-PCR) Pakiet: Clostridium difficile/Norowirus G1 i G2 (Wykrywanie materiału genetycznego metodą Real Time-PCR) Pakiet:		NORCLOS	Kal, wymaz	5
120	Pakiet: Rotawirus/Norowirus/Astrowirus (Wykrywanie materiału genetycznego metodą Real Time-PCR) Pakiet: Rotawirus/Norowirus/Astrowirus (Wykrywanie materiału genetycznego metodą Real Time-PCR) Pakiet:		RNAWGEN	Kal	8
121	Wykrywanie DNA Clostridium difficile metodą Real Time - PCR, jakościowo		CLOSDNA	kal	3 dni robocze
121	DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA ZAKAŻEŃ POWODUJĄCYCH OBJAWY SKÓRNE				
122	MeV-RNA (Wirus Odry) (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time- PCR) MeV-RNA (Wirus Odry) (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time- PCR) MeV-RNA (Wirus Odry) (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time- PCR)		ODR-RNA	Wymaz; Mocz; PMR	10
123	MuV-RNA- Mumps Virus (Świnka) - jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time - PCR) MuV-RNA- Mumps Virus (Świnka) - jakościowo (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time - PCR) MuV-RNA- Mumps Virus		MUM-RNA	Wymaz	10
124	Rubella (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time-PCR) Rubella (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time-PCR) Rubella (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time-PCR) Rubella (Wykrywanie RNA wirusa metodą Real Time-PCR)		RUB-RNA	Wymaz	10

GENETYKA CZŁOWIEKA					
GENETYCZNA DIAGNOSTYKA PRENATALNA					
125	HARMONY Test. Nieinwazyjne badanie prenatalne. Wariant podstawowy (trisomie: 13,18 i 21) HARMONY Test. Nieinwazyjne badanie prenatalne. Wariant podstawowy (trisomie: 13,18 i 21) HARMONY Test. Nieinwazyjne badanie prenatalne. Wariant podstawowy (trisomie: 13,18 i 21) HARMONY Test.		HARMONY	Krew żylna pełna (EDTA) (wyłącznie ze skierowaniem + deklaracja+ specjalny zestaw pobraniowy)	10
126	HARMONY Test. Nieinwazyjne badanie prenatalne. Wariant z badaniem płci dziecka HARMONY Test. Nieinwazyjne badanie prenatalne. Wariant z badaniem płci dziecka HARMONY Test. Nieinwazyjne badanie prenatalne. Wariant z badaniem płci dziecka HARMONY Test. Nieinwazyjne badanie prenatalne. Wariant z badaniem płci dziecka		HAR-PLC	Krew żylna pełna (EDTA) (wyłącznie ze skierowaniem + deklaracja+ specjalny zestaw pobraniowy)	10
127	HARMONY Test. Nieinwazyjne badanie prenatalne. Wariant z badaniem płci dziecka i zaburzeń w ilości chromosomów płci HARMONY Test. Nieinwazyjne badanie prenatalne. Wariant z badaniem płci dziecka i zaburzeń w ilości chromosomów płci HARMONY Test. Nieinwazyjne badanie prenatalne. Wariant z badaniem płci dziecka i zaburzeń w ilości chromosomów płci		HARPLCH	Krew żylna pełna (EDTA) (wyłącznie ze skierowaniem + deklaracja+ specjalny zestaw pobraniowy)	10
127	Nieinwazyjne badanie prenatalne HARMONY Test - Wariant podstawowy (trisomie: 13,18 i 21) z wykrywaniem mikrodelecji 22q11.2 Nieinwazyjne badanie prenatalne HARMONY Test - Wariant podstawowy (trisomie: 13,18 i 21) z wykrywaniem mikrodelecji 22q11.2 Nieinwazyjne badanie prenatalne HARMONY Test - Wariant podstawowy (trisomie: 13,18 i 21) z wykrywaniem mikrodelecji 22q11.2		HARMONG	Krew żylna pełna (EDTA) (wyłącznie ze skierowaniem + deklaracja+ specjalny zestaw pobraniowy)	10
128	Nieinwazyjne badanie prenatalne HARMONY Test - Wariant z badaniem płci dziecka i wykrywaniem mikrodelecji 22q11.2 Nieinwazyjne badanie prenatalne HARMONY Test - Wariant z badaniem płci dziecka i wykrywaniem mikrodelecji 22q11.2 Nieinwazyjne badanie prenatalne HARMONY Test - Wariant z badaniem płci dziecka i wykrywaniem mikrodelecji 22q11.2		HARPG	Krew żylna pełna (EDTA) (wyłącznie ze skierowaniem + deklaracja+ specjalny zestaw pobraniowy)	10
129	Nieinwazyjne badanie prenatalne HARMONY Test - Wariant z badaniem płci dziecka i zaburzeń w ilości chromosomów płci i wykrywaniem mikrodelecji 22q11.2 Nieinwazyjne badanie prenatalne HARMONY Test - Wariant z badaniem płci dziecka i zaburzeń w ilości chromosomów płci i wykrywaniem mikrodelecji 22q11.2 Nieinwazyjne badanie prenatalne HARMONY Test - Wariant z badaniem płci dziecka i zaburzeń w ilości chromosomów płci i wykrywaniem mikrodelecji 22q11.2		HARPLCG	Krew żylna pełna (EDTA) (wyłącznie ze skierowaniem + deklaracja+ specjalny zestaw pobraniowy)	10
AUDIOLOGIA					
131	Niedosłuch wrodzony - analiza przesiewowa sekwencji kodującej 21 genów, których mutacje korelowane są z niedosłuchem wrodzonym, z wykorzystaniem NGS		DFN-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
132	Niedosłuch DFNA9- Badanie mutacji p.Pro51Ser i innych mutacji w eksonie 4 genu COCH		DFNA-9	Krew żylna pełna (EDTA)	28
133	Neuropatia słuchowa DFNB9- badanie wybranych fragmentów genu OTOF		DFNAB9	Krew żylna pełna (EDTA)	35
134	Niedosłuch (DFNB1)- Badanie najczęstszych mutacji 35delG i 310del14 z możliwością wykrycia mutacji rzadkich w części kodującej eksonu 2 genu GJB2		DFNB1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
135	Głuchota (DFNB) - test MLPA (P163) (geny GJB2, GJB6, GJB3, POU3F4, WFS1)		DFNB1-4	Krew żylna pełna (EDTA)	49
136	Głuchota izolowana (DFNB4) oraz zespół Pendreda - analiza wybranych eksonów (9-12 i 14) genu SLC26A4		DFNB4P1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
137	Głuchota izolowana (DFNB4) oraz zespół Pendreda - Analiza eksonów: 2-8, 13, 15-21 genu SLC26A4		DFNB4P2	Krew żylna pełna (EDTA)	28
138	Głuchota (DFNB) - analiza eksonu 2 i mutacji IVS1+1G>A genu GJB2		GJB2	Krew żylna pełna (EDTA)	28

139	Niedosłuch wrodzony - identyfikacja najczęstszych rozległych delecji GJB6-D13S1830 i GJB6-D13S1854 w obrębie genu GJB6, diagnostyka uzupełniająca po procedurze DFNB1 lub GJB2		GJB6	Krew żylna pełna (EDTA)	28
140	Otoskleroza- badanie wybranych fragmentów genu TGFB1		OTOSKLE	Krew żylna pełna (EDTA)	35
141	Zespół Pendreda - panel NGS: geny FOXI1, SLC26A4		PEN-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
142	Zespół Ushera typ 2- Analiza wybranych regionów genu USH2A		ZU-2	Krew żylna pełna (EDTA)	35
143	Zespół Ushera - panel NGS: geny CDH23, USH3A, WHRN, VLGR1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, ABHD12, USH2A, HARS		ZUS-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
CHOROBY METABOLICZNE					
144	Deficyt biotynidazy - identyfikacja najczęstszych mutacji: c.98_104delinsTCC, p. Asp444His, p.Gln456His, p.Arg538Cys oraz innych mutacji obecnych w eksonie 2 i badanym fragmencie eksonu 4 genu BTB		BTD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
145	Deficyt biotynidazy - analiza sekwencji eksonów 1, 3 i nieobjętych procedura BTD-1 fragmentów eksonu 4 genu BTB - diagnostyka uzupełniająca po procedurze BTD-1		BTD-2	Krew żylna pełna (EDTA)	12
146	Homocystynuria - Analiza sekwencji kodującej genu CBS, wykonywana z wykorzystaniem NGS		CBS-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
147	Cholestaza łagodna nawracająca wewnątrztrętrowa typu2 - analiza fragmentów genu ABCB4		CHWEW2	Krew żylna pełna (EDTA)	42
148	Aceruloplazminemia - Analiza sekwencji kodującej genu CP, wykonywana z wykorzystaniem NGS		CP-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
149	Deficyt palmitoilotransferazy karnitynowej typu II - identyfikacja mutacji p. Ser113Leu w genie CPT2		CPT2-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
150	Cystynoz - identyfikacja charakterystycznej delecji 57kb w genie CTNS w układzie homozygotycznym - weryfikacja rozpoznania klinicznego choroby		CTNS-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
151	Choroba Urbach'a-Wiethe'a, proteinoza lipoidalna - analiza sekwencji kodującej genu ECM1		CUWPL-E	Krew żylna pełna (EDTA)	28
152	Wykrywanie mutacji p.Ala55Thr w genie FABP-2 kodującym jelitowe białko wiążące kwasy tłuszczowe		FABP-2	Krew żylna pełna (EDTA)	21
153	Trimetyloaminuria (zespół odoru rybnego) - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu FMO3		FMO3-1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
154	Choroba Pompego - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu GAA		GAA-3	Krew żylna pełna (EDTA)	28
155	Galaktozemia - identyfikacja najczęstszych mutacji p.Gln188Arg i p.Lys285Asn oraz innych mutacji występujących w eksonach 6-9 genu GALT		GALT-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
156	Galaktozemia - analiza pozostałych eksonów genu GALT, drugi etap diagnostyki		GALT-E2	Krew żylna pełna (EDTA)	28

157	Choroba Gauchera - identyfikacja najczęstszych mutacji c.1226A>G, p.Asn409Ser (N370S), c.1448T>C, p.Leu483Pro (L444P), oraz innych mutacji występujących w eksonach 10 i 11 genu GBA		GD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
158	Choroba Gauchera - identyfikacja najczęstszych mutacji c.1226A>G, p.Asn409Ser, c.1448T>C, p.Leu483Pro, c.84dupG, c.115+1G>A (IVS2+1G>A), oraz innych mutacji obecnych w eksonach 3, 10 i 11 genu GBA		GD-2	Krew żylna pełna (EDTA)	12
159	Choroba Fabry,ego - analiza sekwencji eksonów 2, 5 i 6 genu GLA		GLA-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
160	Choroba Fabry,ego - analiza sekwencji eksonów 1, 3, 4 i 7 genu GLA - diagnostyka uzupełniająca po procedurze GLA-1		GLA-2	Krew żylna pełna (EDTA)	12
161	Gangliozydoza GM1 - Analiza sekwencji eksonów 3-7, 9, 15 i 16 genu GLB1		GLZD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
162	Gangliozydoza GM1 - Analiza sekwencji eksonów 1, 8, 10, 11-14 i 17 genu GLB1 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze GLZD-1		GLZD-2	Krew żylna pełna (EDTA)	22
163	Gangliozydoza (choroba Tay-Sachsa) - identyfikacja mutacji c.1274_1277dupTAT, c.1421+1G>C, c.1073+1G>A, c.805G>A, p.Gly269Ser oraz innych mutacji występujących w eksonach 7, 9, 11 i 12 genu HEXA		GLZD-3	Krew żylna pełna (EDTA)	22
164	LCHAD - identyfikacja mutacji p.Glu510Gln w genie HADHA		LCHAD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
165	MCAD - identyfikacja najczęstszej mutacji p.Lys329Glu (K304E) oraz innych mutacji występujących w eksonie 11 genu ACADM		MCAD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
166	Leukodystrofia metachromatyczna (MLD) - Analiza sekwencji kodującej genów ARSA i PSAP, wykonywana z wykorzystaniem NGS		MLD-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
167	Mukopolisacharydoza typu IVB (MPS IVB). Analiza sekwencji eksonów 2, 3, 8, 12, 14, 15 genu GLB1		MORQ-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
168	Mukopolisacharydoza typu IVB (MPS IVB). Analiza sekwencji eksonów 1, 4-7, 9-11, 13 i 16 genu GLB1 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze MORQ-1		MORQ-2	Krew żylna pełna (EDTA)	22
169	Mukopolisacharydoza typu I, II, IIIA-D, IVA-B, VI i VII, analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS, GALNS, GLB1, ARSB i GUSB z wykorzystaniem NGS		MPS-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
170	Mukopolisacharydoza typu VI (MPS VI). Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu ARSB		MSP6-1	Krew żylna pełna (EDTA)	27
171	Choroba syropu klonowego - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu BCKDHA		MSUD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	22
172	Choroba syropu klonowego - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu BCKDHB - diagnostyka uzupełniająca po procedurze MSUD-1		MSUD-2	Krew żylna pełna (EDTA)	22
173	Nieketotyczna hiperglicynemia - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu AMT		NHG-1	Krew żylna pełna (EDTA)	22

174	Nieketotyczna hiperglicynemia - analiza sekwencji eksonu 19 genu GLDC		NHG-2	Krew żylna pełna (EDTA)	22
175	Choroba Niemann-Picka, typ C - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu NPC1		NPC-1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
176	Choroba Niemann-Picka, typ C - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu NPC2 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze NPC-1		NPC-2	Krew żylna pełna (EDTA)	21
177	Otyłość monogenowa - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu MC4R		OBS-1	Krew żylna pełna (EDTA)	22
178	Fenyloketonuria - Wykrywanie mutacji R408W, R158Q, c.1315+1G>A, c.1066-11G>A oraz Inny materiał mutacji w eksonach 5, 11, 12 genu PAH		PAH	Krew żylna pełna (EDTA)	35
179	Fenyloketonuria - analiza sekwencji eksonów 2, 3, 6 i 7 genu PAH - diagnostyka uzupełniająca po procedurze PAH		PAH-2	Krew żylna pełna (EDTA)	12
180	Fenyloketonuria - analiza sekwencji eksonów 1, 4, 8, 9, 10 i 13 genu PAH - diagnostyka uzupełniająca po procedurze PAH-2		PAH-3	Krew żylna pełna (EDTA)	17
181	Fenyloketonuria (PKU) - test MLPA (P055)		PKU-MLP	Krew żylna pełna (EDTA)	28
182	Porfiria - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu PPOX		PRF-1	Krew żylna pełna (EDTA)	21
183	Porfiria - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu CPOX		PRF-2	Krew żylna pełna (EDTA)	21
184	Porfiria - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu HMBS		PRF-3	Krew żylna pełna (EDTA)	21
185	Choroba Refsum - Analiza sekwencji kodującej genów PEX7 i PHYH, wykonywana z wykorzystaniem NGS		REFSNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
186	SCAD - Analiza sekwencji eksonów 3, 5-8 i 10 genu ACADS		SCAD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	27
187	SCAD - analiza sekwencji eksonów 1, 2, 4 i 9 genu ACADS - diagnostyka uzupełniająca po procedurze SCAD-1		SCAD-2	Krew żylna pełna (EDTA)	22
188	Mukopolisacharydoza typ IIIA (MPS IIIA). Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu SGSH		SGSH-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
189	Zespół hiperamonomii/hiperinsulinemii - analiza eksonów 6-12 genu GLUD1		ZHAI-GL	Krew żylna pełna (EDTA)	28
CHOROBY WIELOUKŁADOWE					
190	Zespół Alagille'a - badanie wybranych regionów genu JAG1		ALAGILL	Krew żylna pełna (EDTA)	42
191	Zespół Alagille- Analiza sekwencji kodującej genów JAG1 i NOTCH2, wykonywana z wykorzystaniem NGS		ALAGNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56

192	Zespół Bardeta- Biedla- Analiza całego regionu kodującego genu BBS10		BARDLA	Krew żylna pełna (EDTA)	28
193	Zespół BPES- Badanie całego regionu kodującego genu FOXL2		BPES	Krew żylna pełna (EDTA)	35
194	Charge Zespół- Analiza wybranych regionów genu CHD7		CHARG-1	Krew żylna pełna (EDTA)	42
195	Charge Zespół- Analiza wybranych regionów genu CHD7- II etap diagnostyki		CHARG-2	Krew żylna pełna (EDTA)	35
196	Charge Zespół- Analiza wybranych regionów genu CHD7- III etap diagnostyki		CHARG-3	Krew żylna pełna (EDTA)	35
197	Zespół Cornelli de Lange - Analiza wybranych regionów genu NIPBL		CORLA	Krew żylna pełna (EDTA)	35
198	Zespół Currarino- Badanie wybranych regionów (eksonów: 1,2, 3) genu MNX1 (inne nazwy genu: HLXB9, HB9)		CURRARI	Krew żylna pełna (EDTA)	42
199	Artrogrypoza dystalna typu 1A (DA1A)- Badanie całego regionu kodującego genu TPM2		DA1A	Krew żylna pełna (EDTA)	42
200	OTOPALATODIGITAL SPECTRUM DISORDER - analiza wybranych regionów genu FLNA		FLNA	Krew żylna pełna (EDTA)	35
201	Zespół Floating- Harbor- Analiza najczęstszych mutacji w genie SRCAP		FLO-HAR	Krew żylna pełna (EDTA)	42
202	Dysostozja żuchwowo- twarzowa z małogłowie (MFDGA)- Badanie wybranych regionów genu EFTUD2		MFDGA-1	Krew żylna pełna (EDTA)	42
203	Dysostozja żuchwowo- twarzowa z małogłowie (MFDGA)- Badanie wybranych regionów genu EFTUD2 II etap diagnostyki		MFDGA-2	Krew żylna pełna (EDTA)	42
204	Zespół Opitz-Fraiz - Badanie wybranych eksonów genu MID1		OPFRA	Krew żylna pełna (EDTA)	42
205	Progeria - Analiza najczęstszych mutacji w genie LMNA		PROGER	Krew żylna pełna (EDTA)	35
206	Pseudoxanthoma elasticum (PXE)- Badanie wybranych regionów genu ABCC6 - I etap		PXE	Krew żylna pełna (EDTA)	35
207	Zespół Rothmunda- Thomsona- Analiza wybranych fragmentów genu RECQL4 - I etap diagnostyki		ROTHM-1	Krew żylna pełna (EDTA)	35
208	Zespół Rothmunda- Thomsona- Analiza wybranych fragmentów genu RECQL4 - II etap diagnostyki		ROTHM-2	Krew żylna pełna (EDTA)	35
209	Zespół Rothmunda- Thomsona- Analiza wybranych fragmentów genu RECQL4 - III etap diagnostyki		ROTHM-3	Krew żylna pełna (EDTA)	35
210	Zespół Rubinsteina-Taybiego - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu CREBBP z wykorzystaniem NGS		RSTS	Krew żylna pełna (EDTA)	70
211	Schwannomatoza - panel NGS: geny LZTR1, SMARCB1		SCH-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84

212	Zespół SHORT- Analiza wybranych regionów genu PIK3R1 - I etap diagnostyki		SHORT-1	Krew żylna pełna (EDTA)	35
213	Zespół SHORT- Analiza wybranych regionów genu PIK3R1 - II etap diagnostyki		SHORT-2	Krew żylna pełna (EDTA)	35
214	Zespół Sjogren-Larssona - Analiza wybranych regionów genu ALDH3A2 - I etap diagnostyki		SLAR-1	Krew żylna pełna (EDTA)	35
215	Zespół Sjogren-Larssona - Analiza wybranych regionów genu ALDH3A2 - II etap diagnostyki		SLAR-2	Krew żylna pełna (EDTA)	35
216	Zespół Sotosa, gigantyzm mózgowy- Analiza wybranych regionów genu NSD1 - I etap diagnostyki		SOTOS-1	Krew żylna pełna (EDTA)	35
217	Zespół Sotosa, gigantyzm mózgowy- Analiza wybranych regionów genu NSD1 - II etap diagnostyki		SOTOS-2	Krew żylna pełna (EDTA)	35
218	Zespół Sticklera - panel NGS: geny COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2		STI-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
219	Zespół Townes- Brockska - Identyfikacja mutacji p.R276X (c.826C>T) w genie SALL1		TOWNBRO	Krew żylna pełna (EDTA)	35
220	Choroby IRF-6 zależne; zespół van derWoude (VWS) - analiza sekwencji kodującej genu IRF6		VWS-IRF	Krew żylna pełna (EDTA)	28
221	Choroby IRF-6 zależne; zespół van derWoude (VWS) - test MLPA (P304)		VWS-ML	Krew żylna pełna (EDTA)	28
222	Zespół Waardenburga typ 1 - Analiza wybranych regionów genu PAX3 - pierwszy etap diagnostyki		WARDEN	Krew żylna pełna (EDTA)	35
223	Zespół oskrzelowo-uszno-nerkowy, zespół BOR - panel NGS: geny EYA1, SIX5		ZBO-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
224	Zespół Coffina-Siris -panel NGS: geny ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMRCE1		ZCS-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
225	Zespół Klippel-Feil - panel NGS: geny GDF3, GDF6, MEOX1		ZKF-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
226	Zespół Rubinsteina-Taybiego - panel NGS: geny CREBBP, EP300		ZRT-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
227	Zespół Treacher-Collins - panel NGS: geny TCOF1, POLR1C, POLR1D		ZTC-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
228	Zespół Waardenburga - panel NGS: geny EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10		ZWA-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
CYTOGENETYKA					
229	Badanie metodą FISH ze znakowaną sondą locus specyficzną przygotowaną w Pracowni		FISH-LS	Krew żylna pełna (EDTA)	?
230	Badanie metodą FISH z użyciem komercyjnej sondy locus specyficznej		FISHKLS	Krew żylna pełna (EDTA)	?
231	Hodowla fibroblastów skóry		HOFISK	Inny materiał	?
232	Badanie kariotypu fibroblastów skóry		KARI-FS	Inny materiał	?

233	Badanie cytogenetyczne (kariotyp klasyczny) limfocytów krwi obwodowej		KARIOT	Krew heparynowa	28
234	Badanie genetyczne kosmówki z poronienia metodą Rapid-FISH (chromosomy 13, 16, 18, 21, 22, X i Y)		PORCHFI	Trofoblast	?
235	Badanie genetyczne kosmówki z poronienia metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH)		PORO-MM	Trofoblast	?
236	Badanie genetyczne kosmówki z poronienia metodą rapid FISH		PORRFIS	Trofoblast	?
237	Badanie genetyczne na obecność sekwencji chromosomu Y u pacjentek z zespołem Turnera metodą PCR		TURY-PC	Krew żylna pełna (EDTA)	?
DERMATOLOGIA					
238	Anodoncja rodzinna (ang. Odontoonychodermal dysplasia)- badanie wybranych regionów genu WNT10A - I etap diagnostyki		ANOD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	35
239	Anodoncja rodzinna (ang. Tooth agenesis, selective, 3)- badanie wybranych regionów genu PAX9 - II etap diagnostyki		ANOD-2	Krew żylna pełna (EDTA)	35
240	Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome) - analiza eksonów 2, 3 TGM5		APSS-1T	Krew żylna pełna (EDTA)	14
241	Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome) - analiza eksonów 5, 6, 8, 9 TGM5		APSS-2T	Krew żylna pełna (EDTA)	28
242	Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome) - analiza pozostałych eksonów genu TGM5 (1, 4, 7, 10, 11, 12, 13)		APSS-3T	Krew żylna pełna (EDTA)	28
243	Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome) - analiza sekwencji kodującej genu CSTA		APSS-CS	Krew żylna pełna (EDTA)	28
244	Rybia łuska zwykła - identyfikacja najczęściej występujących mutacji: p.Arg501Ter i c.2282_2285del4 w genie FLG		ATOP	Krew żylna pełna (EDTA)	28
245	Zespół Brookes-Spiegler - badanie wybranych regionów genu CYLD 1 - I etap diagnostyki		BROSP	Krew żylna pełna (EDTA)	42
246	Zespół Brookes-Spiegler - badanie wybranych regionów genu CYLD 1 - II etap diagnostyki		BROSP-1	Krew żylna pełna (EDTA)	42
247	Choroba Hailey-Hailey - analiza eksonów 7, 12, 13, 17, 18, 24, 25 genu ATP2C1		CHH-AT	Krew żylna pełna (EDTA)	28
248	Choroba Hailey-Hailey - sekwencjonowanie pozostałych eksonów genu ATP2C1, drugi etap diagnostyki		CHH-AT2	Krew żylna pełna (EDTA)	28
249	Zespół Cloustona (dysplazja ektodermalna)- badanie najczęstszych mutacji (p.G11R i p.A88V) w genie GJB6 z możliwością wykrycia mutacji rzadkich		CLOUSTO	Krew żylna pełna (EDTA)	28
250	Steatocystoma multiplex- Badanie fragmentu genu KRT17		CYSTOMA	Krew żylna pełna (EDTA)	35
251	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna dominująca (DDEB) - analiza eksonów 73-75 w tym identyfikacja najczęstszej mutacji p.Gly2043Arg w genie COL7A1		DDEB-CO	Krew żylna pełna (EDTA)	28
252	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna dominująca (DDEB) - analiza eksonów: 1-27, 114-118 genu COL7A1		DDEB-E2	Krew żylna pełna (EDTA)	28

253	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna dominująca (DDEB) - analiza eksonów: 28-72, 76-113 genu COL7A1		DDEB-EC	Krew żylna pełna (EDTA)	28
254	Dysplazja ektodermalna hypohydrotyczna, sprzężona z X- badanie mutacji najczęstszych w eksonach 2, 4, 6 i 7 genu EDA		DEHS-1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
255	Dysplazja ektodermalna hypohydrotyczna, sprzężona z X- analiza wybranych regionów genu EDA - II etap diagnostyki		DEHS-2	Krew żylna pełna (EDTA)	35
256	Zespół Birt-Hogg-Dube syndrome (spontaniczne odmy opłucnowe)- analiza wybranych regionów genu FLCN - I etap diagnostyki		DUBE-1	Krew żylna pełna (EDTA)	42
257	Zespół Birt-Hogg-Dube syndrome (spontaniczne odmy opłucnowe)- analiza wybranych regionów genu FLCN - II etap diagnostyki		DUBE-2	Krew żylna pełna (EDTA)	35
258	Dysplazje ektodermalne - panel NGS		DYS-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
259	Zespół Rapp-Hodgkin - analiza eksonów 13 i 14 genu TP63		EEC	Krew żylna pełna (EDTA)	35
260	Erytrodermia ichtiotyczna pęcherzowa - analiza sekwencji kodującej genu KRT1		EIP-K1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
261	Erytrodermia ichtiotyczna pęcherzowa - analiza sekwencji kodującej genu KRT10		EIP-K10	Krew żylna pełna (EDTA)	28
262	Epidermolysis bullosa - panel NGS: 18 genów		EPI-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
263	Zespół FDH (ang. Focal Dermal Hypoplasia - zespół GOLTZ)- badanie wybranych regionów genu PORCN		FDH	Krew żylna pełna (EDTA)	42
264	Zespół Gorlina- badanie regionu kodującego genu PTCH1		GORLIN	Krew żylna pełna (EDTA)	42
265	Łuszczyca - Wykrywanie obecności genu HLA-Cw6		HLACW6	Krew żylna pełna (EDTA)	14
266	Ichthyosis follicularis, atrichia, and photophobia syndrome (IFAB syndrome)- badanie regionu kodującego (eksony 1-11) genu MBTPS2		ICHTH	Krew żylna pełna (EDTA)	42
267	Ichthyosis follicularis, alopecia, and photophobia (IFAP) - analiza całej sekwencji kodującej (eksony 1-11) genu MBTPS2		IFAP-1	Krew żylna pełna (EDTA)	22
268	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać łącząca (JEB) - analiza genów: LAMB3 (mutacje p.Arg635Ter, c.1439_1443delCGTGT, c.965_966+8del), LAMC2 (mutacja p.Arg349Ter), LAMA3 [mutacja p.Arg661Ter]		JEB-323	Krew żylna pełna (EDTA)	28
269	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać łącząca (JEB) - analiza sekwencji kodującej genu COL17A1		JEB-COL	Krew żylna pełna (EDTA)	28
270	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać łącząca (JEB) - analiza sekwencji kodującej genu LAMA3		JEB-LA3	Krew żylna pełna (EDTA)	28
271	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać łącząca (JEB) - analiza sekwencji kodującej genu LAMB3		JEB-LB3	Krew żylna pełna (EDTA)	28
272	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać łącząca (JEB) - analiza sekwencji kodującej genu LAMC2		JEB-LC2	Krew żylna pełna (EDTA)	28
273	Erythrokeratodermia- badanie regionów kodujących genów GJB3 i GJB4		KERATOD	Krew żylna pełna (EDTA)	42
274	Zespół KID - analiza eksonu 2 genu GJB2		KID-GJB	Krew żylna pełna (EDTA)	14

275	Łuszczyca (łuszczycowe zapalenie stawów)- analiza wariantów genetycznych genów NOD2 (CARD15), TNFA, TNFB (LTA)		LUSC-2	Krew żylna pełna (EDTA)	35
276	Zespół Nethertona - analiza pozostałych eksonów genu SPINK5, drugi etap diagnostyki		NET-SP2	Krew żylna pełna (EDTA)	28
277	Zespół Nethertona - analiza eksonów 5, 8, 12-15, 18, 19, 22-26 genu SPINK5		NET-SPI	Krew żylna pełna (EDTA)	28
278	Zespół Nethertona - analiza sekwencji kodującej genu SPINK5, wykonywana z wykorzystaniem NGS		NETNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
279	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać dystroficzna łącząca i prosta - test MLPA (P415 i/lub P416)		PONLP-M	Krew żylna pełna (EDTA)	28
280	Zespół złuszczenia skóry (PSS) - analiza sekwencji kodującej genu CDSN		PSS-CD	Krew żylna pełna (EDTA)	28
281	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna recesywna (RDEB) - analiza pozostałych eksonów genu COL7A1, drugi etap diagnostyki		RDEB-C2	Krew żylna pełna (EDTA)	28
282	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna, recesywna (RDEB) - analiza eksonów: 3-6, 16-20, 40-43, 55-59, 73-75, 92-94, 106-109 genu COL7A1		RDEB-CO	Krew żylna pełna (EDTA)	28
283	Rybia łuska sprzężona z chromosomem X - test MLPA (P160)		RLX-ML	Krew żylna pełna (EDTA)	28
284	Rybia łuska wrodzona, blaszkowata, typ HARLEQUIN, typ 2- badanie wybranych regionów genu ABCA12		RYB-LU	Krew żylna pełna (EDTA)	35
285	Rybia łuska - panel NGS: 35 genów		RYB-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
286	Rybia łuska blaszkowata (Lamellar ichthyosis) - analiza sekwencji kodującej genu TGM1		RYB-TGM	Krew żylna pełna (EDTA)	28
287	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać prosta (SEB) i APSS - analiza wybranych fragmentów genów: KRT5 (eksony 1, 2, 5, 7), KRT14 (eksony 1, 4-7)		SBAP-KK	Krew żylna pełna (EDTA)	28
288	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać prosta (SEB) i APSS - analiza uzupełniająca genów KRT5 (eksony 3, 4, 6, 8, 9), KRT14 (eksony 2, 3, 8), TGM5 (eksony 2, 3)		SBAPKKT	Krew żylna pełna (EDTA)	28
289	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać prosta (SEB) - analiza sekwencji kodującej genu KRT14		SEB-K14	Krew żylna pełna (EDTA)	28
290	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać prosta (SEB) - analiza sekwencji kodującej genu KRT5		SEB-K5	Krew żylna pełna (EDTA)	28
291	Rybia łuska lamelarna - analiza sekwencji eksonów 2-10 genu TGM1		TGM1-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
292	Rybia łuska lamelarna - analiza sekwencji eksonów 11-15 genu TGM1 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze TGM1-1		TGM1-2	Krew żylna pełna (EDTA)	12
293	Zespół Rapp-Hodgkin - analiza pozostałych eksonów genu TP63 (z wyjątkiem eksonów 13 i 14)		ZRH-2	Krew żylna pełna (EDTA)	28

ENDOKRYNOLOGIA					
294	Zespół Albrighta - typ Ib. Analiza wzoru metylacji w locus GNAS wraz z oceną delekcji/duplikacji w obrębie genów STX16 i GNAS1		ALBMPLA	Krew żylna pełna (EDTA)	22
295	Zespół Albrighta - typ 1a. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu GNAS z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji		ALBNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	42
296	Moczołka prosta centralna - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu AVP		AVP-1	Krew żylna pełna (EDTA)	22
297	Niewrażliwość na kortyzol - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu NR3C1		NR3C1-1	Krew żylna pełna (EDTA)	22
298	Niewrażliwość na hormony tarczycy - analiza sekwencji eksonów 7-10 genu THRB		THRB-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
FARMAKOGENETYKA					
299	Oporność na zakażenie wirusem HIV-1 - identyfikacja wariantu c. 554_585del32 w genie CCR5		CCR5	Krew żylna pełna (EDTA)	28
300	Ocena aktywności cytochromu P450 2C19 - identyfikacja wariantów allelicznych genu CYP2C19 (*2, *4, *8) pod kątem leczenia klopidogrelem		CYP2C19	Krew żylna pełna (EDTA)	22
301	Ocena aktywności cytochromu P450 2C9 - Identyfikacja alleli 2 i 3 genu CYP2C9 - przy leczeniu candersartanem, irbesartanem, losartanem lub warfaryną		CYP2C9	Krew żylna pełna (EDTA)	27
302	Ocena aktywności cytochromu P450 2D6 - identyfikacja allela 4 genu CYP2D6 - przy leczeniu carvedilolem, kodeiną, metoprololem, propranololem lub timololem		CYP2D6	Krew żylna pełna (EDTA)	22
303	Ocena aktywności cytochromu P450 2D6 - analiza liczby kopii genu CYP2D6 metodą MLPA - przy leczeniu carvedilolem, kodeiną, metoprololem, propranololem lub timololem		CYPMLPA	Krew żylna pełna (EDTA)	32
304	Prognozowanie terapii zakażenia HCV - wykrywanie obecności polimorfizmu rs12979860 genu Interleukiny 28B (IL28B)		IL-28B	Krew żylna pełna (EDTA)	25
305	Prognozowanie terapii zakażenia HCV - wykrywanie obecności polimorfizmów rs12979860 oraz rs8099917 genu Interleukiny 28B (IL28B)		IL-28B2	Krew żylna pełna (EDTA)	25
306	Metabolizm klopidogrelu - genotypowanie CYP2C19		PGS-KLO	Krew żylna pełna (EDTA)	42
307	Metabolizm statyn - genotypowanie genu SLC01B1		PGS-STA	Krew żylna pełna (EDTA)	42
308	Metabolizm tamoksyfenu - genotypowanie genów biorących udział w metabolizmie tamoksyfenu		PGS-TAM	Krew żylna pełna (EDTA)	42
GASTROENTEROLOGIA					
309	Deficyt alfa1-antytrypsyny - analiza sekwencji eksonów 3 i 5 genu SERPINA1 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze ANTYTRG		AAT-2	Krew żylna pełna (EDTA)	12
310	Deficyt alfa1-antytrypsyny - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu SERPINA1		AAT-3	Krew żylna pełna (EDTA)	21

311	Fruktozemia - identyfikacja mutacji p.Ala150Pro i p.Ala175Asp oraz innych mutacji występujących w eksonie 5 genu ALDOB		ALDOB-1	Krew żylna pełna (EDTA)	14
312	Alfa - 1 antytrypsyna genotyp		ANTYTRG	Krew żylna pełna (EDTA)	10
313	Zespół Criglera-Najjara - analiza sekwencji całego regionu kodującego i promotora genu UGT1A1		CRIG-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
314	Hiperbilirubinemia - Zespół Gilberta - badanie liczby powtórzeń (TA) _n w promotorze genu UGT1A1		GILB-Z	Krew żylna pełna (EDTA)	28
315	Hemochromatoza. Badanie najczęstszych mutacji: C282Y, H63D, S65C oraz E168X w genie HFE		HFE	Krew żylna pełna (EDTA)	10
316	Hemochromatoza- identyfikacja najczęstszych mutacji p.Cys282Tyr i p. His63Asp oraz innych mutacji występujących w eksonach 2 i 4 genu HFE		HFE-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
317	Hemochromatoza - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów HFE, HFE2, HAMP, TFR2 i SLC40A1 z wykorzystaniem NGS		HFE-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	70
318	Celiakia-wykrywanie obecności genu HLA-DQ2 (DQA1*05/DQB1*02) oraz DQ8 (DQB1*0302) metodą Real-Time PCR		HLADQ2	Krew żylna pełna (EDTA)	14
319	Nietolerancja laktozy - wykrywanie obecności polimorfizmu 13910C>T w rejonie promotorowym genu LCT metodą Real Time PCR		LCT	Krew żylna pełna (EDTA)	28
320	MODY2 - cukrzyca, cukrzyca ciążowa - Badanie wybranych fragmentów genu GCK - I etap diagnostyki		MODY2	Krew żylna pełna (EDTA)	42
321	MODY3 - cukrzyca - Badanie regionu kodującego genu HNF1A		MODY3-1	Krew żylna pełna (EDTA)	42
322	MODY3 - cukrzyca - Badanie regionu kodującego genu HNF1A II etap diagnostyki		MODY3-2	Krew żylna pełna (EDTA)	35
323	Choroba Wilsona - Identyfikacja najczęstszej mutacji p.His1069Gln oraz innych mutacji występujących w eksonie 14 genu ATP7B		WD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
324	Choroba Wilsona - identyfikacja mutacji c.3402delC (3400delC), p. Thr977Met, p.Arg778Gly oraz innych mutacji występujących w eksonach 8, 13 i 15 genu ATP7B - diagnostyka po procedurze WD-1		WD-2	Krew żylna pełna (EDTA)	12
325	Choroba Wilsona - identyfikacja mutacji p.His1069Gln, c.3402delC (3400delC), p. Thr977Met, p.Arg778Gly oraz innych mutacji występujących w eksonach 8, 13, 14 i 15 genu ATP7B		WD-3	Krew żylna pełna (EDTA)	12
326	Choroba Wilsona - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu ATP7B z wykorzystaniem NGS		WD-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	70
327	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe) - Identyfikacja najczęstszych mutacji p. Arg122His, p.Arg122Cys, p.Ala16Val, p.Asn29Ile oraz innych mutacji występujących w eksonach 2 i 3 genu PRSS1		ZT-1	Krew żylna pełna (EDTA)	14
328	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe) - identyfikacja najczęstszych mutacji w genach SPINK1 i CFTR korelowanych z zapaleniem trzustki + innych mutacji występujących w badanych eksonach tych genów		ZT-2	Krew żylna pełna (EDTA)	21
329	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe) - identyfikacja mutacji p.Trp55*, p. Arg254Trp, c.738_761del oraz innych mutacji występujących w eksonach 3 i 7 genu CTSC		ZT-3	Krew żylna pełna (EDTA)	28
330	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe) - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu SPINK1		ZT-4	Krew żylna pełna (EDTA)	28

331	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe) - analiza sekwencji eksonów 1, 2 i 4 genu SPINK1 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze ZT-2		ZT-5	Krew żylna pełna (EDTA)	28
332	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów PRSS1, SPINK1, CFTR, CTRC z wykorzystaniem NGS		ZT-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
333	Zapalenie trzustki - analiza eksonów 7-10 genu CPA1		ZTCPA	Krew żylna pełna (EDTA)	28
334	Zapalenie trzustki - analiza eksonów 2,3,7 genu CTRC		ZTCPA2	Krew żylna pełna (EDTA)	28
IMMUNOLOGIA					
335	Zesztywniające zapalenie stawów kręgosłupa (ZZSK) - Wykrywanie obecności genu HLA-B*27 metodą Real Time PCR		HLAB27	Krew żylna pełna (EDTA)	14
336	Zespół Hioba (hiper -IgE) - analiza sekwencji eksonów 12, 13, 14, 21, 22 i 23 genu STAT3		STAT3-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
337	Zespół Hioba (hiper -IgE) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu STAT3 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji		STATNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	42
KARDIOLOGIA					
338	Zespół Alstroma - panel NGS: gen ALMS1		ALM-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
339	Zespół sercowo-twarzowo-skrótny (CFC) - analiza eksonów 6,11-17 genu BRAF		CFC-BRA	Krew żylna pełna (EDTA)	28
340	Zespół sercowo-twarzowo-skrótny (CFC) - analiza sekwencji kodującej genu KRAS		CFC-KRA	Krew żylna pełna (EDTA)	28
341	Zespół sercowo-twarzowo-skrótny (CFC) - analiza eksonów 2, 3, 6 genu MAP2K1		CFC-M1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
342	Zespół sercowo-twarzowo-skrótny (CFC) - analiza eksonów 2, 3, 7 genu MAP2K2		CFC-M2	Krew żylna pełna (EDTA)	28
343	Zespół Costello - Identyfikacja najczęstszych mutacji występujących w kodonach 12 i 13 oraz innych mutacji występujących w eksonie 2 genu HRAS		COS-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
344	CSVD - Analiza sekwencji kodującej 6 genów związanych z występowaniem CSVD (w tym z CADASIL, CARASIL): NOTCH3, COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1 i TREX1, wykonywana z wykorzystaniem NGS		CSVDNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
345	Zespół Costello (FCS) - analiza sekwencji kodującej genu HRAS		FCS-HRA	Krew żylna pełna (EDTA)	28
346	Hipercholesterolemia - analiza sekwencji eksonów 2, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14 i 16 genu LDLR		FHP-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
347	Hipercholesterolemia - identyfikacja najczęstszych mutacji p.Thr3519Ile, p.Arg3527Gln, p.Arg3527Leu, p.Arg3527Trp, p.Arg3558Cys, p.His3570Tyr, p.Arg4385Cys, p.Arg4385His, p.Val4394Ala w genie APOB		FHP-3	Krew żylna pełna (EDTA)	12
348	Hipercholesterolemia - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów LDLR, APOB, PCSK9 i LDLRAP1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji		FHP-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	52

349	Wykrywanie obecności mutacji c. 20210G>A w genie czynnika II krzepnięcia krwi (gen protrombiny) metodą Real Time-PCR		GEN-PT	Krew żylna pełna (EDTA)	14
350	Zespół hipoplazji lewego serca - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu GJA1		HLHS-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
351	Zespół Jervell i Lange-Nielsen - panel NGS: geny KCNE1, KCNQ1		JER-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
352	Zespół Andersen-Tawila - analiza sekwencji kodującej genu KCNJ2		KCNJ2	Krew żylna pełna (EDTA)	12
353	Kardiomiopatia (przerostowa/rozstrzeniowa) - analiza sekwencji eksonów 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23 i 24 genu MYH7		KP-1	Krew żylna pełna (EDTA)	32
354	Kardiomiopatia (przerostowa/rozstrzeniowa) - analiza sekwencji eksonów 7-9, 16-28 genu MYBPC3 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze KP-1		KP-2	Krew żylna pełna (EDTA)	27
355	Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu LMNA - w kardiomiopatii rozstrzeniowej		KP-4	Krew żylna pełna (EDTA)	17
356	Zespół Noonan z plamami soczewicowatymi (zespół LEOPARD) - analiza eksonów 7, 12, 13 genu PTPN11		LEOP-PT	Krew żylna pełna (EDTA)	28
357	Zespół Noonan z plamami soczewicowatymi (zespół LEOPARD) - analiza eksonów 6, 13, 16 genu RAF1		LEOP-RA	Krew żylna pełna (EDTA)	28
358	Wykrywanie obecności mutacji typu Leiden c. 1691G>A w genie czynnika V krzepnięcia krwi (gen F5) oraz obecności mutacji c. 20210G>A w genie protrombiny metodą Real Time-PCR		LEY-PT	Krew żylna pełna (EDTA)	14
359	Wykrywanie obecności mutacji typu Leiden c. 1691G>A w genie czynnika V krzepnięcia krwi (gen F5) metodą Real Time-PCR		LEYDENM	Krew żylna pełna (EDTA)	14
360	Polimorfizm inhibitora aktywatora plazminogenu (PAI-1)		PAI-PCR	Krew żylna, pełna (EDTA)	10
361	Zespół wydłużonego QT typu 1-3 (LQTS 1-3) -analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów KCNQ1, KCNH2 i SCN5A z wykorzystaniem NGS		LQT-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
362	Predyspozycja do zawału serca - wykrywanie obecności mutacji R952 w genie LRP8 oraz wariantu CYP1A2*1F		LRP8	Krew żylna pełna (EDTA)	28
363	Wykrywanie obecności mutacji c. 677C>T w genie reduktazy metylenotetrahydrofolianowej (gen MTHFR) metodą Real Time-PCR		MTHFR	Krew żylna pełna (EDTA)	14
364	Wykrywanie obecności polimorfizmu c.677C>T oraz c.1298A>C w genie reduktazy metylenotetra-hydrofolianowej (MTHFR) metodą Real Time PCR		MTHFR-2	Krew żylna pełna (EDTA)	14
365	Zespół Noonan - analiza sekwencji dowolnego eksonu genów PTPN11, SOS1, RAF1 lub KRAS związanych z zespołem Noonan		NS-0	Krew żylna pełna (EDTA)	22
366	Zespół Noonan (NS) - analiza sekwencji kodującej genu KRAS		NS-KRAS	Krew żylna pełna (EDTA)	28
367	Zespół Noonan - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, BRAF, MAP2K1 i NRAS z wykorzystaniem NGS		NS-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
368	Zespół Noonan (NS) - analiza sekwencji kodującej genu NRAS		NS-NRAS	Krew żylna pełna (EDTA)	28

369	Zespół Noonan (NS) - analiza eksonów: 1, 5, 6, 10, 11, 14, 15 genu PTPN11		NS-PTP2	Krew żylna pełna (EDTA)	28
370	Zespół Noonan (NS) - analiza eksonów: 2-4, 7-9, 12, 13 genu PTPN11		NS-PTPN	Krew żylna pełna (EDTA)	28
371	Zespół Noonan (NS) - analiza eksonów: 7, 12, 14, 17 genu RAF1		NS-RAF	Krew żylna pełna (EDTA)	28
372	Zespół Noonan (NS) - analiza eksonów: 1-6, 8-11, 13, 15, 16 genu RAF1		NS-RAFW	Krew żylna pełna (EDTA)	28
373	Zespół Noonan (NS) - analiza sekwencji kodującej genu RIT1		NS-RIT	Krew żylna pełna (EDTA)	28
374	Zespół Noonan (NS) - analiza eksonu 1 (mutacja p.Ser2Gly) genu SHOC2		NS-SHOC	Krew żylna pełna (EDTA)	14
375	Zespół Noonan (NS) - analiza eksonów: 4, 5, 7-9, 11-15, 17 genu SOS1		NS-SOS	Krew żylna pełna (EDTA)	28
376	Zespół Noonan (NS) - analiza eksonów: 2, 3, 6, 10, 16, 18-24 genu SOS1		NS-SOSW	Krew żylna pełna (EDTA)	28
377	RASopatie - panel NGS: 20 genów		RAS-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
378	Kardioencefalopatia związana z deficytem oksydazy cytochromu c - identyfikacja mutacji p.Glu140Lys (G1541A, E140K) w genie SCO2		SCO2-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
379	Niedobór surfaktantu - identyfikacja częstych mutacji: c.397delCinsGAA w genie SFTPB, p.Ile73Thr w genie SFTPC i p.Glu292Val w genie ABCA3 oraz innych mutacji w badanych regionach wymienionych genów		SURF-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
380	Niedobór surfaktantu - Analiza sekwencji kodującej genów SFTPB, SFTPC i ABCA3, wykonywana z wykorzystaniem NGS		SURFNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
381	Tętniaki i rozwarstwienia aorty piersiowej (TAAD) - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu ACTA2		TAAD-2	Krew żylna pełna (EDTA)	8
382	Tętniaki i rozwarstwienia aorty piersiowej (TAAD) - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu TGFBR2		TAAD-4	Krew żylna pełna (EDTA)	8
383	Tętniaki i rozwarstwienia aorty piersiowej (TAAD) - Analiza sekwencji kodującej 9 genów: ACTA2, COL3A1, FBN1, SMAD3, MYLK, MYH11, TGFBR2, TGFBR2, TGFBR1, wykonywana z wykorzystaniem NGS		TAADNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
384	Trombocytopenia - identyfikacja mutacji p.Glu167Asp w genie MASTL oraz mutacji c.-116C>T, c.-118C>T, c.-125T>G, c.-127A>T, c.-128G>A i c.-134G>A w genie ANKRD26		THC-1	Krew żylna pełna (EDTA)	27
385	Ocena aktywności enzymu VKORC1 -Identyfikacja wariantu rs9934438:C>T (1173C>T) w genie VKORC1 przy leczeniu warfaryną		VKORC1	Krew żylna pełna (EDTA)	22
NEFROLOGIA					
386	Zespół Alporta - panel NGS: geny COL4A3, COL4A4, COL4A5		ATS-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
NEUROLOGIA					

387	Mikromacierz (aCGH) - badanie całogenomowe dedykowane pacjentom z zaburzeniami ze spektrum autyzmu		ACGH-AU	Krew żylna pełna (EDTA)	8
388	Adrenoleukodystrofia - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu ABCD1		ALD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
389	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS) - Analiza sekwencji kodującej 24 genów związanych z występowaniem ALS, wykonywana z wykorzystaniem NGS		ALS-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
390	Choroba Alzheimerera - analiza sekwencji eksonów 5-8 i 12 genu PSEN1		ALZ-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
391	Choroba Alzheimerera - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu PSEN1		ALZ-2	Krew żylna pełna (EDTA)	27
392	Choroba Alzheimerera - analiza sekwencji eksonów 16 i 17 genu APP		ALZ-3	Krew żylna pełna (EDTA)	22
393	Choroba Alzheimerera - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów PSEN1, PSEN2 i APP z wykorzystaniem NGS		ALZ-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	70
394	Zespół Angelmana - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu UBE3A - drugi etap diagnostyki po wykonaniu testu metylacji		ANGEL-2	Krew żylna pełna (EDTA)	17
395	Apolipoproteina E genotyp		APOE-GE	Krew żylna pełna (EDTA)	10
396	Zespół Angelmana (AS) - Test metylacji (chromosom 15)		AS-MET	Krew żylna pełna (EDTA)	28
397	Zespół Angelmana (AS) - analiza mikrosatelitów (chromosom 15q)		AS-MSAT	Krew żylna pełna (EDTA)	28
398	Zespół Angelmana (AS) - Test MS-MLPA (ME028) - analiza metylacji oraz delecji/duplikacji regionu PWS/AS		AS-MSML	Krew żylna pełna (EDTA)	28
399	Choroba Canavan - identyfikacja mutacji p.Tyr231, p.Glu285Ala, p. Ala305Glu oraz innych mutacji występujących w eksonach 5 i 6 genu ASPA		ASPA-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
400	Ataksja- teleangiektazja - Badanie wybranych regionów genu ATM		ATAKS	Krew żylna pełna (EDTA)	35
401	Makrocefalia/autyzm - analiza sekwencji kodującej genu PTEN		AUPTEN	Krew żylna pełna (EDTA)	28
402	Autyzm - badanie metodą MLPA		AUT-MLP	Krew żylna pełna (EDTA)	
403	Miopatia Bethlem. Analiza sekwencji kodującej genów COL6A1, COL6A2 i COL6A3, wykonywana z wykorzystaniem NGS		BETHNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
404	Dziewięćca padaczka napadów nieświadomości (CAE) - Analiza sekwencji kodującej 6 genów: GABRG2, GABRA1, SLC2A1, JRK, GABRB3 i CACNA1H, wykonywana z wykorzystaniem NGS		CAE-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
405	Opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni (choroba Kennedy'ego) - określenie liczby powtórzeń (CAG)n w eksonie 1 genu AR		CAG-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
406	Dystrofia kończynowo-obrzeczowa typu 2A (LGMD2A), Kalpainopatia. Identyfikacja najczęstszych mutacji c.550delA i p.Arg490Gln oraz innych mutacji występujących w eksonach 10 i 17 genu CAPN3		CAPN3	Krew żylna pełna (EDTA)	12
407	Ceroidolipofuscynoza typu 2 - identyfikacja najczęstszych mutacji p.Arg208* oraz c.509-1G>C (IVS5-1G>C) oraz innych mutacji występujących w eksonach 5 i 6 genu TPP1		CLN2-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
408	Ceroidolipofuscynoza typu 2. Analiza sekwencji eksonów 1-4, 7-13 genu TPP1 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze CLN2-1		CLN2-2	Krew żylna pełna (EDTA)	22
409	Ceroidolipofuscynoza typu 3. Analiza w kierunku najczęstszej delecji w obrębie genu CLN3 wraz z uzupełniającą analizą całej sekwencji kodującej genu		CLN3-1	Krew żylna pełna (EDTA)	42

410	Choroba Charcot-Marie-Tooth typu 2L (CMT2L). Identyfikacja najczęstszych mutacji p.Lys141Asn i p.Lys141Glu oraz innych mutacji występujących w eksonie 2 genu HSPB8		CMT2L	Krew żylna pełna (EDTA)	12
411	Choroba Charcot-Marie-Tooth typu 1A (CMT1A). Analiza rozległych duplikacji w genie PMP22 metodą MLPA		CMTMLPA	Krew żylna pełna (EDTA)	22
412	Zespół Coffin-Lowry - Analiza wybranych regionów genu RPS6KA3		COFLOW	Krew żylna pełna (EDTA)	35
413	Dystrofia kończynowo-obrzeczowa typu 1 (LGMD1A-G) - Analiza sekwencji kodującej 7 genów: CAV3, DES, DNAJB6, HNRNPDL, LMNA, MYOT i TNPO3, wykonywana z wykorzystaniem NGS		DKO1NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
414	Dystrofia kończynowo-obrzeczowa typu 2A (LGMD2A), Kalpainopatia. Analiza sekwencji kodującej genu CAPN3, wykonywana z wykorzystaniem NGS		DKO2A	Krew żylna pełna (EDTA)	14
415	Dystrofia kończynowo-obrzeczowa typu 2 (LGMD2A-G,I,K-O,Q,S)-Analiza NGS sekwencji kodującej 15 genów:CAPN3, ANO5, DYSF, FKR, FKTN, PLEC, POMGNT1, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP i TRAPPC1		DKO2NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
416	Dystrofia LAMA2-zależna - Analiza sekwencji kodującej genu LAMA2 wykonywana z wykorzystaniem NGS		DLAMA2	Krew żylna pełna (EDTA)	56
417	Dystrofia mięśniowa Duchenne/Beckera (DMD/BMD). Analiza przesiewowa sekwencji całego regionu kodującego genu DMD z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji		DMD-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	42
418	Dystrofia mięśniowa Duchenne/Beckera - analiza rozległych delecji, insercji i rearanżacji w genie DMD metodą MLPA		DMDMLPA	Krew żylna pełna (EDTA)	28
419	Dystrofia mięśniowa Emeryego-Dreyfussa - analiza sekwencji kodującej genu EMD		DMED-EM	Krew żylna pełna (EDTA)	28
420	Dystrofia mięśniowa Emeryego-Dreyfussa - analiza sekwencji kodującej genu FHL1		DMED-FH	Krew żylna pełna (EDTA)	28
421	Dystrofia mięśniowa Emeryego-Dreyfussa - analiza sekwencji kodującej genu LMNA/C		DMED-LM	Krew żylna pełna (EDTA)	28
422	Dystrofia mięśniowa Emeryego-Dreyfussa - test MLPA (P048)		DMED-ML	Krew żylna pełna (EDTA)	56
423	Dystrofia miotoniczna (DM). Analiza w kierunku obecności ekspansji powtórzeń CTG w genie DMPK oraz obecności ekspansji powtórzeń motywu złożonego(TG)n(TCTG)n(CCTG)n w genie CNBP		DMPK	Krew żylna pełna (EDTA)	52
424	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa - analiza sekwencji kodującej genu GCH1		DOP-GCH	Krew żylna pełna (EDTA)	28
425	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa - analiza sekwencji kodującej genu SPR		DOP-SPR	Krew żylna pełna (EDTA)	28
426	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa - analiza sekwencji kodującej genu TH		DOP-TH	Krew żylna pełna (EDTA)	28
427	Zespół Dravet - Analiza sekwencji kodującej 7 genów: SCN1A, GABRG2, SCN2A, SCN9A, GABRA1, PCDH19 i STXBP1, wykonywana z wykorzystaniem NGS		DRAVNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
428	Dystonia wrażliwa na dopaminę - zespół Segawa - Analiza sekwencji kodującej genów GCH1 i TH, wykonywana z wykorzystaniem NGS		DRD-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
429	Drżenie samoistne- identyfikacja wariantu p. Ser9Gly w genie DRD3		DRD31	Krew żylna pełna (EDTA)	28
430	Zespół Dravet, padaczka uogólniona z drgawkami gorączkowymi - test MLPA (P137)		DRV-MLP	Krew żylna pełna (EDTA)	84
431	Zespół Dravet, padaczka uogólniona z drgawkami gorączkowymi - analiza sekwencji kodującej genu SCN1A		DRV-SCN	Krew żylna pełna (EDTA)	84

432	Dystonia typ 10 - identyfikacja mutacji c.649dupC w genie PRRT2		DT10-PR	Krew żylna pełna (EDTA)	28
433	Dystonia typ 10 - analiza sekwencji kodującej genu PRRT2		DT10-SG	Krew żylna pełna (EDTA)	28
434	Dystonia typ 1 (DYT1) - analiza eksonu 5 pod kątem obecności mutacji c. 907_909delGAG w genie DYT1		DYT1-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
435	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa, dystonia z mioklonią (DYT11) - test MLPA (P099)		DYT11-M	Krew żylna pełna (EDTA)	56
436	Dystonia z mioklonią (DYT11) - analiza sekwencji kodującej genu SGCE		DYT11-S	Krew żylna pełna (EDTA)	28
437	Dystonia typ 4 (DYT4) - analiza sekwencji kodującej genu TUBB4A		DYT4-TU	Krew żylna pełna (EDTA)	28
438	Dystonia typ 1 (DYT1), dystonia z dyskinezą (DYT6) - test MLPA (P059)		DYT6-ML	Krew żylna pełna (EDTA)	56
439	Dystonia z dyskinezą (DYT6) - analiza sekwencji kodującej genu THAP1		DYT6-TH	Krew żylna pełna (EDTA)	28
440	Dystonia typ 8 - analiza eksonu 1 (mutacje p.Ala7Val i p.Ala9Val) genu MR1 (PNKD)		DYT8-MR	Krew żylna pełna (EDTA)	28
441	Dystrofia Emery-Dreifuss (EDMD). Analiza sekwencji kodującej genów EMD, FHL1 i LMNA wykonywana z wykorzystaniem NGS		EDMDNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
442	Encefalopatie padaczkowe - Analiza sekwencji kodującej 10 genów: SCN1B, SCN1A, GABRG2, PCDH19, CDKL5, GABRA1, KCNQ2, KCNT1, SYNGAP1 i STXBP1, wykonywana z wykorzystaniem NGS		ENCPAD	Krew żylna pełna (EDTA)	56
443	Dla kobiet 50+ - ocena predyspozycji do rozwoju: zakrzepicy żył, hemochromatozy, zwyrodnienia plamki związanego z wiekiem oraz choroby Alzheimera (geny F2, F5, HFE, CFH, ARMS2, APOE)		FEM-2	Krew żylna pełna (EDTA)	22
444	Zespół łamliwego chromosomu X (FraX) - badanie przesiewowe mutacji w genie FMR1		FRAX	Krew żylna pełna (EDTA)	16
445	Zespół łamliwego chromosomu X (FraX) - określenie statusu metylacji metodą MS-MLPA (tylko płęć męska)		FRAX-MS	Krew żylna pełna (EDTA)	29
446	Zespół łamliwego chromosomu X (FraX) - analiza premutacji/mutacji w genie FMR1		FRAX-MU	Krew żylna pełna (EDTA)	31
447	Ataksja Friedreicha (FRDA) - Identyfikacja mutacji dynamicznej w genie FXN		FRDA	Krew żylna pełna (EDTA)	28
448	Ataksja Friedreicha (FRDA) - Test MLPA (P316)		FRDA-ML	Krew żylna pełna (EDTA)	14
449	Ataksja Friedreicha (FRDA) - Analiza eksonów 1-5 genu FXN		FRDA1-5	Krew żylna pełna (EDTA)	21
450	Otępienie czołowo-skroniowe (FTD) - Analiza sekwencji kodującej 11 genów związanych z występowaniem FTD, wykonywana z wykorzystaniem NGS		FTD-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
451	Choroba Krabbe - identyfikacja rozległej delecji IVS10del30kb w genie GALC		GALC-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
452	Choroba Krabbe - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu GALC z wykorzystaniem NGS		GALCNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	70
453	Padaczka uogólniona z napadami gorączkowymi (GEFS+) - Analiza sekwencji kodującej 7 genów: SCN1A, GABRG2, SCN2A, SCN9A, GABRD, SCN1B i SCN2, wykonywana z wykorzystaniem NGS		GEFSNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
454	HiperCKemia. Analiza sekwencji kodującej genów CAV3, GAA i DAG1, wykonywana z wykorzystaniem NGS		HCK-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
455	Zespół Kabuki - panel NGS: geny KDM6A, KMT2D		KABUKI	Krew żylna pełna (EDTA)	70

456	Ataksja napadowa typu I - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu KCNA1		KCNA1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
457	Zespół Legiusa - test MLPA (P295)		LEG-MLP	Krew żylna pełna (EDTA)	56
458	Zespół Legiusa - analiza sekwencji kodującej genu SPRED1		LEG-SPR	Krew żylna pełna (EDTA)	28
459	Dystrofia obręczowo-kończynowa (LGMD) - Analiza sekwencji kodującej 7 genów związanych z LGMD1 (typy 1A-G) oraz 15 genów związanych z LGMD2 (typy 2A-G, I, K-O, Q i S), wykonywana z wykorzystaniem NGS		LGMDNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
460	Lizencefalia sprzężona z chromosomem X - analiza sekwencji kodującej DCX		LIX-DCX	Krew żylna pełna (EDTA)	28
461	Diagnostyka wybranych zespołów mikrodelecyjnych metodą MLPA - zestaw SALSA MLPA kit P-245		MIDEL1	Krew żylna pełna (EDTA)	
462	Diagnostyka wybranych zespołów mikrodelecyjnych metodą MLPA - zestaw SALSA MLPA kit P-297		MIDEL2	Krew żylna pełna (EDTA)	
463	Miopatia nemalinowa - analiza sekwencji kodującej genu ACTA1		MN-ACTA	Krew żylna pełna (EDTA)	28
464	Analiza przesiewowa sekwencji genomu mitochondrialnego z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji.		MT-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	42
465	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa typ 1A (LGMD1A). Identyfikacja najczęstszych mutacji p.Ser55Phe i p.Thr57Ile oraz innych mutacji występujących w eksonie 2 genu MYOT		MYOT-2	Krew żylna pełna (EDTA)	12
466	Neurodegeneracja z akumulacją żelaza (NBIA) - Analiza sekwencji kodującej genów PANK2, WDR45, PLA2G6, C19orf12, FTL i CP, wykonywana z wykorzystaniem NGS		NBIANGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
467	Neurofibromatoza typu I, II i zespół Legiusa - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów NF1, NF2, SPRED1 z wykorzystaniem NGS		NF-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
468	Neurofibromatoza typu I (choroba von Recklinghausena) - analiza rozległych delecji i insercji w genie NF1 metodą MLPA		NF1MLPA	Krew żylna pełna (EDTA)	28
469	Mózgowa arteriopatía z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią CADASIL - analiza sekwencji eksonów 4 i 5 genu NOTCH3		NOT-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
470	Mózgowa arteriopatía z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią CADASIL - analiza sekwencji eksonów 2, 3, 6 i 11 genu NOTCH3 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze NOT-1		NOT-2	Krew żylna pełna (EDTA)	22
471	Mózgowa arteriopatía z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią CADASIL - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu NOTCH3 z wykorzystaniem NGS		NOTCH3	Krew żylna pełna (EDTA)	70
472	Nerwiakowłókniakowość typu II - Test MLPA (P044)		NWW2-ML	Krew żylna pełna (EDTA)	56
473	Nerwiakowłókniakowość typu II - analiza sekwencji kodującej genu NF2		NWW2-NF	Krew żylna pełna (EDTA)	28
474	Zespół Lowe (zespół-oczno-mózgowo-rdzeniowy) - analiza sekwencji eksonu 15 genu OCRL		OCRL-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
475	Encefalopatie padaczkowe - panel NGS 49 genów		PAD-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	
476	Dystonia/Choroba Parkinsona - panel NGS; geny TOR1A, TAF1, GCHI, TH, SPR, THAP1, MR1, PRRT2, SGCE, ATP1A3, PRKRA, SLC2A1, SNCA, LRRK2, VPS35, PARK2, PINK1, PARK7, ATP13A2, FBXO7, SLC6A3		PAR-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
477	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK1 i 4) - test MLPA (P051)		PAR14ML	Krew żylna pełna (EDTA)	56
478	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK1 i 4) - analiza eksonów 2 i 3 (panel patogennych mutacji punktowych w genie SNCA)		PAR14SN	Krew żylna pełna (EDTA)	56
479	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK2, PARK6, PARK7)- test MLPA (P051, P052)		PARK-ML	Krew żylna pełna (EDTA)	56
480	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK2) - analiza sekwencji kodującej genu PARK2		PARK2	Krew żylna pełna (EDTA)	56
481	Choroba Parkinsona - analiza sekwencji eksonów 2-7 genu PRKN (dawniejPARK2)		PARK2-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17

482	Choroba Parkinsona - analiza sekwencji eksonów 1, 8-12 genu PRKN (dawniej PARK2) - diagnostyka uzupełniająca po procedurze PARK2-1		PARK2-2	Krew żylna pełna (EDTA)	17
483	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK6) - analiza sekwencji kodującej genu PINK1		PARK6	Krew żylna pełna (EDTA)	56
484	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK7) - analiza sekwencji kodującej genu DJ1		PARK7	Krew żylna pełna (EDTA)	56
485	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK8) - identyfikacja mutacji p. Gly2019Ser w genie LRRK2		PARK8	Krew żylna pełna (EDTA)	56
486	Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK8) - analiza eksonów 30, 31, 34, 35, 41, 48 (panel patogennych mutacji punktowych w genie LRRK2)		PARK8-P	Krew żylna pełna (EDTA)	56
487	Zespół Perrault - panel NGS: geny CLPP, HARS2, LARS2, HSD17B4		PER-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
488	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera (PLP) - test MLPA (P022)		PLP-ML	Krew żylna pełna (EDTA)	56
489	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera (PLP) - analiza sekwencji kodującej genu PLP1		PLP-PLP	Krew żylna pełna (EDTA)	56
490	Zespół Prader-Williego (PWS) - analiza mikrosatelitów (chromosom 15q)		PWS-AM	Krew żylna pełna (EDTA)	28
491	Zespół Prader-Williego (PWS) - Test MS-MLPA (ME028) - analiza metylacji oraz delecji/duplikacji regionu PWS/AS		PWS-MM	Krew żylna pełna (EDTA)	28
492	Zespół Prader-Williego (PWS) - Test metylacji (chromosom 15)		PWS-TM	Krew żylna pełna (EDTA)	28
493	Zespół Retta - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu MECP2		RETT-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
494	Zespół Retta (RTT)/Rett-like - Analiza sekwencji kodującej genu CDKL5		RTT-CD	Krew żylna pełna (EDTA)	28
495	Zespół Retta (RTT)/Rett-like - Analiza sekwencji kodującej genu FOXP1		RTT-FO	Krew żylna pełna (EDTA)	28
496	Zespół Retta (RTT)/Rett-like - Test MLPA (P015) analiza delecji/duplikacji		RTTP015	Krew żylna pełna (EDTA)	28
497	Zespół Retta (RTT)/Rett-like - Test MLPA (P189) analiza delecji/duplikacji		RTTP189	Krew żylna pełna (EDTA)	28
498	Rdzeniowy zanik mięśni, postać sprzężona z chromosomem X - analiza sekwencji eksonu 15 genu UBA1		RZMX-UB	Krew żylna pełna (EDTA)	21
499	Zespół Smith-Lemli-Opitz - identyfikacja mutacji p.Trp151, p.Leu157Pro, p.Val326Leu, p.Arg352Trp, c.964-1G>C (IVS8-1G>C), p.Arg446Gln oraz innych mutacji występujących w eksonach 4,6 i 9 genu DHCR7		SLOS-1	Krew żylna pełna (EDTA)	22
500	Rdzeniowy zanik mięśni - identyfikacja delecji eksonu 7 genu SMN1 w układzie homozygotycznym - weryfikacja rozpoznania klinicznego SMA		SMA-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
501	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) - identyfikacja delecji eksonu 7 SMN1 wraz z oceną liczby kopii SMN1 i SMN2, test MLPA (P060)		SMA-DML	Krew żylna pełna (EDTA)	21
502	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) - analiza sekwencji kodującej genu SMN1		SMA-SMN	Krew żylna pełna (EDTA)	28
503	Rdzeniowy zanik mięśni, postać przeponowa (SMARD) - analiza sekwencji kodującej genu IGHMBP2		SMARD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	56
504	Rdzeniowy zanik mięśni, postać przeponowa (SMARD) - test MLPA (P060)		SMARD-M	Krew żylna pełna (EDTA)	56
505	Choroba Niemann-Picka typ A i B - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu SMPD1		SMPD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
506	Dziedziczna paraplegia spastyczna - analiza rozległych delecji i duplikacji w genach SPAST i ATL1 metodą MLPA		SP-MLPA	Krew żylna pełna (EDTA)	22
507	Dziedziczna paraplegia spastyczna (HSP) - Analiza sekwencji kodującej genów SPAST, ATL1, KIF5A, REEP1, CYP7B1, SPG7, SPG11, ZFYVE26 wykonywana z wykorzystaniem NGS		SPNGS1	Krew żylna pełna (EDTA)	56
508	Dziedziczna paraplegia spastyczna(HSP)-Analiza NGS sekwencji kodującej 26 genów związanych z HSP oraz analiza rozległych del/dup w genach SPAST i ATL1 metodą MLPA-procedura uzupełniająca po SPG-NGS1		SPNGS2	Krew żylna pełna (EDTA)	28
509	Niepełnosprawność intelektualna - panel NGS (NI - sprzężona z chromosomem X, dziedziczona autosomalnie recesywnie, dziedziczona autosomalnie dominująco)		SPR-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84

510	Stwardnienie guzowate - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów TSC1 i TSC2 z wykorzystaniem NGS		TSC-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
511	Stwardnienie guzowate - analiza rozległych delecji/duplikacji w genie TSC2 metodą MLPA		TSC2	Krew żylna pełna (EDTA)	32
512	Zespół Wolframa - panel NGS: geny WFS1, CISD2		WOL-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
513	Zespół Walker-Warburg - Analiza sekwencji kodującej 11 genów: POMT1, POMT2, FKTN, FKRP, POMGNT1, ISPD, LARGE, COL6A1, COL6A2, CLO6A3 i DAG1, wykonywana z wykorzystaniem NGS		WWS-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	8
514	Zespół Angelmana / Zespół Retta - panel NGS: geny UBE3A, CDKL5, FOXP1, MECP2		ZAN-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
515	Zespół Baraitser-Winter- panel NGS: geny ACTB, ACTG1		ZBW-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
516	Zespół Coffina-Lowry'ego - panel NGS: gen RPS6KA3		ZCL-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
517	Zespół Dravet / Dravet-like - panel NGS: geny SCN1A + PCDH19, CHD2, HCN1, GABRB3		ZDR-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
518	Zespół Floating-Harbor - panel NGS: gen SRCAP		ZFH-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
519	Zespół Mohra- Tranebjaergera- Analiza regionu kodującego genu TIMM8A		ZMTE	Krew żylna pełna (EDTA)	28
520	Zespół Nicolaidesa-Baraistera - panel NGS: gen SMARCA2		ZNB-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	84
521	Zespoły niedoboru transportera glukozy GLUT1 - test MLPA		ZNTG-ML	Krew żylna pełna (EDTA)	56
522	Zespoły niedoboru transportera glukozy GLUT1 - analiza sekwencji kodującej genu SLC2A1		ZNTG-SL	Krew żylna pełna (EDTA)	28
523	Zespół padaczki i upośledzenia umysłowego kobiet - test MLPA (P330)		ZPUUK-M	Krew żylna pełna (EDTA)	14
524	Zespół padaczki i upośledzenia umysłowego kobiet - analiza sekwencji kodującej genu PCDH19		ZPUUK-P	Krew żylna pełna (EDTA)	28
NIEPEŁNOSPRAWNOŚĆ INTELEKTUALNA					
525	Niepełnosprawność intelektualna - test subtelomerowy, analiza 22 genów z użyciem metody MLPA		MLPA-AU	Krew żylna pełna (EDTA)	22
526	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX) - analiza wszystkich eksonów genu ARX		MRX	Krew żylna pełna (EDTA)	56
527	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX) - Test MLPA (P015) (zespół duplikacji MECP2)		MRX-MLD	Krew żylna pełna (EDTA)	56
528	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX) - Test MLPA (16 genów, P106)		MRX-MLP	Krew żylna pełna (EDTA)	56
529	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX) - identyfikacja najczęstszych mutacji w eksonie 2 genu ARX		MRXNAJ	Krew żylna pełna (EDTA)	56
NIEPŁODNOŚĆ / CIAŻA					
530	Zespół niewrażliwości na androgeny - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu AR, z jednoczesną identyfikacją płci genetycznej		AR-1	Krew żylna pełna (EDTA)	21

531	Niepłodność - analiza w kierunku mikrodelecji regionu AZF chromosomu Y (analiza 6 markerów STS zgodnie z zaleceniami EMQN)		AZF	Krew żylna pełna (EDTA)	28
532	Niepłodność męska - badanie 290 mutacji w genie CFTR, w tym 8 najczęściej identyfikowanych w niepłodności męskiej		CFTR	Krew żylna pełna (EDTA)	28
533	Dla kobiet 20+ - ocena predyspozycji do rozwoju: zakrzepicy żył i nawracających poronień, przedwczesnego wygasania funkcji jajników oraz raka piersi i jajników (geny F2, F5, FMRI, BRCA1)		FEM-1	Krew żylna pełna (EDTA)	22
534	Nawracające poronienia - identyfikacja haplotypu M2 w promotorze genu ANXA5		POR-4	Krew żylna pełna (EDTA)	12
535	Badanie DNA poronionego płodu w celu identyfikacji płci z wykorzystaniem markerów genetycznych genów AMGX, AMGY i SRY		PORON	Material histopatologiczny 1	28
536	Identyfikacja płci genetycznej -analiza z wykorzystaniem markerów genetycznych specyficznych dla genów AMGXY, AMGY i SRY		SRY-1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
537	Wrodzony przerost kory nadnerczy - analiza sekwencji regionu kodującego genu CYP21A2 i analiza delecji/duplikacji metodą MLPA		WPN-1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
OKULISTYKA					
538	Zwyrodnienie plamki żółtej (AMD) - identyfikacji mutacji p.Tyr402His oraz innych mutacji występujących w eksonie 9 genu CFH		AMD-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
539	Zwyrodnienie plamki żółtej (AMD) - identyfikacji wariantu p.Ala69Ser (rs10490924) w genie ARMS2 - diagnostyka uzupełniająca do procedury AMD-1		AMD-2	Krew żylna pełna (EDTA)	12
540	Jaskra - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu CYP1B1		JASK-1	Krew żylna pełna (EDTA)	22
541	Jaskra - analiza sekwencji eksonu 3 genu MYOC		JASK-2	Krew żylna pełna (EDTA)	12
ONKOLOGIA					
542	Polipowatość gruczolakowa jelita grubego (FAP) - identyfikacja mutacji w genie APC: c.3927_3931delAAAAGA, c.3183_3187delACAAA, c.3202_3205delTCAA i p.Tyr500 oraz innych mutacji w badanych fragmentach		APC-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
543	Polipowatość gruczolakowa jelita grubego (FAP)- analiza sekwencji eksonów 4-13, 15-17 i fragmentu eksonu 18 genu APC - diagnostyka uzupełniająca po procedurze APC-1		APC-2	Krew żylna pełna (EDTA)	22
544	BCR-ABL (metoda-RT-PCR + nested PCR p190)		BCNP190	Krew żylna pełna (EDTA)	14
545	BCR-ABL (metoda-RT-PCR + nested PCR p210)		BCNP210	Krew żylna pełna (EDTA)	14
546	BCR-ABL (metoda-RT-PCR + nested PCR p230)		BCNP230	Krew żylna pełna (EDTA)	14
547	BCR-ABL (metoda-RQ-PCR p210)		BCQP210	Krew żylna pełna (EDTA)	14
548	BCR-ABL (metoda -RT-PCR p190)		BCRP190	Krew żylna pełna (EDTA)	14
549	BCR-ABL (metoda -RT-PCR p210)		BCRP210	Krew żylna pełna (EDTA)	14
550	BCR-ABL Panel RT-PCR (p190, p210, p230)		BCRPANE	Krew żylna pełna (EDTA)	14

551	Zespół Blooma - analiza sekwencji eksonów 9, 10, 14, 15 i 16 w kierunku obecności 70 mutacji genu BLM najczęściej występujących u rasy białej, ze szczególnym uwzględnieniem populacji polskiej		BLM-1	Krew żylna pełna (EDTA)	22
552	Zespół Blooma - identyfikacja defektu c.2207_2212delATCTGainsTAGATTC w genie BLM (dla pacjentów z populacji Żydów aszkenazyjskich)		BLM-4	Krew żylna pełna (EDTA)	12
553	Zespół Blooma - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu BLM z wykorzystaniem NGS		BLM-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	10
554	Rak piersi i jajnika - badanie 8 mutacji w genie BRCA1 najczęstszych w populacji polskiej oraz mutacji rzadkich (około 150) występujących w eksonach 2, 5, 20 oraz we fragmencie eksonu 11 genu BRCA1		BRCA1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
555	Rak piersi i jajnika- badanie najczęstszej mutacji (617delT) w genie BRCA2 oraz około 150 mutacji rzadkich		BRCA2	Krew żylna pełna (EDTA)	28
556	Nowotwory mieloproliferacyjne - badanie mutacji w eksonie 9 genu CALR		CALR	Krew żylna pełna (EDTA)	
557	Nowotwór żołądka, postać rozlana - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu CDH1 z wykorzystaniem NGS		CDH-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
558	Analiza sekwencji kodującej genu CDKN2A w przypadkach czerniaka typ CMM2 oraz zespołu czerniak-rak trzustki		CER-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
559	Rak prostaty - identyfikacja 4 najczęstszych w populacji polskiej mutacji: c.1100delC, p.Ile157Thr, c.444+1G>A i rozległej delecji eksonów 10-11 oraz innych mutacji w eksonach 4, 5 i 12 genu CHEK2		CHEK2-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
560	Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ, chromosom 5		DEL5-5Q	Krew żylna pełna (EDTA)	14
561	Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ, chromosom 7		DEL7-7Q	Krew żylna pełna (EDTA)	14
562	FIP1L1-PDGFR (metoda RT-PCR)		FIP1PCR	Krew żylna pełna (EDTA)	14
563	FIP1L1-PDGFR (metoda RT-PCR + nested PCR)		FIP1NPCR	Krew żylna pełna (EDTA)	14
564	Zespół Lynch, dziedziczny rak jelita grubego niezwiązany z polipowatością (HNPCC) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów MLH1, MSH2, MSH6 i PMS2 z wykorzystaniem NGS		HNPCC-1	Krew żylna pełna (EDTA)	56
565	Zespół Lynch, dziedziczny rak jelita grubego niezwiązany z polipowatością (HNPCC) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów MLH1 i MSH2 z wykorzystaniem NGS		HNPCC-2	Krew żylna pełna (EDTA)	56
566	Rak prostaty dziedziczny - identyfikacja mutacji p.Gly84Glu oraz innych mutacji występujących w eksonie 1 genu HOXB13		HOXB13	Krew żylna pełna (EDTA)	12
567	JAK2 V617F (metoda ASO-PCR)		JAK-617	Krew żylna pełna (EDTA)	14
568	Status mutacyjny genu KRAS w raku jelita grubego - analiza sekwencji eksonów 2-4 genu KRAS w kierunku obecności mutacji w kodonach 12,13, 59, 61, 117 i 146 genu - pod kątem terapii celowanej		KRAS-1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
569	Metylowana septyna 9 DNA		M-SEPT9	Krew-cytrynian-fosforan-dekstroza-adenina	10
570	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2 (MEN2A i MEN2B). Analiza sekwencji eksonów 10, 11,13, 14, 15 i 16 genu RET		MEN-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
571	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1 (MEN1). Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu MEN1		MEN-2	Krew żylna pełna (EDTA)	17
572	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1 (MEN1) i typu 2 (MEN2A i MEN2B) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów MEN1 i RET z wykorzystaniem NGS		MEN-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
573	MPL W515K/L (metoda ASO-PCR)		MPL-515	Krew żylna pełna (EDTA)	14
574	Zespół Lynch- analiza eksonów 1, 2, 6, 8 i 18 genu MLH1 i eksonów 5 i 7 genu MSH2		MSHMLH	Krew żylna pełna (EDTA)	17

575	MUTYH-zależna polipowatość jelita grubego (MAP). Identyfikacja najczęstszych mutacji p.Tyr179Cys (Y165C) i p.Gly396Asp (G382D) oraz innych mutacji w eksonach 9 i 15 genu MUTYH		MUTYH-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
576	Zespół Nijmegen - identyfikacja najczęstszej mutacji c.657_661del5 oraz innych mutacji występujących w eksonie 6 genu NBN		NBS-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
577	Panel NGS - rodzinne uwarunkowanie nowotworem piersi, jajnika i prostaty, analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów BRCA1 i BRCA2 z wykorzystaniem NGS		ONKO-1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
578	Panel NGS - rodzinne uwarunkowanie nowotworem piersi, jajnika i prostaty, analiza sekwencji kodującej genów BRCA1, BRCA2, CHEK2 i NBN, których mutacje korelowane są z rozwojem choroby		ONKO-2	Krew żylna pełna (EDTA)	28
579	Panel NGS - rodzinne uwarunkowanie nowotworami (analiza sekwencji kodującej 70 genów korelowanych z predyspozycją do nowotworzenia)		ONKO-3	Krew żylna pełna (EDTA)	70
580	Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ, P53		P53-D17	Krew żylna pełna (EDTA)	14
581	PROGENSA PCA3 (PCA3 score)		PCA3	Mocz po DRE	35
582	Dziedziczna polipowatość jelita grubego (FAP, MAP, polipowatość młodzieńcza). Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów APC, MUTYH, BMPR1A i SMAD4 z wykorzystaniem NGS		POL-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
583	Predyspozycja dla kobiet (bad. przesiewowe)-rodzinna postać nowotworów piersi, jajnika, jel. grubego, tarczycy, płuca, nerki, czerniaka (najczęstsze mutacje w genach BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBN i CDKN2A)		PRZESIK	Krew żylna pełna (EDTA)	28
584	Predyspozycja dla mężczyzn (bad. przesiewowe) - rodzinna postać nowotworów prostaty, piersi, jel. grubego, tarczycy, płuca, nerki, czerniaka (najczęstsze mutacje w genach BRCA1/2, CHEK2, NBN, HOXB13, CDKN2A)		PRZESIM	Krew żylna pełna (EDTA)	28
585	Siatkówczak - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu RB1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji		RB1-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	42
586	Rak rdzeniasty tarczycy - analiza sekwencji eksonów 10, 11, 13, 14, 15 i 16 genu RET		RET-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
587	Zespół Shwachmana-Diamonda - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu SBDS		SBDS-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
588	Zespół Li-Fraumeni - analiza sekwencji eksonów 5-8 genu TP53		TP53-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
589	Zespół Li-Fraumeni - analiza sekwencji eksonów 2-4, 9-11 genu TP53 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze TP53-1		TP53-2	Krew żylna pełna (EDTA)	17
590	Zespół von Hippel-Lindau - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu VHL		VHL-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
589	Zespół Cowdena / Zespół Bannayan-Riley-Ruvalcaba - analiza sekwencji kodującej genu PTEN		ZCOW-PT	Krew żylna pełna (EDTA)	28
	Badanie rearanżacji genu ALK metodą fluorescencyjnej hybrydyzacji in situ (FISH) w komórkach nowotworowych w kwalifikacji chorych na niedrobnokomórkowego raka płuca do terapii inhibitorami ALK		ALKFISH	FFPE	7
	Badanie ekspresji cząsteczki PD-L1 na komórkach nowotworowych i immunologicznych w kwalifikacji chorych na niedrobnokomórkowego raka płuca (oraz innych chorób nowotworowych)		PDL1IHC	FFPE	7
	Badanie liczby kopii genu HER2 metodą FISH w kwalifikacji chorych na raka piersi i raka żołądka		HERFISH	FFPE	7
	Badanie mutacji w genach KRAS (4 kodony) w kwalifikacji chorych na raka jelita grubego		KRAS	FFPE	5
	Badanie mutacji w genach NRAS (4 kodony) w kwalifikacji chorych na raka jelita grubego		NRAS	FFPE	5
	Badanie mutacji w genach KRAS (4 kodony), NRAS (4 kodony) i BRAF (V600X) w kwalifikacji chorych na raka jelita grubego		KNRAS	FFPE	5

	Badanie mutacji w genie BRAF (V600X) w kwalifikacji do terapii inhibitorami kinaz tyrozynowych BRAF i MEK u chorych na czerniaka		BRAFV60	FFPE	5
	Badanie mutacji w genie EGFR (49 różnych mutacji) w kwalifikacji chorych na niedrobnokomórkowego raka płuca do terapii inhibitorami kinazy tyrozynowej EGFR		EGFRAKT	FFPE	5
ORTOPEDIA					
600	Achondroplazja - analiza sekwencji eksonów 11-13 i 15-17 genu FGFR3 - drugi etap diagnostyki po analizie obecności mutacji p.Gly380Arg		ACH-2	Krew żylna pełna (EDTA)	21
601	Postępujące kostniejące zapalenie mięśni - identyfikacja mutacji p.Arg206His oraz innych mutacji występujących w eksonie 6 genu ACVR1		ACVR1-1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
602	Zespół Escobara - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu CHRNG		CHRNG-1	Krew żylna pełna (EDTA)	22
603	Dysplazja przynasadowa McKusicka - Analiza całego regionu kodującego RNA (RMRP)		DPMCK-R	Krew żylna pełna (EDTA)	28
604	Dysplazja tanatoforyczna typu I - identyfikacja najczęstszych mutacji p.Arg248Cys, p.Tyr373Cys oraz innych mutacji występujących w eksonach 7 i 10 genu FGFR3		DTAN-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
605	Zespół Marfana - analiza sekwencji eksonów 23-31 genu FBNI w kierunku obecności najczęstszych mutacji		FBNI-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
606	Zespół Marfana - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu FBNI z wykorzystaniem NGS		FBNINGS	Krew żylna pełna (EDTA)	70
607	Krzywica fosfatemiczna - identyfikacja mutacji p.Arg176Gln, p.Arg176Trp, p.Arg179Gln i p.Arg179Trp w genie FGF23		FGF23-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
608	Dysplazja oczno-zębowo-palcowa - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu GJAI		GJAI-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
609	Zespół McCune-Albright - identyfikacja mutacji p.Arg201His, p.Arg201Cys oraz innych mutacji występujących w eksonach 7-9 genu GNAS		GNAS-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
610	Hypochondroplazja - analiza sekwencji eksonów 11, 15, 16, 17 oraz fragmentu eksonu 10 genu FGFR3 - diagnostyka uzupełniająca po analizie obecności mutacji p.Asn540Lys		HYPOCH2	Krew żylna pełna (EDTA)	27
611	Asphyxiating thoracic dystrophy 3 (Jeune'a zespół) – badanie wybranych regionów genu DHC2 1 etap badania		JEUNE-1	Krew żylna pełna (EDTA)	42
612	Asphyxiating thoracic dystrophy 3 (Jeune'a zespół) – badanie wybranych regionów genu DHC2 2 etap badania		JEUNE-2	Krew żylna pełna (EDTA)	42
613	Asphyxiating thoracic dystrophy 3 (Jeune'a zespół) – badanie wybranych regionów genu DHC2 3 etap badania		JEUNE-3	Krew żylna pełna (EDTA)	35
614	Zespół Klippel-Feil- Analiza sekwencji kodującej genów GDF6, GDF3, PAX1 i MEOX1, wykonywana z wykorzystaniem NGS		KFSNGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
615	Kraniostenozy - badanie delecji test MLPA (P080)		KRA-ML	Krew żylna pełna (EDTA)	56
616	Zespół Freemana-Sheldona - identyfikacja najczęstszych mutacji p.Arg672Cys i p.Arg672His oraz innych mutacji występujących w eksonie 18 genu MYH3		MYH3-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
617	Wrodzona łamliwość kości (Osteogenesis imperfecta) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów COL1A1 i COL1A2 z wykorzystaniem NGS		OI-NGS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
618	Zespół Pfeiffera typ I - analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro252Arg w genie FGFR1		PFE-1	Krew żylna pełna (EDTA)	12
619	Zespół Pfeiffera/Crouzona - analiza sekwencji eksonów 7 i 8 (8 i 10; identyfikacja najczęstszych mutacji) w genie FGFR2		PFE-2	Krew żylna pełna (EDTA)	12
620	Krzywica fosfatemiczna sprzężona z X - analiza sekwencji eksonów 1, 7-9, 15, 17, 21 i 22 genu PHEX		PHEX-1	Krew żylna pełna (EDTA)	17
621	Niskorosłość MULIBREY - analiza najczęstszej mutacji c.493-2A>G w eksonie 7 genu TRIM37		TRIM-1	Krew żylna pełna (EDTA)	22

622	Zespół Aperta - analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p. Ser252Trp i p.Pro253Arg w genie FGFR2		ZAP-FGF	Krew żylna pełna (EDTA)	21
623	Zespół Crouzona z rogowacieniem ciemnym - analiza sekwencji eksonu 9, w tym identyfikacja mutacji p.Ala391Glu w genie FGFR3		ZC9-FGF	Krew żylna pełna (EDTA)	21
624	Zespół Muenke - analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p. Pro250Arg w genie FGFR3		ZM-FGFR	Krew żylna pełna (EDTA)	21
625	Zespół Saethre-Chotzen - Analiza sekwencji kodującej genu TWIST1		ZSC-TWI	Krew żylna pełna (EDTA)	28
626	Zespół Simpsona, Golabiego i Behmela typu 1 - analiza sekwencji kodującej genu GPC3		ZSGB1-G	Krew żylna pełna (EDTA)	28
627	Achondroplazja - identyfikacja mutacji p.Gly380Arg oraz innych mutacji występujących w eksonie 10 genu FGFR3		ACH-1	Krew żylna pełna (EDTA)	14
628	Hypochondroplazja - identyfikacja najczęstszej mutacji p.Asn540Lys oraz innych mutacji występujących w eksonie 13 genu FGFR3		HYPOCHI	Krew żylna pełna (EDTA)	14
BADANIA PANELOWE / EKSOM / GENOM					
629	Diagnostyczna analiza eksomu - sekwencjonowanie eksomu z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego		EXOME-1	Krew żylna pełna (EDTA)	63
630	Eksom - analiza metodą NGS pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego (w pierwszej kolejności analiza genów klinicznie znaczących)		EXOME-3	Krew żylna pełna (EDTA)	84
631	Dodatkowa analiza NGS wariantów eksomu po analizie pod kątem wybranego rozpoznania		EXOME-4	Krew żylna pełna (EDTA)	84
632	Eksom kliniczny - analiza metodą NGS na bazie panelu TruSight One pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego		EXOME2A	Krew żylna pełna (EDTA)	84
633	Dodatkowa analiza metodą NGS wariantów eksomu klinicznego po analizie pod kątem wybranego rozpoznania		EXOME2B	Krew żylna pełna (EDTA)	84
634	Genetyczny panel NOSICIELSTWO - badanie mutacji/polimorfizmów w wybranych genach		PGS-NOS	Krew żylna pełna (EDTA)	56
635	Genetyczny panel ODŻYWIENIE - badanie mutacji/polimorfizmów w wybranych genach		PGS-ODZ	Krew żylna pełna (EDTA)	56
636	Genetyczny panel ZAPOBIEGAJ - badanie mutacji/polimorfizmów w wybranych genach		PGS-ZAP	Krew żylna pełna (EDTA)	56
637	Ocena predyspozycji do rozwoju najczęstszych chorób o podłożu genetycznym występ. u kobiet (najczęstsze mutacje w genach: FMR1, F2, F5, HFE, CFH, ARMS2, BRCA1, BRCA2)		VIPTES1	Krew żylna pełna (EDTA)	28
PULMONOLOGIA					
638	Mukowiscydoza (CF) - badanie dwóch dowolnych mutacji w genie CFTR		CF-2DOW	Krew żylna pełna (EDTA)	14
639	Identyfikacja ponad 1900 znanych mutacji genu CFTR (analiza sekwencji wszystkich 27 eksonów genu oraz identyfikacja mutacji c.54-5940_273+10250del121kb (dele2,3(21kb)) i c.3718-2477C>T (3849+10kbC>T))		CF-4	Krew żylna pełna (EDTA)	22
640	Mukowiscydoza (CF) - badanie nosicielstwa jednej dowolnej mutacji w genie CFTR		CF-DOW	Krew żylna pełna (EDTA)	14
641	Mukowiscydoza (CF) - test MLPA (P091) analiza delecji/duplikacji w genie CFTR		CF-MLPA	Krew żylna pełna (EDTA)	28
642	Mukowiscydoza (CF) - identyfikacja mutacji F508del i mutacji dele2,3(21kb) oraz wszystkich Inny materiałach mutacji (ponad 70) w eksonie 10 genu CFTR		CF-MU70	Krew żylna pełna (EDTA)	14
643	Mukowiscydoza (CF) - identyfikacja ponad 500 rzadko występujących mutacji w genie CFTR - analiza eksonów 1-6b,8, 9,18		CFM5001	Krew żylna pełna (EDTA)	28

644	Mukowiscydoza (CF) - identyfikacja ponad 500 rzadko występujących mutacji w genie CFTR analiza eksonów 12,14a-17a, 19, 22-24		CFM5002	Krew żylna pełna (EDTA)	28
645	Mukowiscydoza - Identyfikacja 700 mutacji i wariantów genu CFTR (eksony 4, 8, 11, 12, 14, 20, 23 i 24), w tym 16 mutacji najczęściej występujących w populacji polskiej		MUCF3	Krew żylna pełna (EDTA)	21
646	Mukowiscydoza - Analiza sekwencji pozostałych 19 z 27 eksonów genu CFTR - diagnostyka uzupełniająca po procedurze MUCF-3		MUCF6	Krew żylna pełna (EDTA)	28
647	Mukowiscydoza - identyfikacja 169 mutacji i wariantów genu CFTR (eksony 11, 12 i 24), w tym 8 najczęściej występujących w populacji polskiej		MUKOW2	Krew żylna pełna (EDTA)	28
648	Mukowiscydoza, choroby CFTR-zależne - analiza sekwencji pozostałych 22 z 27 eksonów genu CFTR - diagnostyka uzupełniająca po procedurze wstępnej (CFTR)		NP-7	Krew żylna pełna (EDTA)	28
TRANSPLANTOLOGIA					
649	HLC Antygen HLA – ABC (klasa I)		HLAABC1	Krew żylna pełna (EDTA)	3
650	HLG Antygen HLA – AB DR (klasy I + II)		HLAABDR	Krew żylna pełna (EDTA)	3
651	HLY Antygeny HLA – DQB (klasa II)		HLADQB	Krew żylna pełna (EDTA)	8
652	HLX Antygeny HLA – DRB (klasa II)		HLADRB	Krew żylna pełna (EDTA)	5
INNE					
653	Dowolny marker dowolnego genu		INNE-4	Krew żylna pełna (EDTA)	22
654	Status inaktywacji chromosomu X		SIN-CHX	Krew żylna pełna (EDTA)	88