

Lp.	Diagnozowana choroba	Cena PLN
1.	MIKROMACIERZ KLINICZNA NOWOŚĆ	2290
2.	Achondroplazja (ACH)	295
3.	Achromatopsja (monochromatyzm pręcikowy) – gen CNGA3 (4 najczęstsze mutacje)	395
4.	Achromatopsja (monochromatyzm pręcikowy) – gen CNGB3 (najczęstsza mutacja)	250
5.	ADULT , zespół ADULT (cały gen)	1890
6.	ADULT , zespół ADULT (E5-8,13,14)	790
7.	Al-Awadi/Raas-Rothschild zespół	640
8.	Alström, zespół Alströma	990
9.	Alzheimer, choroba Alzheimerera – APP	570
10.	Alzheimer, choroba Alzheimerera 3-PSEN1	1095
11.	Anemia sierpowatokrwinkowa (badanie genu HBB)	995
12.	Angelman, zespół, AS (test metylacji DNA, badanie disomii jednorodzielskiej - analiza locus SNRPN)	280
13.	Aniridia - mikrodelecje regionu 11p13 (MLPA)	670
14.	Aniridia , wrodzona beztęczętkowość (i inne wybrane wady oczu)	1995
15.	Apert, zespół Aperta	395
16.	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 1	465
17.	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 2	465
18.	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 3	465
19.	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 7	465
20.	Atopowe zapalenie skóry, rybia łuska, astma - badanie 2 najczęstszych mutacji w genie filagryny (FLG)	780
21.	Axenfeld-Rieger, zespół Axenfelda-Riegera	930
22.	Bardet Biedl, zespół Bardeta-Biedla – badanie 308 mutacji w 14 genach	1790
23.	Bardet-Biedl, zespół Bardeta-Biedla	w oprac
24.	Becker, dystrofia mięśniowa Beckera	630
25.	Best, choroba Besta (żółtkowata dystrofia plamki)	1995
26.	Brachydaktylia typu A1	W oprac
27.	Brachydaktylia typu A2	670
28.	Brachydaktylia typu B - postać atypowa (gen NOG)	520
29.	Brachydaktylia typu B (gen ROR2)	640
30.	Brachydaktylia typu B (geny ROR2, NOG)	1150
31.	Brachydaktylia typu C	640
32.	Brachydaktylia typu D	560
33.	Brachydaktylia typu E	560
34.	Centralna, otoczkowa dystrofia naczyniówkowa (areolarna) - cały gen RDS (perferyna)	640
35.	Charcot-Marie-Tooth choroba, CMT1A	640
36.	Cherubizm	250
37.	Choroba von Hippel-Lindau – MLPA	690
38.	Choroby mitochondrialne (większość chorób - badanie jednej mutacji)	410
39.	Coffin-Lowry, zespół - badanie RSK2 (cały gen – 23 eksony)	2890
40.	Cohen, zespół Cohena	250
41.	Crouzon, zespół Crouzona	395
42.	Cukrzyca typu II i otyłość , predyspozycja	350
43.	Duchenne, dystrofia mięśniowa Duchenne'a	630
44.	Dysautonomia rodzinna: IKBKAP	420
45.	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa	760
46.	Dysplazja ektodermalna hypohydrotyczna	1295

47.	Dysplazja kampomeliczna	760
48.	Dysplazja obojczykowo-czaszkowa	1095
49.	Dysplazja tanatoforyczna	260
50.	Dysplazja tanatoforyczna – dodatkowe mutacje	250
51.	Dysplazja wielonasadowa	760
52.	Dystrofia czopkowo-pręcikowa	270
53.	Dystrofia dołkowo-plamkowa - cały gen RDS (perferyna)	635
54.	Dystrofia mięśniowa twarzowo-łopatkowo-ramienna	695
55.	Dystrofia miotoniczna typu 1	430
56.	Dystrofia motylokształna plamki Deutmann – cały gen RDS (perferyna)	640
57.	Dystrofia plamki typu "plastra miodu" Doyne'a (rodzinne druzdy plamki)	295
58.	Dystrofie rogówki – badanie 325 mutacji w 13 genach	1995
59.	Dystrofie rogówki (wybrane)	880
60.	Dystrofie wzorzyste plamki typu "pattern" (dorosłych) - cały gen RDS (perferyna)	640
61.	Dziedziczna neuropatia z nadwrażliwości na ucisk, HNPP	640
62.	Dziedziczna osteodystrofia Albrighta	250
63.	EEC , zespół EEC (cały gen)	1695
64.	EEC , zespół EEC (E5-8,13,14)	880
65.	Feingold, zespół Feingolda	640
66.	Fenyloketonuria klasyczna	640
67.	Fenyloketonuria łagodna	640
68.	Fraser, zespół Fräsera	250
69.	Fra-X, zespół łamliwego chromosomu X (prescreening)	250
70.	Friedreich, ataksja Friedreicha	460
71.	Fruktozemia (wrodzona nietolerancja fruktozy)	410
72.	Fuhrmann, zespół Fuhrmanna	640
73.	Galaktozemia typu 2 (badanie mutacji Q188R)	420
74.	Gilbert , zespół Gilberta	250
75.	Głuchota wrodzona DFNA3	670
76.	Głuchota wrodzona DFNA9	380
77.	Głuchota wrodzona DFNB1 (mutacja 310del14)	175
78.	Głuchota wrodzona, DFNB1 (badanie mutacji 35delG)	350
79.	Grebe, chondrodysplazja Grebego (zespół Du Pan)	640
80.	Hemochromatoza - mutacje C282Y oraz H63D w genie HFE	290
81.	Hemochromatoza - określenie rzadkich mutacji S65C, Q283P, E168X w genie HFE	840
82.	Hemofilia A (badanie inwersji intronu 22 w genie F8)	520
83.	Hemofilia A (badanie obecności poszczególnych eksonów w genie F8)	670
84.	Hermansky-Pudlak, zespół Hermansky'ego-Pudlaka	250
85.	Hiperfenyloalaninemia łagodna	510
86.	Holt-Oram, zespół Holt-Orama	1095
87.	Homocystynuria - badanie genu CBS (eksonu 8)	710
88.	Huntington , choroba Huntingtona	450
89.	Hypercholesterolemia rodzinna autosomalna dominująca ApoB100(R3500Q, R3531C, H3543Y), LDLR (G571E)	570
90.	Hypoalfalipoproteinemia: APOA1 (badanie mutacji L178P)	450
91.	Hypochondroplazja (HCH), badanie sześciu najczęstszych mutacji w genie FGFR3	680
92.	Jaskra pierwotna otwartego kąta	995
93.	Jaskra pierwotna otwartego kąta (MYOC)	770
94.	Jaskra pierwotna otwartego kąta (OPTN)	270

95.	Jaskra wrodzona i dziecięca	880
96.	Karłowatość diastroficzna (diastrophic dwarfism)	760
97.	Kennedy, choroba Kennedy'ego (opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni)	430
98.	Kjer, zanik nerwów wzrokowych typu Kjera (ADOA)	1790
99.	Kościorost promieniowo-łokciowy	595
100.	Laktozeami (wrodzona nietolerancja laktozy)	410
101.	LCHAD, deficyt LCHAD (niedobór dehydrogenazy długołańcuchowych kwasów tłuszczowych)	250
102.	Leber, neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (LHON) - badanie 3 mutacji modna	995
103.	Leber, wrodzona ślepotą Lebera (LCA) – badanie 641 mutacji w 13 genach	1895
104.	Leśniowskiego-Crohna choroba	370
105.	Li-Fraumeni zespół (badanie 4. eksonów)	1395
106.	Li-Fraumeni zespół (badanie 5. eksonów)	1690
107.	Loeys-Dietz, zespół Loeyasa-Dietza	1790
108.	Marfan , zespół (MFS)	3295
109.	Mikrodelecje (zespoły najczęściej występujących mikrodelekcji chromosomowych) test MLPA	450
110.	Miopatia nemalinowa (nitkowata)	760
111.	Mnogie wyrośla kostne typ I	1395
112.	Moczówka prosta nerkowa	595
113.	Moczówka prosta ośrodkowa	520
114.	Muenke, zespół Muenkego	250
115.	Mukowiscydoza - analiza sekwencji kodującej genu CFTR	2995
116.	Mukowiscydoza – badanie 254 mutacji w genie CFTR za pomocą mikromacierzy	760
117.	Mukowiscydoza (19 mutacji)	595
118.	Mukowiscydoza (36 mutacji)	950
119.	Mukowiscydoza (badanie nosicielstwa znanej mutacji)	170
120.	Nadnercza, wrodzona hypoplazja nadnerczy	640
121.	Nerwiakowłókniakowość typu 1 (NF1), choroba von Recklinghausena – gen NF1 – badanie dużych delecji i duplikacji w obrębie genu techniką MLPA (10% przypadków NF1, 30% przypadków NF1 z opóźnieniem rozwoju)	670
122.	Nerwiakowłókniakowość typu 2 (NF2)- MLPA	670
123.	Niedobór alfa1-antytrypsyny	760
124.	Niedobór mięśniowej deaminazy AMP (AMPD1): 34C>T; ekson 2 (Q12X)	460
125.	Niepełnosprawność intelektualna, opóźnienie rozwoju - badanie genu ARX (sekw. genu)	1495
126.	Niepełnosprawność intelektualna, opóźnienie rozwoju - badanie genu ARX (dup24)	460
127.	Nijmegen zespół	250
128.	Noonan , zespół Noonan	1195
129.	Norrie , choroba Norrie'go	395
130.	Obojnactwo rzekome żeńskie (niedobór aromatazy)	270
131.	Oporność na zakażenie wirusem HIV-1	395
132.	Pachydermoperiostosis (zespół Touraine-Solente-Gole'a)	995
133.	Paznokież-rzepka, zespół paznokież-rzepka	995
134.	Pfeiffer , zespół Pfeiffera (FGFR2)	395
135.	Pfeiffer , zespół Pfeiffera (FGFR1)	250
136.	Podatność na infekcje	495
137.	Polidaktylia trójpaliczкового kciuka (typ 2 polidaktylii przedosiowej)	560
138.	Porfiria skórna późna	995
139.	Prader-Willi, zespół PWS (test metylacji DNA, badanie disomii jednorodzielskiej - analiza locus SNRPN)	280
140.	Predyspozycje do osiągnięć sportowych	250
141.	Pseudoachondroplazja	760

142.	Rdzeniowy zanik mięśni SMA – nosicielstwo heterozygotycznej delekcji w obrębie genu SMN1	530
143.	Rdzeniowy zanik mięśni SMA (badanie homozygotycznej delekcji eksonu 7 i 8)	450
144.	Rett, zespół Retta (badanie sekwencji kodującej genu MECP2)	1495
145.	Robinow, zespół Robinowa	1550
146.	Rodzinna migrena z paraplegiczno-porażna typu 2	850
147.	Rodzinna polipowatość jelita grubego- recesywna	350
148.	Rozszczep dłoni i stóp	695
149.	Rozszczep dłoni i/lub stóp (cały gen)	1790
150.	Rozszczep dłoni i/lub stóp (E5-8,13,14)	880
151.	Rozszczep dłoni i/lub stóp – autosomalny recesywny	760
152.	Saethre-Chatzen, zespół Saethre-Chatzena (FGFR3)	250
153.	Saethre-Chatzen, zespół Saethre-Chatzena (TWIST)	395
154.	Siatkówek retinoblastoma	690
155.	Smith-Lemli-Opitz, zespół Smitha, Lemlego i Opitza (4 najczęstsze mutacje)	410
156.	Smith-Lemli-Opitz, zespół Smitha, Lemlego i Opitza (cały gen)	995
157.	Spastyczna paraplegia dziedziczna typu 17	1095
158.	Stargardt, choroba Stargarda i dno żółto plamiste (młodzieńcze zwyrodnienie plamki)	1785
159.	Syndaktylia typu III	510
160.	Syndaktylia typu V	580
161.	Synpolidaktylia (syndaktylia typu II)	570
162.	Talasemia beta	995
163.	Telomery (badanie regionów subtelomerowych) test MLPA	690
164.	Tetraamelia	695
165.	Tętniak aorty, rozwarstwienie aorty piersiowej i tętniak rozwarstwiający aorty piersiowej	1990
166.	Townes-Brocks, zespół Townesa-Brocksa (mutacja R276X)	270
167.	Trombofilia - dodatkowe badanie mutacji w genie MTHFR	420
168.	Trombofilia , (badanie genów FV oraz protrombiny)	510
169.	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki	560
170.	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki	795
171.	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (PRSS1)	795
172.	Trzustka, przewlekłe rodzinne zapalenie trzustki, ostre nawracające zapalenie trzustki (SPINK)	560
173.	Usher, zespół Ushera – badanie 429 mutacji w 8 genach	1990
174.	Wilson, choroba Wilsona (zwyrodnienie wątrobowo-soczewkowe)	270
175.	Wrodzona stacjonarna ślepotą nocną (CSNB) – badanie 126 mutacji w 9 genach	1990
176.	Wrodzony przerost nadnerczy	w oprac
177.	Zaburzenia przewodnictwa przedsionkowo-komorowego z wadą serca (ASD)	670
178.	Zanik czerwienno-zębaty (DRPLA)	w oprac
179.	Zanik nerwów wzrokowych typu Kjera (ADOA) - gen OPA1, badanie MLPA	695
180.	Zespół BOR	1790
181.	Zespół dłoń-stopka-narządy płciowe	660
182.	Zespół hipoplazji lewego serca	550
183.	Zespół Kearns-Sayre (KSS) i postępująca oftalmoplegia zewnętrzna - badanie typowej delekcji mtDNA techniką MLPA	720
184.	Zespół kończynowo-sutkowy (cały gen)	1990
185.	Zespół kończynowo-sutkowy (E5-8,13,14)	950
186.	Zespół łokciowo-sutkowy	1295

187.	Zespół mnogich kościorostów, symfalangizm (GDF5)	670
188.	Zespół mnogich kościorostów, symfalangizm (geny GDF5, NOG)	1195
189.	Zespół mnogich kościorostów, symfalangizm (NOG)	550
190.	Zespół oczno-zębowo-palcowy (zespół oczno-zębowo-kostny)	550
191.	Zespół TAR (trombocytopenia – brak kości promieniowej)	780
192.	Zespół wydłużonego QT: KCNQ1 sekwencja kodująca genu	1750
193.	Zespół wydłużonego QT: HERG (KCNH2) sekwencja kodująca genu	1290
194.	Zesztywniające zapalenie stawów kręgosłupa ZZSK	180
195.	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki dziedziczone autosomalnie dominująco (ADRP) – badanie 385 mutacji w 16 genach	1890
196.	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki dziedziczone autosomalnie recesywnie (ARRP) – badanie 585 mutacji w 18 genach	1990
197.	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki z neuropatią i ataksją (NARP) – badanie genu MTATP6 (mtDNA)	1090
198.	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - polimorfizm ARMS2	410
199.	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - polimorfizm C2	410
200.	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - polimorfizm CFB	295
201.	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD) - polimorfizm CFH	295
202.	Zwyrodnienie plamki żółtej związane z wiekiem (AMD)	1395
203.	Zwyrodnienie siatkówki	695
204.	Żyłna choroba zakrzepowo-zatorowa - badanie czynnika V Leiden, genu F2 (G20210A), mutacje w genie MTHFR	650