

## OFERTA BADAŃ GENETYCZNYCH

Obowiązuje od stycznia 2014

### NEUROLOGIA

Załącznik nr 2

Kod badania	Jednostka chorobowa	Opis do badań	Materiał do badań	Cena	Czas realizacji
NEU-01	<b>Choroba Alzheimerera</b>	Badanie mutacji w eksonach 5-8 i 12 genu PSEN1	Krew	690,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-02	<b>Choroba Alzheimerera</b>	Badanie mutacji w regionie kodującym genu PSEN1 (eksony 3-12)	Krew	1250,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-03	<b>Choroba Alzheimerera</b>	Badanie mutacji w eksonach 16 i 17 genu APP	Krew	435,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-04	<b>Choroba Alzheimerera</b>	Identyfikacja wariantu ApoE4	Krew	400,00 zł	Do 3 tygodni

NEU-05	<b>Choroba Huntingtona (pląsawica)</b>	Analiza ekspansji powtórzeń CAG w genie HD	Krew	380,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-06	<b>Adrenoleukodystrofia</b>	Analiza mutacji we wszystkich eksonach kodujących (eksony 1-10) genu ABCD1	Krew	1725,00 zł	Do 4 tygodni
NEU-07	<b>Zespół Angelmana</b>	Test metylacji z analiza delecji w regionie 15q11-q13 - I etap diagnostyki	Krew	550,00 zł	Do 4 tygodni
NEU-08	<b>Zespół Angelmana</b>	Badanie mutacji w eksonach 7, 8, 9a, 9b, 10,11,12,13,14,15 i 16 genu UBE3A - II etap diagnostyki	Krew	1000,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-09	<b>Moczówka prosta centralna</b>	Analiza mutacji w genie AVP	Krew	625,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-10	<b>Dystrofia kończynowo-obrzeczowa typ 2A (LGMD2A)</b>	Analiza mutacji c.550delA i R490Q w genie CAPN3	Krew	400,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-11	<b>Drżenie samoistne</b>	Analiza mutacji S9G w genie DRD3	Krew	300,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-12	<b>Choroba Krabbe</b>	Analiza rozległej delecji IVS10del30kb - I etap diagnostyki	Krew	300,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-13	<b>Choroba Krabbe</b>	Analiza eksonów 1-9 genu GALC - II etap diagnostyki	Krew	1625,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-14	<b>Choroba Krabbe</b>	Analiza eksonów 10-18 genu GALC - III etap diagnostyki	Krew	1625,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-15	<b>Wrodzona neuropatia czuciowa i ruchowa</b>	Analiza najczęstszych mutacji (K141N i K141E) w genie HSPB8	Krew	375,00 zł	Do 2 tygodni

NEU-16	<b>Mózgowa arteriopatia z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią – CADASIL</b>	Analiza mutacji w eksonie 4 genu NOTCH3- I etap diagnostyki	Krew	375,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-17	<b>Mózgowa arteriopatia z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią – CADASIL</b>	Analiza mutacji w eksonach 2, 3, 5, 6 i 11 genu NOTCH3 – II etap diagnostyki	Krew	940,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-18	<b>Wada cewy nerwowej</b>	Analiza mutacji mutacji 677C>T (p.A222) i 1298A>C (p.E429A) w genie MTHFR	Krew	250,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-19	<b>Zespół Prader-Willi</b>	Test metylacji wraz z analizą delecji w regionie 15q11-q13	Krew	650,00 zł	Do 4 tygodni
NEU-20	<b>Zespół Retta</b>	Analiza mutacji w eksonach 3 i 4 genu MECP2 - I etap diagnostyki	Krew	500,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-21	<b>Rdzeniowy zanik mięśni</b>	Analiza delecji eksonu 7 genu SMN1 - weryfikacja klinicznego rozpoznania choroby	Krew	310,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-22	<b>Rdzeniowy zanik mięśni</b>	Analiza delecji eksonu 7 genu SMN1 - badanie nosicielstwa	Krew	450,00 zł	Do 5 tygodni
NEU-23	<b>Choroba Niemann-Picka typ A i B</b>	Analiza regionu kodującego genu SMPD1	Krew	1100,00 zł	Do 4 tygodni
NEU-24	<b>Dystrofia mięśniowa obręczowokończynowa (LGMD) typ 1A</b>	Analiza najczęstszych mutacji w genie TTID	Krew	440,00 zł	Do 4 tygodni

NEU-25	<b>Choroba Canavan</b>	Identyfikacja mutacji p.Glu285Ala, p.Tyr231X, p.Ala305Glu oraz innych rzadkich mutacji w eksonach 5 i 6 genu ASPA	Krew	400,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-26	<b>Zespół Lowe, zespół oczno-mózgowo-nerkowy</b>	Badanie mutacji w eksonie 15 genu OCRL	Krew	350,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-27	<b>Zespół łamliwego chromosomu X</b>	Badanie przesiewowe w celu wykrycia ekspansji powtórzeń (CGG)n w genie FMR1	Krew	230,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-28	<b>Zespół łamliwego chromosomu X</b>	Badanie premutacji i mutacji dynamicznej z zastosowaniem hybrydyzacji genomowej	Krew	850,00 zł	Do 5 tygodni
NEU-29	<b>Zespół łamliwego chromosomu X</b>	Badanie przesiewowe z określeniem liczby powtórzeń (CGG) w genie FMR1 (szczególnie zalecane dla osób płci żeńskiej)	Krew	250,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-30	<b>Zespół Mowata-Wilsona</b>	Badanie genu ZEB2 (inne nazwy: ZFHx1B; SIP-1): identyfikacja najczęstszej mutacji p.Arg695X - I etap procedury diagnostycznej	Krew	375,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-31	<b>Zespół Mowata-Wilsona</b>	Badanie genu ZEB2 (inne nazwy: ZFHx1B; SIP-1): analiza pozostałych fragmentów regionu kodującego (8 eksonów) - II etap procedury	Krew	1410,00 zł	Do 3 tygodni

diagnostycznej					
NEU-32	<b>Zespół Mohra-Tranebjarga</b>	Analiza regionu kodującego genu TIMM8A	Krew	500,00 zł	Do 2 tygodni
NEU-33	<b>Stwardnienie zanikowe boczne (SLA)</b>	Analiza regionu kodującego genu SOD1	Krew	900,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-34	<b>Stwardnienie guzowate</b>	Analiza wybranych eksonów genu TSC 2 (eksony 16, 29, 32, 33, 35, 36, 37, 38, 39, 40)	Krew	1900,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-35	<b>Dysonia torsyjna</b>	Analiza mutacji w eksonie 5 genu TOR1A z uwzględnieniem identyfikacji najczęstszej mutacji c.907_909 del GAG	Krew	300,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-36	<b>Zespół Pitt- Hopkins</b>	Analiza wybranych regionów genu TCF4 – I etap diagnostyki	Krew	900,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-37	<b>Dysonia Legawy, DOPA -wrażliwa</b>	Analiza wybranych regionów genu GCH1 ( eksony 1, 4, 5, 6)	Krew	750,00 zł	Do 3 tygodni
NEU-38	<b>Neurofibromatoza typu I (choroba von Recklinghausena)</b>	Badanie sekwencji genu NF1. Badanie wykrywa około 80 – 90% wszystkich znanych mutacji w genie NF1 – badanie etapowe, cena obejmuje analize jednego etapu badania NF1( ok. 10 eksonów w każdym etapie)	Krew	900,00 zł	Do uzgodnienia
NEU-39	<b>Neurofibromatoza typu II (zespół MISME)</b>	Badanie fragmentu regionu kodującego genu NF2 (eksony 1 – 15)	Krew	2600,00 zł	Do 4 tygodni