**Oferta Pracowni Genomiki Klinicznej i Diagnostyki Genetycznej USK**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Badania wykonywane w technologii NGS – WES** | | | | | | | **CENA NETTO\*** |
| **L.p.** | **Skrót** | **Nazwa badania** | | | | |  |
| 1 | WES1 | Sekwencjonowanie całoeksomowe (WES), bez analizy danych - szybka diagnostyka: 21 dni | | | | | 4700,00 zł |
| 2 | WES2 | Sekwencjonowanie całoeksomowe (WES), bez analizy danych - rutynowa diagnostyka: 3 miesiące | | | | | 1573,00 zł |
| **Badania wykonywane w technologii NGS – testy panelowe** | | | | | | |  |
| **L.p.** | **Skrót** | **Nazwa badania** | | | | **Jednostka chorobowa / Wskazanie do badania** |  |
| 3 | HIPERCHOL/NGS | Hipercholesterolemia rodzinna - panel NGS 8 genów: ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9 | | | | Hipercholesterolemia rodzinna | 1300,00 zł |
| **Testy real-time PCR** | | | | | | |  |
| **L.p.** | **Skrót** | **Nazwa badania** | **Wskazanie do badania** | | | **Zakres badania** |  |
| 4 | AZF PCR | Niepłodność męska - analiza regionu AZF techniką PCR | Niepłodność męska | | | SY14; ZFY; SY84 (AZF-a); SY86 (AZF-a); SY127 (AZF-b); SY134 (AZF-b); SY254 (AZF-c/DAZ); SY255 (AZF-c/DAZ) | 203,00 zł |
| 5 | SRY PCR | Niepłodność męska - analiza genu SRY techniką PCR | Niepłodność męska | | | SRY Y11.3 | 134,00 zł |
| 6 | HFE PCR | Hemochromatoza - analiza genu HFE techniką PCR | Hemochromatoza | | | mutacje C282Y, H63D, S65C w genie *HFE* | 196,00 zł |
| 7 | APOE PCR | Analiza genu APOE techniką PCR | Czynnik ryzyka artherosclerosis; choroba Alzheimera, hiperlipoproteinemia typu III; ryzyko zawału m. sercowego | | | mutacje C112R, R158C w genie *APOE* | 184,00 zł |
| 8 | PAI1 PCR | Analiza zmian w obrębie wariantu 4G/5G genu PAI1 techniką PCR | Podwyższony poziom inhibitora aktywatora plazminogenu-1; zakrzepica; choroby układu sercowo-naczyniowego; nawracające poronienia; niepłodność | | | analiza zmian w obrębie wariantu 4G/5G genu *PAI1* | 142,00 zł |
| 9 | LAKTOZA PCR | Nietolerancja laktozy - polimorfizmy genu LCT (13910T, 22018A) wykrywane techniką PCR | Nietolerancja laktozy | | | polimorfimy 13910T, 22018A genu *LCT* | 179,00 zł |
| 10 | A1AT PCR | Niedobór alfa-1 antytrypsyny - polimorfizmy genu A1AT (PI\*S, PI\*Z) wykrywane techniką PCR | Niedobór alfa-1 antytrypsyny; POChP (przewlekła obturacyjna choroba płuc); rozedma; choroby wątroby | | | polimorfizmy PI\*S, PI\*Z genu *A1AT* | 203,00 zł |
| **Hybrydyzacyjne testy paskowe** | | | | | | |  |
| **L.p.** | **Skrót** | **Nazwa badania** | | **Wskazanie do badania** | **Szczegółowy zakres badania** | |  |
| 11 | CELIAKIA | Celiakia - hybrydyzacyjny test paskowy (gen HLA) | | Celiakia | HLA - DQ2 cis (DQA1\*05 - DQB1\*02 - DRB1\*03); HLA - DQ2 trans (DQA1\*05 - DQB1\*0301 - DRB1\*11/DRB1\*12; DQA1\*02 - DQB1\*02 - DRB1\*07); HLA - DQ8 (DQA1\*03 - DQB1\*0302 - DRB1\*04) | | 291,00 zł |
| 12 | TROMBOFILIA | Hybrydyzacyjny test paskowy (mutacja G1691A czynnika V; mutacja G20210A protrombiny i polimorfizm C677T reduktazy metylenotetrahydrofolianowej) | | Ryzyko zakrzepicy żył głębokich; trombofilia; nawracające poronienia; niepłodność | mutacja G1691A w genie *FV*; mutacja G20210A w genie *PTB* i polimorfizm C677T genu *MTHFR* | | 274,00 zł |

\*cena nie obejmuje kosztu procedury pobrania krwi