


<i>Badany Gen</i>	Literatura OMIM™ Gen	Jednostka chorobowa 	Literatura OMIM™ Jednostka chorobowa	Oznaczenie testu	Opis/cel badania	Zakres analizy	Materiał biologiczny	Czas analizy [dni roboczych]
<b>APOB</b>	107730	<b>HIPERCHOLESTEROLEMIA RODZINNA /RODZINNY DFEKT APOLIPOPROTEINY B-100</b>	144010	<b>HCR-APOB</b> <i>Analiza 2-4 kodonów</i>	Wykrycie charakterystycznych mutacji genu <i>APOB</i> warunkujących występowanie <b>hipercholesterolemii rodzinnej.</b>	Analiza mutacji w czterech kodonach: <b>R3527Q (R3500Q), R3480W, R3531C, H3543Y.</b>	Wymaz z jamy ustnej	<b>5</b>
				<b>HCR-2G</b> <i>Analiza 12-18 kodonów LDLR oraz 2-4 kodonów APOB</i> <b>Test zalecany!</b>	Wykrycie charakterystycznych mutacji genu <i>LDLR</i> oraz charakterystycznych mutacji genu <i>APOB</i> warunkujących występowanie <b>hipercholesterolemii rodzinnej oraz predyspozycji do chorób sercowo-naczyniowych.</b>	Analiza genetyczna do 30 najczęściej występujących zmian/ mutacji w 18 podstawowych kodonach genu <i>LDLR</i> , akceptorowego miejsca splicingowego <i>LDLR</i> oraz analiza mutacji do 4-ch kodonów <i>APOB</i> . <b>Badanie unikatowe na rynku.</b>	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>

<b>APOE</b>	107741	<b>CHOROBA ALZHEIMERA</b>  <b>HIPERLIPOPROTEINEMIA RODZINNA TYPU III</b>	104310  104310	<b>APOE</b>  <i>Kodony: 112, 158 145</i>	Wykrycie charakterystycznych alleli warunkujących występowanie choroby Alzheimera oraz hiperlipoproteinemii III typu.	Analiza 3 zmian typu SNP w podwójnym systemie kontroli pewności wyniku (PCR-SNP). Badanie umożliwia wykrycie jednej z 3 głównych form alleli w stanie homo i heterozygotycznym oraz wykrycie dodatkowej mutacji w kodonie <b>145 APOE</b> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>5</b>
<b>AR</b>	313700	<b>OPUSZKOWO_ RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI SBMA (ZESPÓŁ KENNEDY'EGO)</b>	313200	<b>AR</b>	Wykrycie mutacji w genie AR polegającej na zwiększonej liczbie powtórzeń CAG.	Analiza powtórzeń sekwencji CAG w genie AR.	Krew obwodowa	<b>25</b>
<b>ATP7B</b>	606882	<b>WILSONA CHOROBA</b>	277900	<b>ATP7B</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>ATP7B</i> .	Analiza dwóch najczęstszych mutacji w genie <i>ATP7B</i> .	Krew obwodowa	<b>25</b>

<b>ATX1</b> ( <i>ATAXIN 1</i> , <i>OPCA1</i> , <i>SCA1</i> )	601556	<b>ATAKSJE RDZENIOWO- MÓZDŹKOWE SCA1</b>	164400	<b>SCA1</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>
		<b>ATAKSJE RDZENIOWO- MÓZDŹKOWE SCA6</b>	183086	<b>SCA6</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>
<b>ATX2</b> ( <i>ATAXIN 2</i> )	601517	<b>ATAKSJE RDZENIOWO- MÓZDŹKOWE SCA2</b>	183090	<b>SCA2</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>
<b>ATX3</b> ( <i>ATAXIN 3</i> )	607047	<b>ATAKSJE RDZENIOWO- MÓZDŹKOWE (MACHADO-JOSEPH'A CHOROBA)</b>	109150	<b>SCA3</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG  .	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>
		<b>ATAKSJE RDZENIOWO- MÓZDŹKOWE SCA6</b>	183086	<b>SCA6</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>

<b>ATXN7</b>	607640	<b>ATAKSJE RDZENIOWO- MÓZDŻKOWE SCA7</b>	164500	<b>SCA7</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>
<b>BRCA1</b>	113705	<b>HTGR Badanie</b>		<b>HTGR</b>	Wykrycie mutacji w genach <i>BRCA1</i> oraz <i>CHEK1</i> warunkujących zwiększone ryzyko zachorowania na niektóre typy nowotworów.	Analiza mutacji w genie <i>BRCA1</i> : <b>4153delA</b> , <b>5382insC</b> , <b>C61G</b> oraz w genie <i>CHEK1</i> : <b>1100delC</b> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>15</b>
		<b>RAK PIERSI I JAJNKA</b>	114480	<b>BRCA1-3</b> <i>Analiza 3 mutacji</i>	Wykrycie mutacji w genie <i>BRCA1</i> predysponujących do wystąpienia raka piersi bądź zespołu raka sutka i jajnika, raka prostaty	Analiza 5 mutacji w genie <i>BRCA1</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>20</b>
			<b>RAK PROSTATY</b>	176808	<b>BRCA1-5</b> <i>Analiza 5 mutacji</i>	Wykrycie mutacji w genie <i>BRCA1</i> predysponujących do wystąpienia raka piersi bądź zespołu raka sutka i jajnika, raka prostaty	Analiza 5 mutacji w genie <i>BRCA1</i> .	Wymaz z jamy ustnej

<b>BRCA1</b>		<b>RAK PIERSI I JAJNKA</b>		<b>BRCA1/ BRCA2-1</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>BRCA1</i> i <i>BRCA2</i> predysponujących do wystąpienia zespołu raka sutka i jajnika, raka prostaty	Analiza 5 mutacji w genie <i>BRCA1</i> oraz 2 mutacji w genie <i>BRCA2</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>20</b>
		<b>RAK PROSTATY</b>		<b>BRCA1/ BRCA2-2</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>BRCA1</i> i <i>BRCA2</i> predysponujących do wystąpienia zespołu raka sutka i jajnika, raka prostaty	Analiza do 12 mutacji w genie <i>BRCA1</i> oraz do 7 mutacji w genie <i>BRCA2</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>20</b>
<b>BRCA2</b>	600185	<b>RAK PIERSI I JAJNKA RAK PROSTATY</b>	114480 176808	<b>BRCA1/ BRCA2</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>BRCA1</i> i <i>BRCA2</i> predysponujących do wystąpienia zespołu raka sutka i jajnika, raka prostaty	Analiza 5 mutacji w genie <i>BRCA1</i> oraz 2 mutacji w genie <i>BRCA2</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>20</b>

<b>BRCA2</b>				<b>BRCA1/ BRCA2-2</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>BRCA1</i> i <i>BRCA2</i> predysponujących do wystąpienia zespołu raka sutka i jajnika, raka prostaty	Analiza do 12 mutacji w genie <i>BRCA1</i> oraz do 7 mutacji w genie <i>BRCA2</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>20</b>
<b>CCR5</b>	601373	<b>ODPORNOŚĆ NA ZAKAŻENIE WIRUSEM HIV-1</b>  <b>ODPORNOŚĆ NA CHOROBY ASTMATYCZNE, REUMATOIDALNE I STWARDNIENIE ROZSIANE</b>	60423	<b>CCR5</b>	Wykrycie mutacji polegającej na delecji fragmentu genu <i>CCR5</i> , zwiększającej odporność na wnikanie wirusa HIV do komórek limfocytów.	Analiza delecji fragmentu genu metodą podwójnej selekcji (PCR-SNP).	Wymaz z jamy ustnej	<b>5</b>
<b>CDKN2A</b> <i>inhibitor cyklino zależnej kinazy 2A</i>	600160	<b>CZERNIAK ZŁOŚLIWY Z RAKIEM TRZUSTKI</b>	606719	<b>CDKN2A-2</b> <i>Analiza 2 mutacji</i>	Wykrycie podstawowych mutacji predysponujących do czerniaka rodzinnego z rakiem trzustki.	Analiza genetyczna dwóch podstawowych mutacji w genie inhibitora cyklino zależnej kinazy 2A ( <i>CDKN2A</i> ).	Wymaz z jamy ustnej.	<b>10</b>

<b>CDKN2A</b>				<b>CDKN2A</b> <i>Analiza 4-6 mutacji</i>	Wykrycie mutacji predysponujących do czerniaka rodzinnego z rakiem trzustki.	Analiza genetyczna dwóch podstawowych oraz dodatkowych mutacji w genie inhibitora cyklicznej kinazy 2A ( <i>CDKN2A</i> ).	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>
<b>CFTR</b>	602421	<b>MUKOWISCYDOZA</b>	219700	<b>CFTR</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>CFTR</i> .	Analiza 19 mutacji w genie <i>CFTR</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>20</b>
<b>CHECK1</b>	603078	<b>HTGR Badanie</b>		<b>HTGR</b>	Wykrycie mutacji w genach <i>BRCA1</i> oraz <i>CHEK1</i> warunkujących zwiększone ryzyko zachorowania na niektóre typy nowotworów.	Analiza mutacji w genie <i>BRCA1</i> : <b>4153delA</b> , <b>5382insC</b> , <b>C61G</b> oraz w genie <i>CHECK1</i> : <b>1100delC</b> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>15</b>
<b>CHRNA3</b>	118503	<b>RAK PŁUC PREDYSPOZYCJE DZIEDZICZNE</b>	608935	<b>RP-CHRNA35</b> <i>Już wkrótce!</i>	Wykrycie mutacji predysponujących do wystąpienia raka płuc.	Analiza sekwencyjna <i>CHRNA3</i> oraz <i>CHRNA5</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>15</b>

<b>CHRNA3</b>			612052	<b>RP-5G</b> Już wkrótce!	Kompleksowa analiza genetyczna polimorfizmu SNP w genach <i>GSTPI</i> , <i>GSTM1</i> , <i>ELA2</i> , <i>CHRNA3</i> , <i>CHRNA5</i> predysponujących do wystąpienia raka płuc.	Analiza wszystkich 5 genów <i>GSTPI</i> , <i>GSTM1</i> , <i>ELA2</i> , <i>CHRNA3</i> oraz <i>CHRNA5</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>15</b>
<b>CHRNA5</b>	118505	<b>RAK PŁUC</b> PREDYSPOZYCJE DZIEDZICZNE	608935	<b>RP-CHRNA35</b> Już wkrótce!	Wykrycie mutacji predysponujących do wystąpienia raka płuc.	Analiza sekwencyjna <i>CHRNA3</i> oraz <i>CHRNA5</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>15</b>
			612052	<b>RP-5G</b> Już wkrótce!	Kompleksowa analiza genetyczna polimorfizmu SNP w genach <i>GSTPI</i> , <i>GSTM1</i> , <i>ELA2</i> , <i>CHRNA3</i> , <i>CHRNA5</i> predysponujących do wystąpienia raka płuc.	Analiza wszystkich 5 genów <i>GSTPI</i> , <i>GSTM1</i> , <i>ELA2</i> , <i>CHRNA3</i> oraz <i>CHRNA5</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>15</b>
<b>DMD</b>	300377	<b>DYSTROFIA</b> <b>MIĘŚNIOWA</b> <b>DUCHENNE'A/</b> <b>BECKERA</b>	310200	<b>DMD</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>DMD</i> prowadzących do wystąpienia dystrofii mięśniowej.	Analiza najczęstszych mutacji w genie <i>DMD</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>25</b>

<b>DRPLA</b>	607462	<b>ATAKSJE RDZENIOWO- MÓZDŻKOWE SCA6</b>	183086	<b>SCA6</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>
<b>ELA2</b>	130130	<b>RAK PŁUC PREDYSPOZYCJE DZIEDZICZNE</b>	211980	<b>RP-3G</b>	Wykrycie mutacji predysponujących do wystąpienia raka płuc.	Analiza SNP do 12 kodonów genów <i>GSTP1</i> , <i>GSTM1</i> oraz <i>ELA2</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>
			612052	<b>RP-5G</b>	Kompleksowa analiza genetyczna polimorfizmu SNP w genach <i>GSTPI</i> , <i>GSTM1</i> , <i>ELA2</i> , <i>CHRNA3</i> , <i>CHRNA5</i> predysponujących do wystąpienia raka płuc.	Analiza wszystkich 5 genów <i>GSTPI</i> , <i>GSTM1</i> , <i>ELA2</i> , <i>CHRNA3</i> oraz <i>CHRNA5</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>15</b>
<b>F5</b>	227400	<b>ZAKRZEPICA (TROMBOFILIA)</b>	227400	<b>V Leiden</b>	Wykrycie mutacji genu <i>F5</i> typu Leiden czynnika V krzepnięcia krwi.	Analiza mutacji polegającej na zastąpieniu argininy przez glutaminę w pozycji 506 łańcucha ciężkiego.	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>
<b>F8</b>	306700	<b>HEMOFILIA A</b>	306700	<b>F8- WG</b> <i>cały gen</i>	Wykrycie mutacji genu <i>F8</i> kodującego czynnik VIII krzepnięcia krwi odpowiedzialnych za	Analiza sekwencji całego genu.	Krew obwodowa	<b>3mc</b>

<b>F8</b>					wystąpienie choroby lub jej nosicielstwo.			
				<b>F8- 22</b> <i>intron 22</i>	Wykrycie mutacji genu <i>F8</i> kodującego czynnik VIII krzepnięcia krwi odpowiedzialnych za wystąpienie choroby lub jej nosicielstwo.	Analiza mutacji w intronie 22.	Krew obwodowa	<b>3mc</b>
<b>F9</b>	306900	<b>HEMOFILIA B</b>	306900	<b>F9</b>	Wykrycie mutacji genu <i>F9</i> kodującego czynnik IX krzepnięcia krwi odpowiedzialnych za wystąpienie choroby lub jej nosicielstwo.	Analiza mutacji genu <i>F9</i> .	Krew obwodowa	<b>3mc</b>
<b>GM2A</b>	272750	<b>TAY- SACHSA CHOROBA WARIANT AB</b>	272750	<b>GM2A</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>GM2A</i> .	Analiza mutacji genu <i>GM2A</i> .	Krew obwodowa	<b>4mc</b>
<b>GSTM1</b>	138350	<b>RAK PŁUC PREDYSPOZYCJE DZIEDZICZNE</b>	182280	<b>RP- 2G</b>	Wykrycie podstawowych mutacji predysponujących do wystąpienia raka płuc.	Analiza SNP do 8 kodonów genów <i>GSTP1</i> oraz <i>GSTM1</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>

<b>GSTM1</b>			211980	<b>RP-3G</b>	Wykrycie mutacji predysponujących do wystąpienia raka płuc.	Analiza SNP do 12 kodonów genów <i>GSTP1</i> , <i>GSTM1</i> oraz <i>ELA2</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>
			612052	<b>RP-5G</b>	Kompleksowa analiza genetyczna polimorfizmu SNP w genach <i>GSTP1</i> , <i>GSTM1</i> , <i>ELA2</i> , <i>CHRNA3</i> , <i>CHRNA5</i> predysponujących do wystąpienia raka płuc.	Analiza wszystkich 5 genów <i>GSTP1</i> , <i>GSTM1</i> , <i>ELA2</i> , <i>CHRNA3</i> oraz <i>CHRNA5</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>15</b>
<b>GSTP1</b>	134660	<b>RAK PŁUC PREDYSPOZYCJE DZIEDZICZNE</b>	182280	<b>RP- 2G</b>	Wykrycie podstawowych mutacji predysponujących do wystąpienia raka płuc.	Analiza SNP do 8 kodonów genów <i>GSTP1</i> oraz <i>GSTM1</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>
			211980	<b>RP-3G</b>	Wykrycie mutacji predysponujących do wystąpienia raka płuc.	Analiza SNP do 12 kodonów genów <i>GSTP1</i> , <i>GSTM1</i> oraz <i>ELA2</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>
<b>GSTP1</b>		<b>RAK PŁUC PREDYSPOZYCJE DZIEDZICZNE</b>	612052	<b>RP-5G</b>	Kompleksowa analiza genetyczna polimorfizmu SNP w genach <i>GSTP1</i> , <i>GSTM1</i> , <i>ELA2</i> , <i>CHRNA3</i> , <i>CHRNA5</i> predysponujących do	Analiza wszystkich 5 genów <i>GSTP1</i> , <i>GSTM1</i> , <i>ELA2</i> , <i>CHRNA3</i> oraz <i>CHRNA5</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>15</b>

					wystąpienia raka płuc.			
<b>HBB</b>	141900	<b>ANEMIA SIERPOWATA</b>	603903	<b>HBB</b>	Wykrycie mutacji w genie kodującym białko $\beta$ -globinę.	Analiza najczęstszej mutacji w genie <i>HBB</i> .	Krew obwodowa	<b>2mc</b>
<b>HEXA</b>	606869	<b>TAY-SACHSA CHOROBA</b>	272800	<b>HEXA- WG</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>HEXA</i> .	Analiza sekwencyjna całego genu.	Krew obwodowa	<b>4mc</b>
				<b>HEXA-3</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>HEXA</i> .	Analiza 3 mutacji: <i>1277insTATC, IVS12+1G-C, G269S.</i>	Krew obwodowa	<b>4mc</b>
<b>HFE</b>	235200	<b>HEMOCHROMATOZA DZIEDZICZNA (HETEROCHROMATOZA TYP I)</b>	235200	<b>HFE</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>HFE</i> odpowiedzialnych za heterochromatozę.	Analiza mutacji w kodonach: <i>C282Y, H63D.</i>	Wymaz z jamy ustnej	<b>20</b>
<b>IDS</b>	309900	<b>CHOROBA HUNTERA (MUKOPOLISACHARYD OZA TYP II)</b>	309900	<b>IDS</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>IDS</i> warunkującej chorobę Huntera.	Analiza najczęstszych mutacji w genie <i>IDS</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>25</b>
<b>IT 15</b>	143100	<b>HUNTINGTONA CHOROBA</b>	143100	<b>IT15</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>IT 15</i> .	Analiza sekwencyjna genu <i>IT15</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>25</b>
<b>KRAS</b>	190070	<b>RAK ŻOŁĄDKA</b>	190070	<b>KRAS</b>	Wykrycie mutacji genu <i>KRAS</i> .	Analiza sekwencyjna całego genu.	Krew obwodowa	<b>2mc</b>

<b>LDLR</b>	606945	<b>HIPERCHOLESTERO- -LEMIA RODZINNA</b>	144010	<b>HCR-LDLR</b> <i>Analiza 12-18 kodonów</i> <b>Badanie unikatowe na rynku!</b>	Wykrycie charakterystycznych mutacji genu <i>LDLR</i> warunkujących występowanie <b>hipercholesterolemii rodzinnej oraz predyspozycji do chorób sercowo-naczyniowych.</b>	Analiza genetyczna do 30 najczęściej występujących zmian/mutacji w 18 podstawowych kodonach genu <i>LDLR</i> oraz akceptorowego miejsca splicingowego.	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>
				<b>HCR-LDLR-sek</b> <i>Analiza wszystkich kodonów badanych eksonów</i>	Wykrycie charakterystycznych mutacji genu <i>LDLR</i> warunkujących występowanie <b>hipercholesterolemii rodzinnej oraz predyspozycji do chorób sercowo-naczyniowych.</b>	Analiza sekwencyjna 16 eksonów genu <i>LDLR</i> – badanie wszystkich kodonów sekwencji genu <i>LDLR</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>15</b>
				<b>HCR-2G</b> <i>Analiza 12-18 kodonów LDLR oraz 2-4 kodonów</i>	Wykrycie charakterystycznych mutacji genu <i>LDLR</i> oraz charakterystycznych mutacji genu <i>APOB</i> warunkujących	Analiza genetyczna do 30 najczęściej występujących zmian/ mutacji w 18 podstawowych kodonach genu <i>LDLR</i> , akceptorowego miejsca splicingowego <i>LDLR</i> oraz	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>
		<b>HIPERCHOLESTERO- -LEMIA RODZINNA</b>						

<b>LDLR</b>				<i>APOB</i> <b>Test zalecany!</b>	występowanie <b>hipercholesterolemii rodzinnej oraz predyspozycji do chorób sercowo-naczyniowych.</b>	analiza mutacji do czterech kodonów <i>APOB</i> . Badanie unikatowe na rynku.		
<b>MC1R</b> <i>Receptor typu pierwszego dla melanokortyny</i>	155555	<b>CZERNIAK ZŁOŚLIWY</b> ZALEŻNY OD PROMIENIOWANIA UV	155600	<b>MC1R-RHC</b> <i>Analiza 3 mutacji</i>	Wykrycie wariantów genu (alleli) warunkujących podstawowy genotyp RHC, który predysponuje do wystąpienia zależnego od promieniowania UV raka skóry.	Analiza genetyczna trzech podstawowych zmian (polimorfizmów/mutacji) w genie receptora typu pierwszego dla melanokortyny ( <i>MC1R</i> ).	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>
<b>MC1R</b> <i>Receptor typu pierwszego dla melanokortyny</i>		<b>CZERNIAK ZŁOŚLIWY</b> ZALEŻNY OD PROMIENIOWANIA UV		<b>MC1R</b> <i>Analiza 11-15 mutacji</i>	Wykrycie wariantów genu (alleli) warunkujących podstawowy genotyp. RHC oraz mutacji podnoszących dodatkowo ryzyko wystąpienia zależnego od promieniowania UV	Analiza genetyczna trzech podstawowych oraz kilkunastu dodatkowych zmian (polimorfizmów/mutacji) w genie receptora typu pierwszego dla melanokortyny ( <i>MC1R</i> ).	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>

<b>MC1R</b>					raka skóry.			
				<b>MC1R+ CDKN2A</b> <i>Analiza 15-21 mutacji</i>  <i>Test zalecany</i>	Kompleksowa analiza genetyczna polimorfizmu SNP (mutacji) w genach <i>MC1R</i> oraz <i>CDKN2A</i> , predysponujących do wystąpienia zależnego od promieniowania UV oraz rodzinnego czerniaka.	Test zawiera badanie wszystkich wymienionych powyżej mutacji.	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>
<b>MC4R</b>	155541	<b>OTYŁOŚĆ DZIEDZICZNA</b>	601665	<b>MC4R</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>MC4R</i> .	Analiza sekwencji całego genu <i>MC4R</i> .	Krew obwodowa	<b>2mc</b>
<b>MLH1</b>	120436	<b>RAK JELITA GRUBEGO DZIEDZICZNY NIE ZWIĄZANY Z POLIPOWATOŚCIĄ TYP 1 ZESPÓŁ LYNCHA</b>	114500	<b>MLH1- TYP1</b>	Wykrycie mutacji genu <i>MLH1</i> predysponujących do zachorowania na dziedzicznego raka jelita grubego.	Analiza sekwencji całego genu.	Krew obwodowa	<b>2mc</b>

<b>MLH1</b>								
				<b>MLH1/MSH2/ MSH6-TYP1</b>	Wykrycie mutacji genów <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> i <i>MSH6</i> predysponujących do zachorowania na dziedzicznego raka jelita grubego.	Analiza sekwencji genów <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> i <i>MSH6</i> .	Krew obwodowa	<b>2mc</b>
<b>MSH2</b>	120435	<b>RAK JELITA GRUBEGO DZIEDZICZNY NIE ZWIĄZANY Z POLIPOWATOŚCIĄ TYP 1 ZESPÓŁ LYNCHA</b>	114500	<b>MSH2-TYP1</b>	Wykrycie mutacji genu <i>MLH2</i> predysponujących do zachorowania na dziedzicznego raka jelita grubego.	Analiza sekwencji całego genu.	Krew obwodowa	<b>2mc</b>
				<b>MLH1/MSH2/ MSH6-TYP1</b>	Wykrycie mutacji genów <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> i <i>MSH6</i> predysponujących do zachorowania na dziedzicznego raka jelita grubego.	Analiza sekwencji genów <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> i <i>MSH6</i> .	Krew obwodowa	<b>2mc</b>
<b>MSH6</b>	600678	<b>RAK JELITA GRUBEGO DZIEDZICZNY NIE ZWIĄZANY Z POLIPOWATOŚCIĄ</b>	114500	<b>MSH6-TYP1</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>MSH6</i> predysponujących do zachorowania na dziedzicznego raka	Analiza sekwencji całego genu.	Krew obwodowa	<b>2mc</b>

<b>MSH6</b>		<b>TYP 1 ZESPÓŁ LYNCHA</b>			jelita grubego.			
				<b>MLH1/MSH2/ MSH6-TYP1</b>	Wykrycie mutacji genów <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> i <i>MSH6</i> predysponujących do zachorowania na dziedzicznego raka jelita grubego.	Analiza sekwencji genów <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> i <i>MSH6</i> .	Krew obwodowa	<b>2mc</b>
<b>OPCA1</b> ( <i>ATX1</i> <i>ATAXIN1</i> <i>SCA1</i> )	601556	<b>ATAKSJE RDZENIOWO- MÓZDŻKOWE SCA1</b>	164400	<b>SCA1</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>
<b>OPCA2</b> ( <i>ATX2</i> , <i>ATAXIN2</i> , <i>SCA2</i> )	601517	<b>ATAKSJE RDZENIOWO- MÓZDŻKOWE SCA2</b>	183090	<b>SCA2</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>
<b>PARK2</b> ( <i>PARKIN</i> )	602544	<b>PARKINSONA CHOROBA</b>	600116	<b>PARK</b>	Wykrycie formy genu predysponującej do zwiększonej podatności na wystąpienie choroby.	Analiza mutacji <i>A939G</i> , <i>T1101C</i> .	Wymaz z jamy ustnej– komórki jądrzaste.	<b>20</b>

<b>PPP2R2B</b>	604325	<b>ATAKSJE RDZENIOWO- MÓZDŻKOWE SCA12</b>	604326	<b>SCA12</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>
<b>RB1</b>	180200	<b>SIATKÓWCZAK</b>	180200	<b>RB</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>RB1</i> predysponującej do zachorowania na siatkówczaka.	Analiza mutacji genu <i>RB</i> .	Krew obwodowa	<b>4mc</b>
<b>RET</b>	164761	<b>HIRSCHSPRUNGA CHOROBA</b>	142623	<b>RET-1K6Z</b>	Wykrycie mutacji warunkujących dziedziczną formę raka rdzeniastego tarczycy oraz powiązanego z nim zespołu MEN2A.	Analiza genetyczna trzech najczęściej występujących zmian (mutacji) w kodonie 634 genu <i>RET</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>5</b>
		<b>RAK RDZENIASTY TARCZYCY RODZINNY (FMTC)</b>	155240	<i>Analiza 3 mutacje w kodonie 634</i>				
<b>RET</b>		<b>ZESPÓŁ WIELOGRUCZOLA- KOWATOŚCI WEWNĄTRZWYDZIE- -LNICZEJ TYPU 2A (MEN2A)</b>	171400	<b>RET-3K11Z</b>	Wykrycie mutacji warunkujących dziedziczną formę raka rdzeniastego tarczycy oraz powiązanych z nim zespołów MEN2A, MEN2B i chorobę Hirschsprunga.	Analiza genetyczna do 11 najczęściej występujących zmian (mutacji) w trzech podstawowych kodonach genu <i>RET</i> .	Wymaz z jamy ustnej	<b>10</b>
		<b>ZESPÓŁ</b>		<i>Analiza 9-11 mutacji w trzech kodonach: 634, 618, 918</i>				

<b>RET</b>		<b>ZESPÓŁ WIELOGRUCZOLA-KOWATOŚCI WEWNĄTRZWDZIE-LNICZEJ TYPU 2B (MEN2B)</b>	162300	<b>RET-13K37Z</b> <i>Analiza 31-37 mutacji w 13 kodonach</i> <b>Test zalecany!</b>	Wykrycie mutacji warunkujących dziedziczną formę raka rdzeniastego tarczycy oraz powiązanych z nim zespołów MEN2A, MEN2B i chorobę Hirschsprunga.	Analiza genetyczna do 37 najczęściej występujących zmian (mutacji) w 13 kodonach genu <i>RET</i> .	Wymaz z jamy ustnej	15
				<b>RET-Sek</b> <i>Wszystkie kodony w sekwencjonowanych eksonach</i> <b>Najbardziej dokładny test!</b>	Wykrycie mutacji warunkujących dziedziczną formę raka rdzeniastego tarczycy oraz powiązanych z nim zespołów MEN2A, MEN2B i chorobę Hirschsprunga.	Sekwencyjna analiza genetyczna wszystkich kodonów eksonu: 10, 11, 13, 14, 15, 16, 18 genu <i>RET</i> oraz analiza miejsc splicingowych (akceptorowych i donorowych) niekodujących sekwencji intronowych.	Wymaz z jamy ustnej	15
<b>OPCA1</b> <i>(ATX1 ATAXIN1 SCA1)</i>	601556	<b>ATAKSJE RDZENIOWO-MÓZDŹKOWE SCA1</b>	164400	<b>SCA1</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	25
<b>SCA1</b> <i>(ATX1 ATAXIN1 OPCA1)</i>	601556	<b>ATAKSJE RDZENIOWO-MÓZDŹKOWE SCA1</b>	164400	<b>SCA1</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	25

<b>SCA8</b>	603680	<b>ATAKSJA RDZENIOWO- MÓZDŻKOWA SCA8</b>	608768	<b>SCA8</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>
<b>SCA10</b>	611150	<b>ATAKSJA RDZENIOWO- MÓZDŻKOWA SCA10</b>	603516	<b>SCA10</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>
<b>SMN1</b>	600354	<b>KUGELBERGA WELANDER CHOROBA (RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI)</b>	253400	<b>SMN1</b>	Wykrycie zmian w genie <i>SMN1</i> .	Analiza w poszukiwaniu delekcji w genie <i>SMN1</i> .	Krew obwodowa	<b>25</b>
		<b>WERDNIGA- HOFFMANNA CHOROBA (RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI)</b>	253300	<b>SMN1</b>	Wykrycie zmian w genie <i>SMN1</i> .	Analiza w poszukiwaniu delekcji w genie <i>SMN1</i> .	Krew obwodowa	<b>25</b>
<b>TBP</b>	600075	<b>ATAKSJA RDZENIOWO- MÓZDŻKOWA SCA17</b>	607136	<b>SCA17</b>	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	<b>25</b>
<b>TGFBR2</b>	190182	<b>RAK JELITA GRUBEGO DZIEDZICZNY NIE ZWIĄZANY Z</b>	190182	<b>TGFBR2</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>TGFBR2</i> predysponującej do wystąpienia dziedzicznego raka	Analiza sekwencji genu <i>TGFBR2</i> .	Krew obwodowa	<b>2mc</b>

		<b>POLIPOWATOŚCIĄ TYP6</b>			jelita nie związaneego z polipowatością.			
<b>TSC1</b>	605284	<b>STWARDNIENIE GUZOWATE</b>	191100	<b>TSC1-WG</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>TSC1</i> .	Analiza sekwencji całego genu.	Krew obwodowa	<b>4mc</b>
				<b>TSC1/TSC2</b>	Wykrycie mutacji genu <i>TSC1</i> oraz <i>TSC2</i> .	Analiza sekwencji dwóch genów oraz delecji w genie <i>TSC1</i> i <i>TSC2</i> .	Krew obwodowa	<b>4mc</b>
<b>TSC2</b>	191092	<b>STWARDNIENIE GUZOWATE</b>	191100	<b>TSC2- WG</b>	Wykrycie mutacji w genie <i>TSC2</i> .	Analiza sekwencji całego genu <i>TSC2</i> .	Krew obwodowa	<b>4mc</b>
				<b>TSC1/TSC2</b>	Wykrycie mutacji genu <i>TSC1</i> oraz <i>TSC2</i> .	Analiza sekwencji dwóch genów oraz delecji w genie <i>TSC1</i> i <i>TSC2</i> .	Krew obwodowa	<b>4mc</b>