

Jednostka chorobowa



Jednostka
Chorobowa
OMIM™

Oznaczenie
testu

Badany
Gen

Literatura
Gen
OMIM™

Opis/cel badania

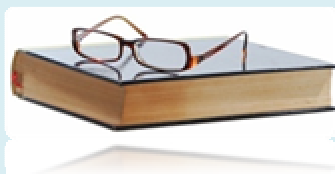
Zakres analizy

Materiał
biologiczny

Czas
analizy
[dni
roboczych]

Cena
[PLN]

ALZHEIMERA CHOROBA



Opis jednostki: Choroba Alzheimer'a należy do schorzeń otępiennych (50% wszystkich przypadków otępienia). Ta zwyrodnieniowa choroba ośrodkowego układu nerwowego, charakteryzuje się postępującą utratą zdolności umysłowych (zapamiętywania, mówienia, myślenia i wykonywania podstawowych czynności). W miarę upływu czasu pojawiają się różne zaburzenia zachowania i objawy związane z upośledzeniem czynności kory mózgowej. W początkowych etapach choroby objawy mogą być trudne do zauważenia. Osoba chora zaczyna zapominać o podstawowych rzeczach, które często związane są codziennymi czynnościami lub z wykonywanym zawodem. Zaburzeniom pamięci towarzyszy gorsza orientacja w przestrzeni oraz czasie. Pojawiają się również częste zmiany nastroju, zniechęcenie wobec ulubionych czynności i apatia. Zaburzenia pamięci nasilają się z czasem. W dalszej kolejności pojawiają się zaburzenia mowy i koordynacji ruchów utrudniające wykonywanie codzienne prace. W większości przypadków choroba Alzheimer'a rozpoczyna się około 65 roku życia. W miarę postępu choroby jej objawy nasilają się, aż do całkowitej niezdolności do samodzielnego życia.

Przyczyny genetyczne: Z ryzykiem zachorowania na chorobę Alzheimer'a istotny związek ma gen apolipoproteiny E (*ApoE*). Apolipoproteina E jest głównym nośnikiem cholesterolu w ośrodkowym układzie nerwowym. Uczestniczy również w procesach naprawy i rozwoju mózgu po jego urazach. Funkcją ApoE jest redystrybucja lipidów i uczestnictwo w utrzymaniu homeostazy cholesterolu w organizmie. Rozwój miażdżycy jak również choroba Alzheimer'a zależy zarówno od czynników genetycznych jak i nabytych-środowiskowych, na które można świadomie wpływać. Polimorfizm badanego genu *ApoE* wiąże się z występowaniem jego trzech izoform. Najczęściej występującymi allelami w pojedynczym locus genu są: e2, e3 i e4. Jest to przyczyną występowania 6 różnych fenotypów białka ApoE tj.: e2/e2, e2/e3, e2/e4, e3/e3, e3/e4 i e4/e4. Występowanie izoformy ApoE4 jest głównym czynnikiem wiążącym się z występowaniem sporadycznej i rodzinnej formy choroby Alzheimer'a. W przypadku ekspresji co najmniej jednego allela ApoE4 zaobserwowano wzrost ryzyka rozwoju sporadycznej postaci AD w porównaniu z nosicielami innych izoform. Izofорма ta obniża średni wiek wystąpienia AD (z 84 lat do 68 lat w przypadku homozygot e4/e4).

Badanie to powinny wykonać:

1. Osoby u których w rodzinie stwierdzono zachorowania na chorobę Alzheimer'a,
2. Osoby otyłe,
3. Osoby w starszym wieku, z podejrzeniem wczesnych objawów choroby Alzheimer'a
4. Chorzy z niedoczynnością tarczycy, cukrzycą lub chorzy na inne współistniejące zaburzenia lipidowe uwarunkowane genetycznie takie jak np. hiperlipidemia rodzinna złożona,
5. Osoby z występującą w rodzinie miażdżycą naczyń, nadciśnieniem tętniczym, wysokim cholesterolem,
6. Osoby palące tytoń, który jest dodatkowym czynnikiem przyspieszającym rozwój choroby, zwłaszcza w przypadku obciążenia mutacją genetyczną *ApoE*.

**ALZHEIMERA
CHOROBA**

104310

APOE*Kodony:*
112, 158
145*APOE*

107741

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 homozygotycznym i heterozygotycznym oraz wykrycie dodatkowej mutacji w kodonie 145 APOE.

Wymaz
z jamy
ustnej**5****390**

ATAKSJE RDZENIOWO- MÓZDŹKOWE

Opis jednostki: Ataksje rdzeniowo- mózdkowe to grupa neurodegeneracyjnych chorób genetycznych o podobnych objawach, które dziedziczą się w sposób autosomalny dominujący. Ich objawami są głównie zaburzenia koordynacji ruchów kończyn górnych i dolnych oraz zaburzenia ruchów gałek ocznych. Jest to związane z uszkodzeniem układu nerwowego na poziomie pnia mózgu, mózdku, rdzenia kręgowego i nerwów obwodowych. Choroba rozpoczyna się najczęściej około 30 - 45 roku życia. Jej przebieg ma charakter postępujący, który prowadzi z reguły do ciężkiego inwalidztwa.

Przyczyny genetyczne: Podłoże molekularne większości ataksji rdzeniowo-mózdkowych związane jest z niestabilnością powtórzeń trójnukleotydu CAG znajdujących się w kodujących regionach poszczególnych genów: *SCA1*, *SCA2*, *SCA3*, *SCA6*, *SCA7* i *SCA17*. Najczęstszym typem ataksji w Polsce są *SCA1* i *SCA2*.

Badanie to powinny wykonać

1) Badanie to zalecane jest osobą, u których w rodzinie ustalono wcześniej, na podstawie badań molekularnych typ ataksji rdzeniowo- mózdkowej.

ATAKSJE RDZENIOWO- MÓZDŹKOWE

SCA1	164400	SCA1	<i>ATX1</i> (<i>ATAXIN1</i> , <i>SCA1</i> , <i>OPCA1</i>)	601556	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	25	380
SCA2	183090	SCA2	<i>ATX2</i> (<i>ATAXIN2</i> , <i>SCA2</i> , <i>OPCA2</i>)	601517	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	25	380
SCA3 (CHOROBA MACHADO-JOSEPH'A)	109150	SCA3	<i>ATX3</i> (<i>ATAXIN3</i> , <i>SCA3</i>)	607047	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	25	380
SCA6	183086	SCA6	<i>ATXN1</i> <i>ATXN3</i> <i>DRPLA</i>	601556 607047 607462	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	25	380

	SCA7	164500	SCA7	<i>ATXN7</i>	607640	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów	Krew obwodowa	25	380
	SCA8	608768	SCA8	<i>SCA8</i>	603680	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	25	380
	SCA10	603516	SCA10	<i>SCA10</i>	611150	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	25	380
	SCA12	604326	SCA12	<i>PPP2R2B</i>	604325	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	25	380
	SCA17	607136	SCA17	<i>TBP</i>	600075	Wykrycie mutacji w postaci zwiększonej liczby powtórzeń CAG.	Analiza sekwencji w kodujących regionach genów.	Krew obwodowa	25	380

**ATAKSJE RDZENIOWO-
MÓZDŻKOWE**

**DYSTROFIA
MIĘŚNIOWA
DUCHENNE'A/
BECKERA**

Opis jednostki: Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) jest chorobą dziedziczną w sposób recesywny sprzężony z płcią. To najczęściej występującą dystrofią mięśniową o częstości występowania 1:3500 urodzonych chłopców. Dystrofia mięśniowa Beckera (DMB), występująca 10 razy rzadziej, charakteryzuje się łagodniejszym przebiegiem ze względu na obecność zmienionej dystrofiny, w odróżnieniu od dystrofii Duchenne'a gdzie w mięśniu obecne są tylko śladowe ilości tego białka. Na dystrofię chorują jedynie chłopcy, a kobiety są jedynie nosicielkami.

Przyczyny genetyczne: DMD wywołana jest mutacjami w genie *DMD* kodującym dystrofinę. Gen ten jest największym genem występującym w organizmie ludzkim, zajmuje około 0,1% całego ludzkiego genomu. Zlokalizowany jest na krótkim ramieniu chromosomu X. Dystrofina ma duże znaczenie dla utrzymywania prawidłowej struktury mięśni. Efektem mutacji w białku jest stopniowy zanik mięśni szkieletowych oraz osłabienie. Najczęstszymi mutacjami w genie *DMD* są delecje (60%), mutacje punktowe (30-35%), duplikacje (5-10%). Zróznicowane mutacje mogą prowadzić do powstania skróconej formy białka i w zależności od ilości i stopnia zmian w obrębie cząsteczki dystrofiny powodują różny stopień nasilenia objawów choroby.

Badanie to powinny wykonać:

1) Rodzice chłopców z przypadkami dysforii stwierdzonymi wcześniej w rodzinie.

**DYSTROFIA
MIĘŚNIOWA
DUCHENNE'A/
BECKERA**

310200	DMD	<i>DMD</i>	300377	Wykrycie mutacji w genie <i>DMD</i> prowadzących do wystąpienia dystrofii mięśniowej.	Analiza najczęstszych mutacji w genie <i>DMD</i> .	Krew obwodowa	25	480
--------	-----	------------	--------	---	--	---------------	----	-----

HUNTINGTONA CHOROBA

Opis jednostki: Płasawica Huntingtona- choroba Huntingtona należy do chorób neurodegeneracyjnych ośrodkowego układu nerwowego, której objawami są niekontrolowane ruchy podobne do tańca oraz otępienie. Jest dziedziczona autosomalnie dominująco i występuje w Polsce z częstością 1:15000 osób.

Przyczyny genetyczne: Przyczyną powstawania choroby jest mutacja genu *IT15* kodującego białko - huntingtynę (htt). Mutacja ta polega na wydłużeniu ciągu powtórzeń trójnukleotydomowych CAG w obrębie genu, które prowadzi do syntezy wadliwego białka. Allele prawidłowe *IT15* zawierają 9–35 powtórzeń. U nosicieli alleli o liczbie powtórzeń w granicach 36 – 39 mogą wystąpić objawy chorobowe, natomiast w przypadku powtórzeń w liczbie powyżej 39 obserwuje się wystąpienie objawów chorobowych.

Badanie to powinny wykonać

- 1) Kobiety spokrewnionych z chorym pacjentem w celu ustalenia nosicielstwa choroby
- 2) Osoby , u których w rodzinie stwierdzono zachorowania na chorobę Huntingtona

HUNTINGTONA CHOROBA

143100	IT15	<i>IT 15</i>	143100	Wykrycie mutacji w genie <i>IT15</i> .	Analiza sekwencyjna genu <i>IT15</i> .	Krew obwodowa	25	480
--------	-------------	--------------	--------	--	--	---------------	-----------	------------

**KUGELBERGA
WELANDER CHOROBA
(RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI)**

Opis jednostki: Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) jest chorobą dziedziczną w sposób autosomalny recesywny, występująca z częstością 1:6000–10000 urodzeń. Oznacza to, że statystycznie nosicielem mutacji jest co 40 osoba. Choroba prowadzi do zaniku mięśni, który wywołany jest zanikiem motoneuronów rdzenia kręgowego. Najczęściej pierwszymi objawami choroby są brak postępu w rozwoju ruchowym dziecka, niewydolność oddechowa lub też postępujące osłabienie mięśni obręczy biodrowej. Wiek, w którym pojawiają się pierwsze objawy chorobowe oraz ich natężenie pozwala na rozróżnienie trzech postaci SMA – chorobę Werdniga-Hoffmana (SMA1) występującą około 6 miesiąca życia. W jej przypadku dzieci nigdy nie osiągają zdolności samodzielnego siedzenia i chodzenia, a do czwartego roku życia umiera blisko 90% chorych. Postać pośrednia - choroba Dubowitz (SMA2) objawia się zwykle przed 18 miesiącem życia. Dzieci siedzą bez podparcia, nigdy jednak nie chodzą. U chorych z łagodną postacią choroby SMA3 - choroba Kugelberga-Welander pierwsze objawy, związane są z osłabieniem mięśni obręczy biodrowej, pojawiają się po osiągnięciu zdolności do samodzielnego chodzenia.

Przyczyny genetyczne: Wszystkie typy SMA są efektem zmian - braku końcowego fragmentu genu *SMN1* zlokalizowanego na chromosomie 5.

Badanie to powinny wykonać

1) osoby, w rodzinach których wcześniej występowały przypadki choroby

**KUGELBERGA
WELANDER CHOROBA
(RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI)**

253400	SMN1	<i>SMN1</i>	600354	Wykrycie zmian w genie <i>SMN1</i> .	Analiza w poszukiwaniu delecji w genie <i>SMN1</i> .	Krew obwodowa	25	360
--------	-------------	-------------	--------	--------------------------------------	--	---------------	-----------	------------

**OPUSZKOWO-
RDZENIOWY ZANIK
MIĘŚNI SBMA
(ZESPÓŁ KENNEDY'EGO)**

Opis jednostki: Zespół Kennedy'ego opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni (SBMA) to choroba genetyczna, wywołana nieprawidłowo dużą ilością powtórzeń sekwencji trzynukleotydowych- CAG w genie *AR*, które prowadzą do zaburzenia neuronu ruchowego, postępującej atrofii rdzeniowej i mięśni opuszkowych. Chorobie towarzyszy łagodna postać oporności na androgeny ujawniająca się w IV dekadzie życia. Oporność na androgeny objawia się ginekomastią, azoospermią, impotencją i atrofią jąder u pierwotnie prawidłowo rozwiniętych i płodnych mężczyzn.

Przyczyny genetyczne: Choroba związana jest ze zmianami w intronie 1 genu *AR* (gen kodujący receptor androgenowy, zlokalizowany na chromosomie X). Ilość nieprawidłowych powtórzeń CAG wynosi od 38 do 62 podczas, gdy prawidłowo liczba powtórzeń wynosi 10- 36, Powtórzenia zlokalizowane są w obrębie otwartej ramki odczytu.

Badanie to powinny wykonać

1) osoby, w rodzinach których wcześniej występowały przypadki choroby

**OPUSZKOWO-
RDZENIOWY ZANIK
MIĘŚNI SBMA
(ZESPÓŁ KENNEDY'EGO)**

313200	AR	AR	313700	Wykrycie mutacji w genie <i>AR</i> polegającej na zwiększonej liczbie powtórzeń CAG.	Analiza powtórzeń sekwencji CAG w genie <i>AR</i> .	Krew obwodowa	25	415
--------	----	----	--------	--	---	---------------	----	-----

PARKINSONA CHOROBA

Opis jednostki: Choroba Parkinsona to jedno z najczęstszych schorzeń neurodegeneracyjnych, którego częstość występowania w populacji po 55 roku życia wynosi około 1%, natomiast po 75 roku życia około 3%. Na chorobę Parkinsona cierpi około 60 tys. Polaków. Schorzenie to jest ściśle związane z wiekiem - dotyczy ono zazwyczaj osób powyżej 50 roku życia. Przeciętny wiek, w którym pojawiają się objawy wynosi 60 lat. Jednak coraz częściej w przypadku choroby Parkinsona o wczesnym początku wiek chorych obniża się nawet do 40 lat. Najbardziej charakterystycznymi objawami choroby Parkinsona są: drżenie rąk, ramion, nóg, żuchwy, twarzy, sztywność kończyn i tułowia, spowolnienie ruchów, upośledzenie koordynacji ruchowej oraz równowagi. Choroba ma charakter przewlekły i postępujący, a objawy ulegają nasileniu wraz z rozwojem choroby. Rozpoznanie choroby na jej początkowych etapach nie jest łatwe. Postęp w zakresie badań genetycznych stwarza możliwość zastosowania testów diagnostycznych w przedklinicznym okresie choroby.

Przyczyny genetyczne: Jedną z przyczyn genetycznych odpowiedzialnych za rozwój choroby Parkinsona są mutacje genu *PARK2*, kodującego białko – parkinę. Zmiany w obrębie tego genu mogą być jedną z najczęstszych przyczyn rodzinnej postaci choroby o wczesnym początku. Badania wykazały, że 18% chorych, u których przed 40 rokiem życia rozpoznano chorobę Parkinsona posiadało mutację w tym genie.

Badanie to powinny wykonać

- 1) Osoby, u których w rodzinie stwierdzono przypadki zachorowania na chorobę Parkinsona.

PARKINSONA CHOROBA

600116	PARK	<i>PARKIN PARK2</i>	602544	Wykrycie formy genu predysponującej do zwiększonej podatności na wystąpienie choroby.	Analiza mutacji <i>A939G</i> , <i>T1101C</i> .	Wymaz z jamy ustnej	20	420
--------	------	-------------------------	--------	---	--	---------------------	----	-----

STWARDNIENIE GUZOWATE

Opis jednostki: Stwardnienie guzowate to rzadka, wielonarządowa choroba uwarunkowana genetycznie, należąca do grupy chorób skórno-nerwowych. Głównymi objawami ze strony układu nerwowego w tym schorzeniu są padaczka i opóźnienie rozwoju umysłowego. Choroba charakteryzuje się występowaniem licznych zmian w nerkach, sercu, gałkach ocznych, mózgu, płucach i skórze. Stwardnienie guzowate ma charakter przewlekły i postępujący, a dziedziczone jest w sposób autosomalny dominujący. Częstość występowania choroby wynosi 1:10000, a w populacji dziecięcej określana jest na 1:6800 z czego około 33% przypadków stanowią zachorowania rodzinne.

Przyczyny genetyczne: Stwardnienie guzowate wywołują mutacje w jednym z dwóch genów: *TSC1* zlokalizowanym na chromosomie 9 lub *TSC2* - chromosom 16. Przypadki rodzinnych zachorowań na stwardnienie guzowate związane są z mutacjami w genach *TSC1* lub *TSC2*. W przypadkach sporadycznych czterokrotnie częściej występuje mutacja genu *TSC2*. Mutacje w genie *TSC2* związane są z wcześniejszym ujawnianiem się zmian narządowych oraz z większym stopniem ich zaawansowania.

Badanie to powinny wykonać

1) osoby, w rodzinach których wcześniej występowały przypadki choroby

STWARDNIENIE GUZOWATE

191100	TSC1 - WG	<i>TSC1</i>	605284	Wykrycie mutacji w genu <i>TSC1</i> .	Analiza sekwencji całego genu <i>TSC1</i> .	Krew obwodowa	4mc	4580
	TSC1/ TSC2	<i>TSC1</i> <i>TSC2</i>	605284 19109 2	Wykrycie mutacji w genach: <i>TSC1</i> oraz <i>TSC2</i> .	Analiza sekwencji dwóch genów oraz delecji w genie <i>TSC1</i> i <i>TSC2</i> .	Krew obwodowa	4mc	1080
	TSC2 - WG	<i>TSC2</i>	191092	Wykrycie mutacji w genie <i>TSC2</i> .	Analiza sekwencji całego genu <i>TSC2</i> .	Krew obwodowa	4mc	6240

TAY-SACHSA CHOROBA

Opis jednostki: Choroba Tay-Sachsa (gangliozydoza GM2) to genetycznie uwarunkowana choroba z grupy chorób spichrzeniowych, polegająca na gromadzeniu się substancji tłuszczowej - gangliozydu GM2 w neuronach. Dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny. Dzieci dotknięte chorobą początkowo rozwijają się normalnie, później następuje upośledzenie wzroku, słuchu. Do charakterystycznych objawów należą: osłabienie mięśni, utrata koordynacji mięśni, kłopoty z mową. Te objawy są bardzo zróżnicowane wśród osób z późnym początkiem choroby Tay-Sachsa. Dochodzi również do pogłębiającego się niedorozwoju umysłowego. Do zgonu dochodzi zwykle w 3 lub 4 roku życia.

Przyczyny genetyczne

Przyczyną genetyczną występowania tej choroby są mutacje w genie *HEX-A* zlokalizowanym na chromosomie 15. Gen ten koduje enzym o nazwie β -heksoamidaza A, który jest zlokalizowany w lizosomie i uczestniczy w metabolizmie substancji tłuszczowych - gangliozydu GM2 w komórkach mózgu. Mutacje w genie *HEX-A* zmniejszają aktywności lub przyczyniają się do braku enzymu, który bierze udział w przemianach gangliozydów. Efektem tego jest gromadzenie się substancji toksycznych, szczególnie w neuronach mózgu i rdzenia kręgowego, prowadzące do zniszczenia tych komórek. W genie *HEX-A* wykryto ponad 120 mutacji powodujących chorobę Tay-Sachsa. Najczęstsze mutacje związane są z eksonem 11 i 12. Mutacje w genie *GM2A* wywołuje wariant AB choroby Tay-Sachsa. Gen ten koduje GM2 aktywator niezbędny do prawidłowego funkcjonowania β -heksoamidazy A.

Badanie to powinny wykonać

1) osoby, w rodzinach których wcześniej występowały przypadki choroby

TAY- SACHSA CHOROBA

CHOROBA TAY- SACHSA WARIANT AB

272800	HEX A-3	<i>HEXA</i>	606869	Wykrycie mutacji w genie <i>HEXA</i> .	Analiza 3 mutacji: <i>1277insTATC, IVS12+1G-C, G269S.</i>	Krew obwodowa	4mc	630
	HEX A- WG	<i>HEXA</i>	606869	Wykrycie mutacji w genie <i>HEXA</i> .	Analiza sekwencyjna całego genu.	Krew obwodowa	4mc	7904
272750	GM2 A	<i>GM2A</i>	272750	Wykrycie mutacji w genie <i>GM2A</i> .	Analiza mutacji genu <i>GM2A</i> .	Krew obwodowa	4mc	3000

**WERDNIGA-
HOFFMANNA
CHOROBA
(RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI)**

Opis jednostki: Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) jest chorobą dziedziczną w sposób autosomalny recesywny, występująca z częstością 1:6000–10000 urodzeń. Oznacza to, że statystycznie nosicielem mutacji jest co 40 osoba. Choroba prowadzi do zaniku mięśni, który wywołany jest zanikiem motoneuronów rdzenia kręgowego. Najczęściej pierwszymi objawami choroby są brak postępu w rozwoju ruchowym dziecka, niewydolność oddechowa lub też postępujące osłabienie mięśni obręczy biodrowej. Wiek, w którym pojawiają się pierwsze objawy chorobowe oraz ich natężenie pozwala na rozróżnienie trzech postaci SMA: chorobę Werdniga-Hoffmana (SMA1) występującą około 6 miesiąca życia. W jej przypadku dzieci nigdy nie osiągają zdolności samodzielnego siedzenia i chodzenia, a do czwartego roku życia umiera blisko 90% chorych. Postać pośrednia - choroba Dubowitz (SMA2) objawia się zwykle przed 18 miesiącem życia. Dzieci siedzą bez podparcia, jednak nigdy nie chodzą. U chorych z łagodną postacią choroby - choroba Kugerbelger-Welander (SMA3) pierwsze objawy pojawiają się po osiągnięciu zdolności do samodzielnego chodzenia i związane są z osłabieniem mięśni obręczy biodrowej.

Przyczyny genetyczne: Wszystkie typy SMA są efektem zmian - braku końcowego fragmentu genu *SMN1* zlokalizowanego na chromosomie 5.

Badanie to powinny wykonać

1) osoby, w rodzinach których wcześniej występowały przypadki choroby

**WERDNIGA-
HOFFMANNA
CHOROBA
(RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI)**

253300	SMN 1	<i>SMN1</i>	600354	Wykrycie zmian w genie <i>SMN1</i> .	Analiza w poszukiwaniu delecji w genie <i>SMN1</i> .	Krew obwodowa	25	360
--------	----------	-------------	--------	--------------------------------------	--	---------------	----	-----