



nr	Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty	
AUDIOLOGIA				
1	Niedosluch	Niedosluch DFNA9- Badanie mutacji p.Pro51Ser i innych mutacji w eksonie 4 genu COCH	DFNA-9	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
2		Niedosluch (DFNB1)- Badanie najczęstszych mutacji 35delG i 310del14 z możliwością wykrycia mutacji rzadkich w części kodującej eksonu 2 genu GJB2	DFNB1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
3		Niedosluch wrodzony - identyfikacja najczęstszych rozległych delecji GJB6-D13S1830 i GJB6-D13S1854 w obrębie genu GJB6, diagnostyka uzupełniająca po procedurze DFNB1 lub GJB2	GJB6	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
4		Niedosluch wrodzony (GJB2) Analiza sekwencji kodującej ponad 60 genów z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji, wykonywana na podstawie badania pełnoekosomowego (WES)	DFN-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
5		Niedosluch niesyndromiczny - panel NGS: 90 genów	SLU-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
6	Neuropatia słuchowa DFNB9	Neuropatia słuchowa DFNB9- badanie wybranych fragmentów genu OTOF	DFNAB9	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
7	Głuchota (DFNB)	Głuchota (DFNB) - test MLPA (P163) (geny GJB2, GJB6, GJB3, POU3F4, WFS1)	DFNB1-4	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
8		Głuchota (DFNB) - analiza eksonu 2 i mutacji IVS1+1G>A genu GJB2	GJB2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
9	Głuchota izolowana (DFNB4) oraz zespół Pendreda	Głuchota izolowana (DFNB4) oraz zespół Pendreda - analiza wybranych eksonów (9-12 i 14) genu SLC26A4	DFNB4P1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
10		Głuchota izolowana (DFNB4) oraz zespół Pendreda - Analiza eksonów: 2-8, 13, 15-21 genu SLC26A4	DFNB4P2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
11	Zespół Pendreda	Zespół Pendreda - panel NGS: geny FOXP1, SLC26A4	PEN-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
12	Otoskleroza	Otoskleroza- badanie wybranych fragmentów genu TGFB1	OTOSKLE	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
13	Zespół Ushera	Zespół Ushera typ 2- Analiza wybranych regionów genu USH2A	ZU-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
14		Zespół Ushera - panel NGS: geny CDH23, USH3A, WHRN, VLRG1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, ABHD12, USH2A, HARS	ZUS-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
CHOROBY METABOLICZNE				
15	Deficyt biotynidazy	Deficyt biotynidazy - identyfikacja najczęstszych mutacji: c.98_104delinsTCC, p.Asp444His, p.Gln456His, p.Arg538Cys oraz innych mutacji obecnych w eksonie 2 i badanym fragmencie eksonu 4 genu BTBD9	BTD-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
16		Deficyt biotynidazy - analiza sekwencji eksonów 1, 3 i nieobjętych procedura BTD-1 fragmentów eksonu 4 genu BTBD9 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze BTD-1	BTD-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
17	Homocystynuria	Homocystynuria - Analiza sekwencji kodującej genu CBS, wykonywana z wykorzystaniem NGS	CBS-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
18	Cholestaza łagodna	Cholestaza łagodna nawracająca wewnątrztrętrowa typu2 - analiza fragmentów genu ABCB4	CHWEW2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
19	Aceruloplazminemia	Aceruloplazminemia - Analiza sekwencji kodującej genu CP, wykonywana z wykorzystaniem NGS	CP-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
20	Deficyt palmitoilotransferazy karnitynowej	Deficyt palmitoilotransferazy karnitynowej typu II - identyfikacja mutacji p.Ser113Leu w genie CPT2	CPT2-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
21	Ceroidolipofuscynoza typu 3	Analiza częstej delecji w genie CLN3 (delecja 1.02 kb obejmująca eksony 7 i 8); wstępna diagnostyka ceroidolipofuscykozy typu 3 (choroby Battena)	CLN3-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
22	Ceroidolipofuscynoza typu 2	Analiza sekwencji eksonów 1-4, 7-13 genu TPP1 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze CLN2-1	CLN2-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
23	Cystynozja	Cystynozja - identyfikacja charakterystycznej delecji 57kb w genie CTNS w układzie homozygotycznym - weryfikacja rozpoznania klinicznego choroby	CTNS-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
24	Choroba Urbach'a-Wiethe'a	Choroba Urbach'a-Wiethe'a, proteinoza lipidalna - analiza sekwencji kodującej genu ECM1	CUWPL-E	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
25	Trimetyloaminuria	Trimetyloaminuria (zespół odoru rybnego) - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu FMO3	FMO3-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
26	Choroba Pompego	Choroba Pompego - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu GAA	GAA-3	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
27	Galaktozemia	Galaktozemia - identyfikacja najczęstszych mutacji p.Gln188Arg i p.Lys285Asn oraz innych mutacji występujących w eksonach 6-9 genu GALT	GALT-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
28		Galaktozemia - analiza pozostałych eksonów genu GALT, drugi etap diagnostyki	GALT-E2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
29	Choroba Gauchera	Choroba Gauchera- Badanie najczęstszych mutacji (N370S i L444P) w genie GBA z możliwością wykrycia mutacji rzadkich - pierwszy etap diagnostyki	GD-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
30		Choroba Gauchera - identyfikacja najczęstszych mutacji c.1226A>G, p.Asn409Ser, c.1448T>C, p.Leu483Pro, c.84dupG, c.115+1G>A (IVS2+1G>A), oraz innych mutacji obecnych w eksonach 3, 10 i 11 genu GBA	GD-2	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
31	Choroba Fabryego	Analiza najczęstszych mutacji w genie GLA - I etap diagnostyki	GLA	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
32		Choroba Fabryego - analiza sekwencji eksonów 1, 3, 4 i 7 genu GLA - diagnostyka uzupełniająca po procedurze GLA-1	GLA-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
33	Gangliozydoza	Gangliozydoza GM1 - Analiza sekwencji eksonów 3-7, 9, 15 i 16 genu GLB1	GLZD-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
34		Gangliozydoza GM1 - Analiza sekwencji eksonów 1, 8, 10, 11-14 i 17 genu GLB1 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze GLZD-1	GLZD-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
35	Deficyt dehydrogenazy długolłańcuchowych kwasów tłuszczowych	LCHAD - identyfikacja mutacji p.Glu510Gln w genie HADHA	LCHAD-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
36	Deficyt dehydrogenazy acyl – CoA	MCAD - identyfikacja najczęstszej mutacji p.Lys329Glu (K304E) oraz innych mutacji występujących w eksonie 11 genu ACADM	MCAD-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
37	Leukodystrofia metachromatyczna	Leukodystrofia metachromatyczna (MLD) - Analiza sekwencji kodującej genów ARSA i PSAP wykonywana z wykorzystaniem NGS	MLD-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
38	Mukopolisacharydoza	Mukopolisacharydoza typu IVB (MPS IVB). Analiza sekwencji eksonów 2, 3, 8, 12, 14, 15 genu GLB1	MORQ-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
39		Mukopolisacharydoza typu IVB (MPS IVB). Analiza sekwencji eksonów 1, 4-7, 9-11, 13 i 16 genu GLB1 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze MORQ-1	MORQ-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
40		Mukopolisacharydoza typu I, II, IIIA-D, IVA-B, VI i VII, analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS, GALNS, GLB1, ARSB i GUSB z wykorzystaniem NGS	MPS-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
41		Mukopolisacharydoza typu VI (MPS VI). Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu ARSB	MSP6-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
42	Choroba syropu klonowego	Choroba syropu klonowego - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu BCKDHA	MSUD-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
43		Choroba syropu klonowego - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu BCKDHB - diagnostyka uzupełniająca po procedurze MSUD-1	MSUD-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
44	Nieketotyczna hiperglicynemia	Nieketotyczna hiperglicynemia - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu AMT	NHG-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
45		Nieketotyczna hiperglicynemia - analiza sekwencji eksonu 19 genu GLDC	NHG-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
46	Choroba Niemanna-Picka, typ C	Badanie mutacji w 25 eksonach genu NPC1 (pierwszy etap procedury diagnostycznej)	NPC-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
47		Choroba Niemanna-Picka, typ C Badanie mutacji w 5 eksonach genu NPC2 (drugi etap procedury diagnostycznej)	NPC-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
48	Otyłość monogenowa	Otyłość monogenowa - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu MC4R	OBS-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
49	Fenylketonuria	Fenylketonuria - Wykrywanie mutacji R408W, R158Q, c.1315+1G>A, c.1066-11G>A oraz innych mutacji w eksonach 5, 11, 12 genu PAH	PAH	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
50		Fenylketonuria Badanie mutacji w eksonach 2, 3, 6, 7, 11 genu PAH - II etap diagnostyki	PAH-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
51		Fenylketonuria (PKU) - test MLPA (P055)	PKU-MLP	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
52	Choroba Refsum	Choroba Refsum - Analiza sekwencji kodującej genów PEX7 i PHYH, wykonywana z wykorzystaniem NGS	REFSNGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
53	SCAD	SCAD - Analiza sekwencji eksonów 3, 5-8 i 10 genu ACADS	SCAD-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
54		SCAD - analiza sekwencji eksonów 1, 2, 4 i 9 genu ACADS - diagnostyka uzupełniająca po procedurze SCAD-1	SCAD-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
55	Mukopolisacharydoza typ IIIA	Mukopolisacharydoza typ IIIA (MPS IIIA). Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu SGSH	SGSH-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
56	Zespół hiperamonemii/hiperinsulinemii	Zespół hiperamonemii/hiperinsulinemii - analiza eksonów 6-12 genu GLUD1	ZHAI-GL	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
60	Metabolizm witaminy D	Predyspozycja do osteoporozy, metabolizm witaminy D - Badanie polimorfizmów w genie VDR odpowiedzialnych za predyspozycje do osteoporozy i obniżonej gęstości kości	WITDOS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
61	Zespół Smitha, Lemlego i Opitza	Badanie najczęstszych mutacji genu DHCR7 występujących w polskiej populacji	DHCR7	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
CHOROBY WIELOUKŁADOWE				
62	Zespół Alagille'a	Zespół Alagille'a - badanie wybranych regionów genu JAG1	ALAGILL	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
63		Zespół Alagille- Analiza sekwencji kodującej genów JAG1 i NOTCH2, wykonywana z wykorzystaniem NGS	ALANGNS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
64	Zespół Bardeta- Biedla	Zespół Bardeta- Biedla- Analiza całego regionu kodującego genu BBS10	BARDLA	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
65	Zespół BPES	Zespół BPES- Badanie całego regionu kodującego genu FOXL2	BPES	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
66	Zespół Charge	Charge Zespół- Analiza wybranych regionów genu <i>CHD7</i>	CHARG-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
67		Charge Zespół- Analiza wybranych regionów genu <i>CHD7</i> - II etap diagnostyki	CHARG-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
68		Charge Zespół- Analiza wybranych regionów genu <i>CHD7</i> - III etap diagnostyki	CHARG-3	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
69	Zespół Cornelli de Lange	Zespół Cornelli de Lange - Analiza wybranych regionów genu <i>NIPBL</i>	CORLA	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
70	Artrogrypoza dystalna typu 1A	Artrogrypoza dystalna typu 1A (DA1A)- Badanie całego regionu kodującego genu <i>TPM2</i>	DA1A	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
71	OTOPALATODIGITAL SPECTRUM DISORDER	OTOPALATODIGITAL SPECTRUM DISORDER - analiza wybranych regionów genu <i>FLNA</i>	FLNA	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
72	Zespół Floating- Harbor	Zespół Floating- Harbor- Analiza najczęstszych mutacji w genie <i>SRCAP</i>	FLO-HAR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
73	Dysostozja zuchwowo- twarzowa z małogłowiem (MFDGA)	Dysostozja zuchwowo- twarzowa z małogłowiem (MFDGA)- Badanie wybranych regionów genu <i>EFTUD2</i>	MFDGA-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
74		Dysostozja zuchwowo- twarzowa z małogłowiem (MFDGA)- Badanie wybranych regionów genu <i>EFTUD2</i> II etap diagnostyki	MFDGA-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
75	Zespół Opitz-Fraiz	Zespół Opitz-Fraiz - Badanie wybranych eksonów genu <i>MID1</i>	OPFRA	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
76	Progeria	Progeria - Analiza najczęstszych mutacji w genie <i>LMNA</i>	PROGER	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
77	Zespół diGeorge'a	Zespół diGeorge'a- Identyfikacja delekcji regionu 22q11.2	GEORGE	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
78	Pseudoxanthoma elasticum (PXE)	Pseudoxanthoma elasticum (PXE)- Badanie wybranych regionów genu <i>ABCC6</i> - I etap	PXE	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
79	Zespół Silvera-Russela	Silver-Russel, zespół Silvera-Russela (RSS) – test MLPA	RSS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
80	Zespół Rothmunda- Thomsona	Zespół Rothmunda- Thomsona- Analiza wybranych fragmentów genu <i>RECQL4</i> - I etap diagnostyki	ROTHM-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
81		Zespół Rothmunda- Thomsona- Analiza wybranych fragmentów genu <i>RECQL4</i> - II etap diagnostyki	ROTHM-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
82		Zespół Rothmunda- Thomsona- Analiza wybranych fragmentów genu <i>RECQL4</i> - III etap diagnostyki	ROTHM-3	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
83	Zespół Rubinsteina-Taybieg	Zespół Rubinsteina-Taybiego - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu <i>CREBBP</i> z wykorzystaniem NGS	RSTS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
84	Schwannomatoza	Schwannomatoza - panel NGS: geny <i>LZTR1</i> , <i>SMARCB1</i>	SCH-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
85	Zespół SHORT	Zespół SHORT- Analiza wybranych regionów genu <i>PIK3R1</i> - I etap diagnostyki	SHORT-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
86		Zespół SHORT- Analiza wybranych regionów genu <i>PIK3R1</i> - II etap diagnostyki	SHORT-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
87	Zespół Sjogren-Larssona	Zespół Sjogren-Larssona - Analiza wybranych regionów genu <i>ALDH3A2</i> - I etap diagnostyki	SLAR-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
88		Zespół Sjogren-Larssona - Analiza wybranych regionów genu <i>ALDH3A2</i> - II etap diagnostyki	SLAR-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
89	Zespół Sotosa	Zespół Sotosa, gigantyzm mózgowy- Analiza wybranych regionów genu <i>NSD1</i> - I etap diagnostyki	SOTOS-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
90		Zespół Sotosa, gigantyzm mózgowy- Analiza wybranych regionów genu <i>NSD1</i> - II etap diagnostyki	SOTOS-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
91	Zespół Sticklera	Zespół Sticklera - panel NGS: geny <i>COL11A1</i> , <i>COL11A2</i> , <i>COL2A1</i> , <i>COL9A1</i> , <i>COL9A2</i>	STI-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
92	Zespół Townes- Brockska	Zespół Townes- Brockska - Identyfikacja mutacji p.R276X (c.826C>T) w genie <i>SALL1</i>	TOWNBRO	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
93	Zespół van derWoude (VWS)	Choroby IRF-6 zależne; zespół van derWoude (VWS) - analiza sekwencji kodującej genu <i>IRF6</i>	VWS-IRF	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
94		Choroby IRF-6 zależne; zespół van derWoude (VWS) - test MLPA (P304)	VWS-ML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
95	Zespół Waardenburga typ 1	Zespół Waardenburga typ 1 - Analiza wybranych regionów genu <i>PAX3</i> - pierwszy etap diagnostyki	WARRDEN	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
96	Zespół oskrzelowo-uszno-nerkowy	Zespół oskrzelowo-uszno-nerkowy, zespół BOR - panel NGS: geny <i>EYA1</i> , <i>SIX5</i>	ZBO-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
97	Zespół Coffina-Siris	Zespół Coffina-Siris -panel NGS: geny <i>ARID1A</i> , <i>ARID1B</i> , <i>SMARCA4</i> , <i>SMARCB1</i> , <i>SMRCE1</i>	ZCS-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
98	Zespół Klippel-Feil	Zespół Klippel-Feil - panel NGS: geny GDF3, GDF6, MEOX1	ZKF-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
99	Zespół Rubinsteina-Taybiego	Zespół Rubinsteina-Taybiego - panel NGS: geny CREBBP, EP300	ZRT-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
100	Zespół Treacher-Collins	Zespół Treacher-Collins - panel NGS: geny TCOF1, POLR1C, POLR1D	ZTC-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
101	Zespół Waardenburga	Zespół Waardenburga - panel NGS: geny EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10	ZWA-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
DERMATOLOGIA				
102	Anodocja rodzinna	Anodocja rodzinna (ang. Odontoonychodermal dysplasia)- badanie wybranych regionów genu WNT10A - I etap diagnostyki	ANOD-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
103		Anodocja rodzinna (ang. Tooth agenesis, selective, 3)- badanie wybranych regionów genu PAX9 - II etap diagnostyki	ANOD-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
104	Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome)	Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome) - analiza eksonów 2, 3 TGM5	APSS-1T	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
105		Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome) - analiza eksonów 5, 6, 8, 9 TGM5	APSS-2T	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
106		Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome) - analiza pozostałych eksonów genu TGM5 (1, 4, 7, 10, 11, 12, 13)	APSS-3T	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
107		Zespół złuszczenia skóry kończyn (APSS, acral peeling skin syndrome) - analiza sekwencji kodującej genu CSTA	APSS-CS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
108	Rybia łuska zwykła	Rybia łuska zwykła - identyfikacja najczęściej występujących mutacji: p.Arg501Ter i c.2282_2285del4 w genie FLG	ATOP	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
109	Zespół Brookes-Spiegler	Zespół Brookes-Spiegler - badanie wybranych regionów genu CYLD 1 - I etap diagnostyki	BROSP	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
110		Zespół Brookes-Spiegler - badanie wybranych regionów genu CYLD 1 - II etap diagnostyki	BROSP-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
111	Choroba Hailey-Hailey	Choroba Hailey-Hailey - analiza eksonów 7, 12, 13, 17, 18, 24, 25 genu ATP2C1	CHH-AT	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
112	Zespół Cloustona	Zespół Cloustona (dysplazja ektodermalna)- badanie najczęstszych mutacji (p.G11R i p.A88V) w genie GJB6 z możliwością wykrycia mutacji rzadkich	CLOUSTO	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
113	Steatocystoma multiplex	Steatocystoma multiplex- Badanie fragmentu genu KRT17	CYSTOMA	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
114	Pęcherzowe oddzielenie się naskórka postać dystroficzna dominująca	Pęcherzowe oddzielenie się naskórka postać dystroficzna dominująca (DDEB)- analiza eksonów 73-75 w tym identyfikacja najczęstszej mutacji p.Gly2043Arg w genie COL7A1	DDEB-CO	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
115	Dysplazja ektodermalna hypohydrotyczna	Dysplazja ektodermalna hypohydrotyczna, sprzężona z X- badanie mutacji najczęstszych w eksonach 2, 4, 6 i 7 genu EDA	DEHS-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
116		Dysplazja ektodermalna hypohydrotyczna, sprzężona z X- analiza wybranych regionów genu EDA - II etap diagnostyki	DEHS-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
117	Zespół Birt-Hogg-Dube	Zespół Birt-Hogg-Dube syndrome (spontaniczne odmy opłucnowe)- analiza wybranych regionów genu FLCN - I etap diagnostyki	DUBE-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
118		Zespół Birt-Hogg-Dube syndrome (spontaniczne odmy opłucnowe)- analiza wybranych regionów genu FLCN - II etap diagnostyki	DUBE-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
119	Dysplazje ektodermalne	Dysplazje ektodermalne - panel NGS	DYS-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
120	Zespół Rapp-Hodgkin	Zespół Rapp-Hodgkin - analiza eksonów 13 i 14 genu TP63	EEC	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
121	Epidermolysis bullosa	Epidermolysis bullosa - panel NGS: 18 genów	EPI-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
122	Zespół GOLTZ	Zespół FDH (ang. Focal Dermal Hypoplasia - zespół GOLTZ)- badanie wybranych regionów genu PORCN	FDH	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
123	Zespół Gorlina	Zespół Gorlina- badanie regionu kodującego genu <i>PTCH1</i>	GORLIN	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
124	Łuszczyca	HLA-C*06 – badanie obecności podtypu genu HLA C -HLA-C*06 (łuszczyca) metodą mikromacierzy	HLACW6	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
125	Ichthyosis follicularis	Ichthyosis follicularis, atrichia, and photophobia syndrome (IFAB syndrome)- badanie regionu kodującego (eksony 1-11) genu MBTPS2	ICHTH	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
126		Ichthyosis follicularis, alopecia, and photophobia (IFAP) - analiza całej sekwencji kodującej (eksony 1-11) genu MBTPS2	IFAP-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
127	Erythrokeratodermia	Erythrokeratodermia- badanie regionów kodujących genów GJB3 i GJB4	KERATOD	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
128	Zespół KID	Zespół KID - analiza eksonu 2 genu GJB2	KID-GJB	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
129	Łuszczyca (łuszczycowe zapalenie stawów)	Łuszczyca (łuszczycowe zapalenie stawów) - analiza wariantów genetycznych genów NOD2 (CARD15), TNFA, TNFB (LTA)	LUSC-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
130	Zespół Nethertona	Zespół Nethertona - analiza eksonów 5, 8, 12-15, 18, 19, 22-26 genu SPINK5	NET-SPI	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
131		Zespół Nethertona - analiza pozostałych eksonów genu SPINK5, drugi etap diagnostyki	NET-SP2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
132		Zespół Nethertona - analiza sekwencji kodującej genu SPINK5, wykonywana z wykorzystaniem NGS	NETHNGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
133	Zespół złuszczenia skóry	Zespół złuszczenia skóry (PSS) - analiza sekwencji kodującej genu CDSN	PSS-CD	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
134	Rybia łuska	Rybia łuska sprzężona z chromosomem X - test MLPA (P160)	RLX-ML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
135		Rybia łuska wrodzona, blaszkowata, typ HARLEQUIN, typ 2- badanie wybranych regionów genu ABCA12	RYB-LU	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
136	Pęcherzowe oddzielenie się naskórka	Pęcherzowe oddzielenie się naskórka, postać prosta (SEB) i APSS - analiza wybranych fragmentów genów: KRT5 (eksony 1, 2, 5, 7), KRT14 (eksony 1, 4-7)	SBAP-KK	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
137		Pęcherzowe oddzielenie się naskórka, postać prosta (SEB) i APSS - analiza uzupełniająca genów KRT5 (eksony 3, 4, 6, 8, 9), KRT14 (eksony 2, 3, 8), TGM5 (eksony 2, 3)	SBAPKKT	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
138		Pęcherzowe oddzielenie się naskórka, postać prosta (SEB) - analiza sekwencji kodującej genu KRT14	SEB-K14	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
139		Pęcherzowe oddzielenie się naskórka, postać prosta (SEB) - analiza sekwencji kodującej genu KRT5	SEB-K5	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
140	Rybia łuska lamelarna	Rybia łuska lamelarna - analiza sekwencji eksonów 2-10 genu TGM1	TGM1-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
141	Inne genodermatozy	Inne genodermatozy - panel NGS	DERMNGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
142	Zespół Rapp-Hodgkin	Zespół Rapp-Hodgkin - analiza pozostałych eksonów genu TP63 (z wyjątkiem eksonów 13 i 14)	ZRH-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
ENDOKRYNOLOGIA				
143	Zespół Albrighta	Zespół Albrighta - typ Ib. Analiza wzoru metylacji w locus GNAS wraz z oceną delecji/duplikacji w obrębie genów STX16 i GNAS1	ALBMPLA	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
144		Zespół Albrighta - typ 1a. Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu GNAS z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	ALBNGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
145	Moczówka prosta centralna	Moczówka prosta centralna - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu AVP	AVP-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
146	Niewrażliwość na kortyzol	Niewrażliwość na kortyzol - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu NR3C1	NR3C1-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
147	Niedoczynność przytarczyc izolowana pierwotna	Analiza wybranych regionów AIRE	AIRE	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
148	Niewrażliwość na hormony tarczycy	Niewrażliwość na hormony tarczycy - analiza sekwencji eksonów 7-10 genu THRB	THRB-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
FARMAKOGENETYKA				
149	Oporność na zakażenie wirusem HIV-1	Oporność na zakażenie wirusem HIV-1 - identyfikacja wariantu c.554_585del32 w genie CCR5	CCR5	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
150	Ocena aktywności cytochromu P450	Ocena aktywności cytochromu P450 2C19 - identyfikacja wariantów allelicznych genu CYP2C19 (*2, *4, *8) pod kątem leczenia klopidogrelem	CYP2C19	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
151		Ocena aktywności cytochromu P450 2C9 - przy leczeniu candersartanem, irbesartanem, losartanem lub warfaryną	CYP2C9	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
152		Ocena aktywności cytochromu P450 2D6 - identyfikacja allele 4 genu CYP2D6 - przy leczeniu carvedilem, kodeiną, metoprololem, propranololem lub timololem	CYP2D6	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
153		Ocena aktywności cytochromu P450 2D6 - analiza liczby kopii genu CYP2D6 metodą MLPA - przy leczeniu carvedilem, kodeiną, metoprololem, propranololem lub timololem	CYPMLPA	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
154	Prognozowanie terapii zakażenia HCV	Prognozowanie terapii zakażenia HCV - wykrywanie obecności polimorfizmu rs12979860 genu Interleukiny 28B (IL28B)	IL-28B	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
155		Prognozowanie terapii zakażenia HCV - wykrywanie obecności polimorfizmów rs12979860 oraz rs8099917 genu Interleukiny 28B (IL28B)	IL-28B2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
156	Metabolizm klopidogrelu	Metabolizm klopidogrelu - genotypowanie CYP2C19	PGS-KLO	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
157	Leczenie warfaryną	Ocena aktywności enzymu VKORC1 - identyfikacja wariantu rs9934438:C>T (1173C>T) w genie VKORC1 przy leczeniu warfaryną	VKORC1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
158	Ocena ryzyka leczenia 5-fluorouracyłem	Deficyt dehydrogenazy dihydropyrimidynowej - ocena ryzyka leczenia 5-fluorouracyłem - analiza mutacji IVS14+1G-A w genie DPYD	DPYD-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
159	Metabolizm statyn	Metabolizm statyn - genotypowanie genu SLCO1B1	PGS-STA	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
160	Metabolizm tamoksyfenu	Metabolizm tamoksyfenu - genotypowanie genów biorących udział w metabolizmie tamoksyfenu	PGS-TAM	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
GASTROENTEROLOGIA				
161	alfa1-antytrypsyna	Deficyt alfa1-antytrypsyny - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu SERPINA1	AAT-3	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
162		Alfa - 1 antytrypsyna genotyp	ANTYTRG	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
163	Fruktozemia	Fruktozemia - identyfikacja mutacji p.Ala150Pro i p.Ala175Asp oraz innych mutacji występujących w eksonie 5 genu ALDOB	ALDOB-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
164	Zespół Criglera-Najjara	Zespół Criglera-Najjara - analiza sekwencji całego regionu kodującego i promotora genu UGT1A1	CRIG-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
165	Hiperbilirubinemia - Zespół Gilberta	UGT1A1 (hiperbilirubinemia) – badanie liczby powtórzeń (TA) _n w promotorze genu UGT1A1 (hiperbilirubinemia - Zespół Gilberta) metodą mikromacierzy	GILB-Z	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
166	Hemochromatoza	HFE – badanie najczęstszych mutacji w genie HFE: p.C282Y, p.H63D, p.E168X oraz p.S65C (hemochromatoza) metodą mikromacierzy	HFE	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
167		Hemochromatoza- identyfikacja najczęstszych mutacji p.Cys282Tyr i p.His63Asp oraz innych mutacji występujących w eksonach 2 i 4 genu HFE	HFE-1	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
168		Hemochromatoza- Analiza mutacji w genie HFE (ekson 3)	HFE-3	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
169		Hemochromatoza. Analiza sekwencji kodującej genów HFE, HFE2, HAMP, TFR2, SLC40A1, metoda NGS	NGSHEMO	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
170		Hemochromatoza - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów HFE, HFE2, HAMP, TFR2 i SLC40A1 z wykorzystaniem NGS	HFE-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
171	Celiakia	Celiakia-wykrywanie obecności genu HLA-DQ2 (DQA1*05/DQB1*02) oraz DQ8 (DQB1*0302) metodą Real-Time PCR	HLADQ2	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
172	Insulinooporność	Insulinooporność - Badanie genów PPARG i UCP2	INSUOP	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
173	Nietolerancja laktozy	LCT – badanie obecności polimorfizmu c.13910C>T w regionie promotorowym genu LCT (nietolerancja laktozy) metodą Real-Time PCR	LCT	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
174	MODY2 - cukrzyca, cukrzyca ciążowa	MODY2 - cukrzyca, cukrzyca ciążowa - Badanie wybranych fragmentów genu GCK - I etap diagnostyki	MODY2	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
175	MODY3 - cukrzyca	MODY3 - cukrzyca - Badanie regionu kodującego genu HNF1A	MODY3-1	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
176		MODY3 - cukrzyca - Badanie regionu kodującego genu HNF1A II etap diagnostyki	MODY3-2	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
177	Cukrzyca MODY	Cukrzyca typu MODY. Analiza sekwencji genów: GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B, INS, metoda NGS	NGSMODY	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
178	PNDM - Utrwalona cukrzyca noworodkowa	Badanie wybranych fragmentów genu kcnj11	KCNJ11	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
179	Choroba Wilsona	Choroba Wilsona - Identyfikacja najczęstszej mutacji p.His1069Gln oraz innych mutacji występujących w eksonie 14 genu ATP7B	WD-1	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
180		Choroba Wilsona - identyfikacja mutacji c.3402delC (3400delC), p.Thr977Met, p.Arg778Gly oraz innych mutacji występujących w eksonach 8, 13 i 15 genu ATP7B - diagnostyka po procedurze WD-1	WD-2	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
181		Choroba Wilsona - identyfikacja mutacji p.His1069Gln, c.3402delC (3400delC), p.Thr977Met, p.Arg778Gly oraz innych mutacji występujących w eksonach 8, 13, 14 i 15 genu ATP7B	WD-3	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
182		Choroba Wilsona - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu ATP7B z wykorzystaniem NGS	WD-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
183	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe)	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe). Badanie wybranych mutacji genów PRSS1	ZT-1	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
184		Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe) - identyfikacja najczęstszych mutacji w genach SPINK1 i CFTR korelowanych z zapaleniem trzustki + innych mutacji występujących w badanych eksonach tych genów	ZT-2	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
185		Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów PRSS1, SPINK1, CFTR, CTRE z wykorzystaniem NGS	ZT-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
186	Zapalenie trzustki	Zapalenie trzustki - analiza eksonów 7-10 genu CPA1	ZTCPA	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
187		Zapalenie trzustki - analiza eksonów 2,3,7 genu CTRE	ZTCPA2	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
IMMUNOLOGIA				
188	Zesztywniające zapalenie stawów kręgosłupa (ZZSK)	HLA-B*27 – badanie obecności podtypu genu HLA-B - HLA-B*27 (zesztywniające zapalenie stawów i inne choroby autoimmunologiczne) metodą mikromacierzy	HLAB27	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
189	Zespół Hioba (hiper-IgE)	Zespół hiper-IgE, zespół Hioba. Analiza sekwencji kodującej genów DOCK8, SPINK5, STAT3, TYK2, RAG1, RAG2, DCLRE1C, powiązanych z chorobą o dominującym i recesywnym trybie dziedziczenia	STATNGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
190	Gorączka śródziemnomorska	Analiza genów związanych z rodzinną gorączką śródziemnomorską	NGSFMF	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
KARDIOLOGIA				
191	Zespół Alstroma	Zespół Alstroma - panel NGS: gen ALMS1	ALM-NGS	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
192	Zespół sercowo-twarzowo-skróny (CFC)	Zespół sercowo-twarzowo-skróny (CFC) - analiza eksonów 6,11-17 genu BRAF	CFC-BRA	Skierowanie w zakresie mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
193	Zespół Costello	Zespół Costello - Identyfikacja najczęstszych mutacji występujących w kodonach 12 i 13 oraz innych mutacji występujących w eksonie 2 genu HRAS	COS-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
194		Zespół Costello (FCS) - analiza sekwencji kodującej genu HRAS	FCS-HRA	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
195	CSVD	CSVD - Analiza sekwencji kodującej 6 genów związanych z występowaniem CSVD (w tym z CADASIL, CARASIL): NOTCH3, COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1 i TREX1, wykonywana z wykorzystaniem NGS	CSVDNGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
196	Hipercholesterolemia	Hipercholesterolemia - analiza sekwencji eksonów 2, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14 i 16 genu LDLR	FHP-1	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
197		Hipercholesterolemia - identyfikacja najczęstszych mutacji p.Thr3519Ile, p.Arg3527Gln, p.Arg3527Leu, p.Arg3527Trp, p.Arg3558Cys, p.His3570Tyr, p.Arg4385Cys, p.Arg4385His, p.Val4394Ala w genie APOB	FHP-3	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
198		Hipercholesterolemia – analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1, APOE, STAP1 (hipercholesterolemia) metodą NGS	FHP-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
199	Ryzyko zachorowania na chorobę zakrzepowo-zatorową	Protrombina (gen F2) – badanie obecności wariantu patogenicznego c.*97G>A (c.20210G>A) w genie czynnika II krzepnięcia krwi - gen protrombiny, F2 (zaburzenia krzepnięcia krwi, niepłodność) metodą Real-Time PCR	GEN-PT	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
200	Zespół hipoplazji lewego serca	Zespół hipoplazji lewego serca - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu GJA1	HLHS-1	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
201	Zespół Jervell i Lange-Nielsen	Zespół Jervell i Lange-Nielsen - panel NGS: geny KCNE1, KCNQ1	JER-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
202	Zespół Andersen-Tawila	Zespół Andersen-Tawila - analiza sekwencji kodującej genu KCNJ2	KCNJ2	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
203	Kardiomiopatia (przerostowa/rozstrzeniowa)	Kardiomiopatia (przerostowa/rozstrzeniowa) - analiza sekwencji eksonów 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23 i 24 genie MYH7	KP-1	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
204		Kardiomiopatia (przerostowa/rozstrzeniowa) - analiza sekwencji eksonów 7-9, 16-28 genu MYBPC3 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze KP-1	KP-2	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
205	Zespół Noonan z plamami soczewicowatymi	Zespół Noonan z plamami soczewicowatymi (zespół LEOPARD) - analiza eksonów 7, 12, 13 genu PTPN11	LEOP-PT	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
206		Zespół Noonan z plamami soczewicowatymi (zespół LEOPARD) - analiza eksonów 6, 13, 16 genu RAF1	LEOP-RA	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
207	Trombolifia (nadkrzepliwość)	Leiden (gen F5, F2) – badanie obecności mutacji c.1601G>A (typu Leiden) w genie F5 oraz obecności c.*97G>A(c.20210G>A) w genie F2 protrombiny (niepłodność męska, zaburzenia krzepnięcia) metodą Real-Time PCR	LEY-PT	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
208		Leiden (gen F5) – badanie obecności mutacji c.1601G>A (typu Leiden) w genie czynnika V krzepnięcia krwi w genie F5 (zaburzenia krzepnięcia) metodą Real-Time PCR	LEYDENM	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
209		MTHFR (c.677C>T) – badanie obecności wariantu c.677C>T w genie reduktazy metylenotetrahydrofolianowej MTHFR (nieprawidłowy metabolizm kwasu foliowego i homocysteiny) metodą Real-Time-PCR	MTHFR	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
210		MTHFR (c.677C>T, c.1298A>C) – badanie obecności wariantu c.677C>T oraz c.1298A>C w genie reduktazy metylenotetrahydrofolianowej (nieprawidłowy metabolizm kwasu foliowego i homocysteiny) MTHFR metodą Real-Time PCR	MTHFR-2	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
211		PAI-1 – badanie polimorfizmu 675 4G/5G w genie PAI (ryzyko chorób sercowo-naczyniowych i poronień) metodą Real Time PCR	PAI-PCR	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
212	Zespół wydłużonego QT	Zespół wydłużonego QT typu 1-3 (LQTS 1-3) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów KCNQ1, KCNH2 i SCN5A z wykorzystaniem NGS	LQT-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
213	Predyspozycja do zawału serca	Predyspozycja do zawału serca - wykrywanie obecności mutacji R952 w genie LRP8 oraz wariantu CYP1A2*1F	LRP8	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
214	Zespół Noonan	Zespół Noonan (NS) - analiza sekwencji kodującej genu KRAS	NS-KRAS	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
215		Zespół Noonan (NS) - analiza eksonów:1-6, 8-11, 13, 15, 16 genu RAF1	NS-RAFW	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
216		Zespół Noonan (NS) - analiza eksonów: 4, 5, 7-9,11-15, 17 genu SOS1	NS-SOS	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
217		Zespół Noonan (NS) - analiza eksonów: 2, 3, 6, 10, 16, 18-24 genu SOS1	NS-SOSW	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
218	RASopatie	RASopatie - panel NGS: 20 genów	RAS-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
219	Niedobór surfaktantu	Niedobór surfaktantu - identyfikacja częstych mutacji: c.397delCinsGAA w genie SFTPB, p.Ile73Thr w genie SFTPC i p.Glu292Val w genie ABCA3 oraz innych mutacji w badanych regionach wymienionych genów	SURF-1	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
220		Niedobór surfaktantu - Analiza sekwencji kodującej genów SFTPB, SFTPC i ABCA3, wykonywana z wykorzystaniem NGS	SURFNGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
221	Tętniaki i rozwarstwienia aorty piersiowej (TAAD)	Tętniaki i rozwarstwienia aorty piersiowej (TAAD) - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu ACTA2	TAAD-2	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
222		Tętniaki i rozwarstwienia aorty piersiowej (TAAD) - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu TGFB2	TAAD-4	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
223		Analiza przesiewowa sekwencji kodującej 24 genów: ABL1, ACTA2, ADAMTSL4, BGN, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLCN, FLNA, LOX, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, SMAD3, TGFB2, TGFB2, TGFB2, TGFB2	TAADNGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
224	Trombocytopenia	Trombocytopenia - identyfikacja mutacji p.Glu167Asp w genie MASTL oraz mutacji c.-116C>T, c.-118C>T, c.-125T>G, c.-127A>T, c.-128G>A i c.-134G>A w genie ANKRD26	THC-1	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
NEFROLOGIA				
225	Zespół Alporta	Zespół Alporta - panel NGS: geny COL4A3, COL4A4, COL4A5	ATS-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
NEUROLOGIA				
226	Adrenoleukodystrofia	Adrenoleukodystrofia - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu ABCD1	ALD-1	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
227	Stwardnienie zanikowe boczne	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS) - Analiza sekwencji kodującej 24 genów związanych z występowaniem ALS, wykonywana z wykorzystaniem NGS	ALS-NGS	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
228	Choroba Alzheimera	Choroba Alzheimera - analiza sekwencji eksonów 5-8 i 12 genu <i>PSEN1</i>	ALZ-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
229		Choroba Alzheimera -Badanie mutacji w regionie kodującym genu <i>PSEN1</i> (eksony od 3 do 12)	ALZ-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
230		Choroba Alzheimera - analiza sekwencji eksonów 16 i 17 genu <i>APP</i>	ALZ-3	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
231		Apolipoproteina E genotyp	APOE-GE	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
232		Choroba Alzheimera- Choroba o wczesnym początku lub późnym początku oraz demencja- analiza sekwencji kodującej 19 genów z wykorzystaniem NGS	ALZ-NGS	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
233		Zespół Angelmana - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu UBE3A - drugi etap diagnostyki po wykonaniu testu metylacji	ANGEL-2	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
234	Zespół Angelmana	Zespół Angelmana (AS) - analiza mikrosatelitów (chromosom 15q)	AS-MSAT	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
235		Zespół Angelmana (AS) - Test MS-MLPA (ME028) - analiza metylacji oraz delecji/duplikacji regionu PWS/AS	AS-MSML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
236	Choroba Canavan	Choroba Canavan - identyfikacja mutacji p.Tyr231, p.Glu285Ala, p.Ala305Glu oraz innych mutacji występujących w eksonach 5 i 6 genu ASPA	ASPA-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
237	Ataksja- teleangiektazja	Ataksja- teleangiektazja - Badanie wybranych regionów genu ATM	ATAKS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
238	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 10 (SCA10) - Analiza liczby powtórzeń (ATTC)n w genie ATNX10	SCA10	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
239		Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 12 (SCA12) - Analiza liczby powtórzeń (CAG)n w genie PPP2R2B	SCA12	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
240		Ataksja mózdkowo – rdzeniowa typ SCA 17	SCA17	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
241		Ataksja mózdkowo-rdzeniowa typ SCA 2	SCA2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
242		Ataksja mózdkowo-rdzeniowa typ SCA 1,2,3,6,7,8	SCA6TYP	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
243	Makrocefalia/autyzm	Makrocefalia/autyzm - analiza sekwencji kodującej genu PTEN	AUPTEN	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
244	Autyzm	Mikromacierz (aCGH) - badanie całogenomowe dedykowane pacjentom z zaburzeniami ze spektrum autyzmu	ACGH-AU	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
245		Autyzm - badanie metodą MLPA	AUT-MLP	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
246		Badanie około 200 genów związanych z autyzmem i zachowaniami ze spektrum autyzmu i niepełnosprawności intelektualnej met. NGS	AUTNGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
247	Miopatia Bethlem	Miopatia Bethlem. Analiza sekwencji kodującej genów COL6A1, COL6A2 i COL6A3, wykonywana z wykorzystaniem NGS	BETHNGS	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
248	Opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni (choroba Kennedy'ego)	Opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni (choroba Kennedy'ego) - określenie liczby powtórzeń (CAG)n w eksonie 1 genu AR	CAG-1	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
249	Dystrofia kończynowo-obręczowa typu 2A	Dystrofia kończynowo-obręczowa typu 2A (LGMD2A), kalpainopatia. Identyfikacja najczęstszych mutacji c.550delA i p.Arg490Gln oraz innych mutacji występujących w eksonach 10 i 17 genu <i>CAPN3</i>	CAPN3	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
250	Cerolidolipofuscynoza	Cerolidolipofuscynoza typu 2 - identyfikacja najczęstszych mutacji p.Arg208* oraz c.509-1G>C (IVS5-1G>C) oraz innych mutacji występujących w eksonach 5 i 6 genu <i>TPP1</i>	CLN2-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
251	Choroba Charcot-Marie-Tooth	Choroba Charcot-Marie-Tooth typu 2L (CMT2L). Identyfikacja najczęstszych mutacji p.Lys141Asn i p.Lys141Glu oraz innych mutacji występujących w eksonie 2 genu <i>HSPB8</i>	CMT2L	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
252		Choroba Charcot-Marie-Tooth typu 1A (CMT1A). Analiza rozległych duplikacji w genie <i>PMP22</i> metodą MLPA	CMTMLPA	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
253	Zespół Coffin-Lowry	Zespół Coffin-Lowry - Analiza wybranych regionów genu <i>RPS6KA3</i>	COFLOW	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
254		Zespół Coffina-Lowry'ego - panel NGS: gen <i>RPS6KA3</i>	ZCL-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
255	Dystrofia kończynowo-obręczowa	Dystrofia kończynowo-obręczowa typu 2A (LGMD2A), Kalpainopatia. Analiza sekwencji kodującej genu <i>CAPN3</i> , wykonywana z wykorzystaniem NGS	DKO2A	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
256		Dystrofia obręczowo-kończynowa (LGMD) - Analiza sekwencji kodującej 7 genów związanych z LGMD1 (typy 1A-G) oraz 15 genów związanych z LGMD2 (typy 2A-G, I, K-O, Q i S), wykonywana z wykorzystaniem NGS	LGMDNGS	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody

nr	Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
257	Dystrofia mięśniowa Duchenne/Beckera (DMD/BMD). Analiza przesiewowa sekwencji całego regionu kodującego genu DMD z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	DMD-NGS	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
258	Dystrofia mięśniowa Duchenne/Beckera - analiza rozległych delecji, insercji i rearanżacji w genie DMD metodą MLPA	DMDMLPA	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
259	Badanie nosicielstwa mutacji dla kobiety z rodziny dotkniętej dystrofią mięśniową Duchenne'a /Beckera (metodą MLPA, analizą sprzężeń)	DMDBNOS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
260	Dystrofia mięśniowa Duchenne/Beckera (DMD/BMD), metoda NGS	DMD-BMD	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
261	Poszukiwanie mutacji punktowych w eksonach 21-40 genu dystrofiny w dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera (badanie metodą sekwencjonowania)	DM21-40	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
262	Poszukiwanie mutacji punktowych w eksonach 41-60 genu dystrofiny w dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera (badanie metodą sekwencjonowania)	DM41-60	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
263	Poszukiwanie mutacji punktowych w eksonach 61-79 genu dystrofiny w dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera (badanie metodą sekwencjonowania)	DM61-79	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
264	Poszukiwanie mutacji punktowych w eksonach 1-20 genu dystrofiny w dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera (badanie metodą sekwencjonowania)	DMD1-20	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
265	Dystrofia mięśniowa Emeryego-Dreyfussa - analiza sekwencji kodującej genu EMD	DMED-EM	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
266	Dystrofia mięśniowa Emeryego-Dreyfussa - analiza sekwencji kodującej genu FHL1	DMED-FH	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
267	Dystrofia mięśniowa Emeryego-Dreyfussa - analiza sekwencji kodującej genu LMNA/C	DMED-LM	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
268	Dystrofia mięśniowa Emeryego-Dreyfussa - test MLPA (P048)	DMED-ML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
269	Dystrofia miotoniczna (DM). Analiza w kierunku obecności ekspansji powtórzeń CTG w genie DMPK oraz obecności ekspansji powtórzeń motywu złożonego(TG)n(TCTG)n(CCTG)n w genie CNBP	DMPK	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
270	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa - analiza sekwencji kodującej genu GCH1	DOP-GCH	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
271	Dystonia Segawy, DOPA-wrażliwa - Analiza wybranych regionów genu GCH1 (eksony 1, 4, 5, 6)	DYSSEG1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
272	Dystonia Segawy, DOPA-wrażliwa - Analiza 2 i 3 genu GCH1 - drugi etap diagnostyki	DYSSEG2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
273	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa - analiza sekwencji kodującej genu SPR	DOP-SPR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
274	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa - analiza sekwencji kodującej genu TH	DOP-TH	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
275	Dystonia z odpowiedzią na L-dopa, dystonia z mioklonią (DYT11) - test MLPA (P099)	DYT11-M	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
276	Dystonia wrażliwa na dopaminę - zespół Segawa - Analiza sekwencji kodującej genów GCH1 i TH, wykonywana z wykorzystaniem NGS	DRD-NGS	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
277	Drżenie samoistne- identyfikacja wariantu p. Ser9Gly w genie DRD3	DRD31	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
278	Dziedziczna paraplegia spastyczna (HSP) - Analiza sekwencji kodującej genów SPAST, ATL1, KIF5A, REEP1, CYP7B1, SPG7, SPG11, ZFYVE26 wykonywana z wykorzystaniem NGS	SPGNs1	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
279	Zespół Dravet, padaczka uogólniona z drgawkami gorączkowymi - test MLPA (P137)	DRV-MLP	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
280	Zespół Dravet, padaczka uogólniona z drgawkami gorączkowymi - analiza sekwencji kodującej genu SCN1A	DRV-SCN	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
281	Zespół Dravet - Analiza sekwencji kodującej 7 genów: SCN1A, GABRG2, SCN2A, SCN9A, GABRA1, PCDH19 i STXB1, wykonywana z wykorzystaniem NGS	DRAVNGS	Skierowanie z pieczętą od lekarza + deklaracja świadomej zgody
282	Zespół Dravet / Dravet-like - panel NGS: geny SCN1A + PCDH19, CHD2, HCN1, GABRB3	ZDR-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
283	Dystonia	Dystonia typ 10 - identyfikacja mutacji c.649dupC w genie PRRT2	DT10-PR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
284		Dystonia typ 10 - analiza sekwencji kodującej genu PRRT2	DT10-SG	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
285		Dystonia typ 1 (DYT1) - analiza eksonu 5 pod kątem obecności mutacji c.907_909delGAG w genie DYT1	DYT1-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
286		Dystonia z mioklonią (DYT11) - analiza sekwencji kodującej genu SGCE	DYT11-S	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
287		Dystonia typ 4 (DYT4) - analiza sekwencji kodującej genu TUBB4A	DYT4-TU	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
288		Dystonia typ 1 (DYT1), dystonia z dyskinezą (DYT6) - test MLPA (P059)	DYT6-ML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
289		Dystonia z dyskinezą (DYT6) - analiza sekwencji kodującej genu THAP1	DYT6-TH	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
290		Dystonia typ 8 - analiza eksonu 1 (mutacje p.Ala7Val i p.Ala9Val) genu MR1 (PNKD)	DYT8-MR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
291		Dystonia 12 – parkinsonizm o nagłym początku. Analiza wybranych regionów genu gen ATP1A3	PAR-ATP	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
292		Zespół łamiwego chromosomu X	Zespół łamiwego chromosomu X (FraX) - badanie przesiewowe mutacji w genie FMR1	FRAX
293	Zespół łamiwego chromosomu X (FraX) - określenie statusu metylacji metodą MS-MLPA (tylko pięć męska)		FRAX-MS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
294	Zespół łamiwego chromosomu X (FraX) - analiza premutacji/mutacji w genie FMR1		FRAX-MU	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
295	Ataksja Friedreicha	Ataksja Friedreicha (FRDA) - Identyfikacja mutacji dynamicznej w genie FXN	FRDA	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
296		Ataksja Friedreicha (FRDA) - Test MLPA (P316)	FRDA-ML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
297		Ataksja Friedreicha (FRDA) - Analiza eksonów 1-5 genie FXN	FRDA1-5	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
298	Choroba Huntingtona	Diagnostyka genetyczna choroby Huntingtona	HUNGTEN	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
299	Otępienie czołowo-skroniowe	Otępienie czołowo-skroniowe (FTD) - Analiza sekwencji kodującej 11 genów związanych z występowaniem FTD, wykonywana z wykorzystaniem NGS	FTD-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
300	Choroba Krabbe	Choroba Krabbe - identyfikacja rozległej delecji IVS10del30kb w genie GALC	GALC-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
301		Choroba Krabbe - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu GALC z wykorzystaniem NGS	GALCNGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
302	Padaczka uogólniona z napadami gorączkowymi	Padaczka uogólniona z napadami gorączkowymi (GEFS+) - Analiza sekwencji kodującej 7 genów: SCN1A, GABRG2, SCN2A, SCN9A, GABRD, SCN1B i SCN2, wykonywana z wykorzystaniem NGS	GEFSNGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
303		Panel noworodkowy - Padaczki niemowlęce (zaburzenia napadowe/encefalopatie padaczkowe) (NBE v 1) - 83 geny związane z niemowlęcymi zaburzeniami napadowymi oraz wczesnodziecięcymi encefalopatiami padaczk	PADACZ2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
304		Panel noworodkowy - Padaczki niemowlęce (zaburzenia napadowe/encefalopatie padaczkowe) (NBE v 1) + zabezpieczenie materiału od rodziców	PADACZK	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
305	HiperCKemia	HiperCKemia. Analiza sekwencji kodującej genów CAV3, GAA i DAG1, wykonywana z wykorzystaniem NGS	HCK-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
306	Zespół Kabuki	Zespół Kabuki - panel NGS: geny KDM6A, KMT2D	KABUKI	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
307	Ataksja napadowa typu I	Ataksja napadowa typu I - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu KCNA1	KCNA1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
308	Zespół Legiusa	Zespół Legiusa - test MLPA (P295)	LEG-MLP	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
309		Zespół Legiusa - analiza sekwencji kodującej genu SPRED1	LEG-SPR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
310	Lizencefalia sprzężona z chromosomem X	Lizencefalia sprzężona z chromosomem X - analiza sekwencji kodującej DCX	LIX-DCX	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
311	Miopatia nemalinowa	Miopatia nemalinowa - analiza sekwencji kodującej genu ACTA1	MN-ACTA	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
312	Analiza przesiewowa sekwencji genomu mitochondrialnego	Analiza przesiewowa sekwencji genomu mitochondrialnego z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji.	MT-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
313	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa typ 1A (LGMD1A). Identyfikacja najczęstszych mutacji p.Ser55Phe i p.Thr57Ile oraz innych mutacji występujących w eksonie 2 genu MYOT	MYOT-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
314	Neurodegeneracja z akumulacją żelaza	Neurodegeneracja z akumulacją żelaza (NBIA) - Analiza sekwencji kodującej genów PANK2, WDR45, PLA2G6, C19orf12, FTL i CP, wykonywana z wykorzystaniem NGS	NBIANGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
315	Neurofibromatoza	Neurofibromatoza typu I, II i zespół Legiusa - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów NF1, NF2, SPRED1 z wykorzystaniem NGS	NF-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
316		Neurofibromatoza typu I (choroba von Recklinghausena) - analiza rozległych delecji i insercji w genie NF1 metodą MLPA	NF1MLPA	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
317	Mózgowa arteriopatia z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią	Mózgowa arteriopatia z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią CADASIL - analiza sekwencji eksonów 4 i 5 genu NOTCH3	NOT-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
318		Mózgowa arteriopatia z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią CADASIL - analiza sekwencji eksonów 2, 3, 6 i 11 genu NOTCH3 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze NOT-1	NOT-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
319		Mózgowa arteriopatia z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią CADASIL - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu NOTCH3 z wykorzystaniem NGS	NOTCH3	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
320	Nerwiakowłóknikowość typu II	Nerwiakowłóknikowość typu II - Test MLPA (P044)	NWW2-ML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
321		Nerwiakowłóknikowość typu II - analiza sekwencji kodującej genu NF2	NWW2-NF	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
322	Zespół Lowe	Zespół Lowe (zespół-oczno-mózgowo-rdzeniowy) - analiza sekwencji eksonu 15 genu OCRL	OCRL-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
323	Encefalopatie padaczkowe	Encefalopatie padaczkowe - panel NGS 49 genów	PAD-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
324	Dziecięca padaczka napadów nieświadomości (CAE)	Analiza sekwencji kodującej 6 genów: GABRG2, GABRA1, SLC2A1, JRK, GABRB3 i CACNA1H, wykonywana z wykorzystaniem NGS	CAE-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
325	Dystonia/Choroba Parkinsona	Dystonia/Choroba Parkinsona – analiza sekwencji 77 genów, metoda NGS	PAR-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
326	Choroba Parkinsona	Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK2, PARK6, PARK7) - test MLPA (P051, P052)	PARK-ML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
327		Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK2) - analiza sekwencji kodującej genu PARK2	PARK2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
328		Choroba Parkinsona - postać recesywna Analiza regionu kodującego genu PARK2 - I etap badania	PARK2-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
329		Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK6) - analiza sekwencji kodującej genu PINK1	PARK6	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
330		Choroba Parkinsona o wczesnym początku (PARK7) - analiza sekwencji kodującej genu DJ1	PARK7	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
331		Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK8) - identyfikacja mutacji p.Gly2019Ser w genie LRRK2	PARK8	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
332		Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK8) - analiza eksonów 30, 31, 34, 35, 41, 48 (panel patogennych mutacji punktowych w genie LRRK2)	PARK8-P	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
333		Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK1 i 4) - test MLPA (P051)	PAR14ML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
334		Choroba Parkinsona o późnym początku (PARK1 i 4) - analiza eksonów 2 i 3 (panel patogennych mutacji punktowych w genie SNCA)	PAR14SN	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
335		Zespół Perrault	Zespół Perrault - panel NGS: geny CLPP, HARS2, LARS2, HSD17B4	PER-NGS
336	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera (PLP) - test MLPA (P022)	PLP-ML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
337		Choroba Pelizaeusa-Merzbachera (PLP) - analiza sekwencji kodującej genu PLP1	PLP-PLP	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
338	Zespół Prader-Williego	Zespół Prader-Williego (PWS) - analiza mikrosatelitów (chromosom 15q)	PWS-AM	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
339		Zespół Prader-Williego (PWS) - Test MS-MLPA (ME028) - analiza metylacji oraz delecji/duplikacji regionu PWS/AS	PWS-MM	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
340	Zespół Retta	Zespół Retta - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu MECP2	RETT-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
341	Zespół Retta (RTT)/Rett-like	Zespół Retta (RTT)/Rett-like - Analiza sekwencji kodującej genu CDKL5	RTT-CD	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
342		Zespół Retta (RTT)/Rett-like - Analiza sekwencji kodującej genu FOXP1	RTT-FO	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
343		Zespół Retta (RTT)/Rett-like - Test MLPA (P015) analiza delecji/duplikacji	RTTP015	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
344		Zespół Retta (RTT)/Rett-like - Test MLPA (P189) analiza delecji/duplikacji	RTTP189	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
345	Rdzeniowy zanik mięśni, postać sprzężona z chromosomem X	Rdzeniowy zanik mięśni, postać sprzężona z chromosomem X - analiza sekwencji eksonu 15 genu UBA1	RZMX-UB	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
346	Zespół Smith-Lemli-Opitz	Zespół Smith-Lemli-Opitz - identyfikacja mutacji p.Trp151, p.Leu157Pro, p.Val326Leu, p.Arg352Trp, c.964-1G>C (IVS8-1G>C), p.Arg446Gln oraz innych mutacji występujących w eksonach 4,6 i 9 genu DHCR7	SLOS-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
347	Rdzeniowy zanik mięśni	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) - identyfikacja delekcji eksonu 7 SMN1 wraz z oceną liczby kopii SMN1 i SMN2, test MLPA (P060)	SMA-DML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
348		Rdzeniowy Zanik Mięśni SMA, analiza delekcji/duplikacji metodą MLPA	SMAMPLPA	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
349		Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) - analiza sekwencji kodującej genu SMN1	SMA-SMN	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
350	Rdzeniowy zanik mięśni, postać przeponowa (SMARD)	Rdzeniowy zanik mięśni, postać przeponowa (SMARD) - analiza sekwencji kodującej genu IGHMBP2	SMARD-I	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
351		Rdzeniowy zanik mięśni, postać przeponowa (SMARD) - test MLPA (P060)	SMARD-M	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
352	Choroba Niemanna-Picka	Choroba Niemanna-Picka typ A i B - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu SMPD1	SMPD-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
353	Dziedziczna paraplegia spastyczna	Dziedziczna paraplegia spastyczna - analiza rozległych delekcji i duplikacji w genach SPAST i ATL1 metodą MLPA	SP-MLPA	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
354		Dziedziczna paraplegia spastyczna (HSP) - Analiza sekwencji kodującej genów SPAST, ATL1, KIF5A, REEP1, CYP7B1, SPG7, SPG11, ZFYVE26 wykonywana z wykorzystaniem NGS	SPGNCS1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
355	Stwardnienie guzowate	Stwardnienie guzowate - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów TSC1 i TSC2 z wykorzystaniem NGS	TSC-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
356		Stwardnienie guzowate - analiza rozległych delekcji/duplikacji w genie TSC2 metodą MLPA	TSC2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
357	Wada cewy nerwowej	Wada cewy nerwowej - identyfikacja polimorfizmów: 1298A>C i 677>T (GEN-12)	GEN-12	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
358	Zespół Mowata-Wilson	Badanie genu zeb2 (inne nazwy: ZFH1B; SIP-1): identyfikacja najczęstszej mutacji p.Arg695X - pierwszy etap procedury diagnostycznej	ZEB2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
359	Zespół Wolframa	Zespół Wolframa - panel NGS: geny WFS1, CISD2	WOL-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
360	Zespół Walker-Warburg	Zespół Walker-Warburg - Analiza sekwencji kodującej 11 genów: POMT1, POMT2, FKTN, FKR1, POMGNT1, ISPD, LARGE, COL6A1, COL6A2, CLO6A3 i DAG1, wykonywana z wykorzystaniem NGS	WWS-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
361	Zespół Angelmana / Zespół Retta	Zespół Angelmana / Zespół Retta - panel NGS: geny UBE3A, CDKL5, FOXP1, MECP2	ZAN-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
362	Zespół Floating-Harbor	Zespół Floating-Harbor - panel NGS: geny ACTB, ACTG1	ZBW-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
363	Zespół Floating-Harbor	Zespół Floating-Harbor - panel NGS: gen SRCAP	ZFH-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
364	Zespół Mohra- Tranebjaergera	Zespół Mohra- Tranebjaergera - Analiza regionu kodującego genu TIMM8A	ZMTE	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
365	Zespół Nicolaidesa-Baraistera	Zespół Nicolaidesa-Baraistera - panel NGS: gen SMARCA2	ZNB-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
366	Zespół FG	Zespół FG - analiza eksonów 21-28, 37 regionu kodującego genu MED12	ZFG-MED	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
367	Zespoły niedoboru transportera glukozy	Zespoły niedoboru transportera glukozy GLUT1 - test MLPA	ZNTG-ML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
368		Zespoły niedoboru transportera glukozy GLUT1 - analiza sekwencji kodującej genu SLC2A1	ZNTG-SL	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
369	Zespół padaczki i upośledzenia umysłowego kobiet	Zespół padaczki i upośledzenia umysłowego kobiet - test MLPA (P330)	ZPUUK-M	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
370		Zespół padaczki i upośledzenia umysłowego kobiet - analiza sekwencji kodującej genu PCDH19	ZPUUK-P	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
NIEPEŁNOSPRAWNOŚĆ INTELEKTUALNA				
371	Niepełnosprawność intelektualna	Niepełnosprawność intelektualna - test subtelomerowy, analiza 22 genów z użyciem metody MLPA	MLPA-AU	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
372		Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX) - analiza wszystkich eksonów genu ARX	MRX	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
373		Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX) - identyfikacja najczęstszych mutacji w eksonie 2 genu ARX	MRXNAJ	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
374		Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX) - Test MLPA (P015) (zespół duplikacji MECP2)	MRX-MLD	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
375		Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (MRX) - Test MLPA (16 genów, P106)	MRX-MLP	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
376		Niepełnosprawność intelektualna - panel NGS (NI - sprzężona z chromosomem X, dziedziczona autosomalnie recesywnie, dziedziczona autosomalnie dominująco)	SPR-NGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
NIEPŁODNOŚĆ / CIAŻA				
377	Zespół niewrażliwości na androgeny	Zespół niewrażliwości na androgeny - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu AR, z jednoczesną identyfikacją płci genetycznej	AR-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
378	Niepłodność męska	AZF – w kierunku mikrodelecji regionu genu AZF chromosomu Y analiza 6 markerów STS (niepłodność męska) metodą analizy fragmentów	AZF	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
379		CFTR – badanie 8 najczęstszych identyfikowanych mutacji oraz rzadszych wariantów w genie CFTR (ekson 4, 11, 12, 21 oraz intron 8, delecja ekson 2, 3)	CFTR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
380		CFTR–analiza fragmentów, ABI 3500 DX - analiza 36 mutacji	CFTRCOR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
381		Niepłodność męska - AZF (zgodnie z wytycznymi dotyczącymi najlepszych praktyk wg EMQN), CFTR (dele2,3, delF508)	NPLODGM	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
382		Badanie mikrodelecji 51gr/51gr	MIKD51	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
383	Badanie DNA poronionego płodu	Badanie DNA poronionego płodu w celu identyfikacji płci z wykorzystaniem markerów genetycznych genów AMGX, AMGY i SRY	PORON	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
384	Identyfikacja płci genetycznej	Identyfikacja płci genetycznej -analiza z wykorzystaniem markerów genetycznych specyficznych dla genów AMGX, AMGY i SRY	SRY-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
385	Nawracające poronienia	Nawracające poronienia - identyfikacja haplotypu M2 w promotorze genu ANXA5	POR-4	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
386	Predyspozycja do poronień (deficyt progesteronu)	Analiza wariantu rs4238001 (c.4G>A; p.Gly2Ser) w genie SCARB1	SCARB1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
387	Przedwczesne pokwitanie	Analiza sekwencji kodującej genu MKRN3	MKRN3	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
388	Niepłodność żeńska	Niepłodność żeńska - Protrombina (20210G>A), Factor V (G1619A), CFTR (dele2,3, delF508), MTHFR (C677T, A1298C)	NPLODZG	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
389	Niedobór aromatazy łożyskowej (obojnactwo rzekome żeńskie)	Analiza regionu kodującego genu CYP19A1	CYP19A1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
390	Poronienia - badanie u partnerów pacjentek z samoistnymi poronieniami	Badanie polimorfizmu Apal w genie IGF2 u mężczyzn	APAL-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
391	Wrodzony przerost kory nadnerczy	Wrodzony przerost kory nadnerczy - analiza sekwencji regionu kodującego genu CYP21A2 i analiza delekcji/duplikacji metodą MLPA	WPN-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
392	Obecność sekwencji chromosomu Y u pacjentek	Badanie genetyczne na obecność sekwencji chromosomu Y u pacjentek z zespołem Turnera metodą PCR	TURY-PC	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
393	Zespół łamliwego chromosomu X	Zespół łamliwego chromosomu X (FraX) - badanie przesiewowe mutacji w genie FMR1	FRAX	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
394	Preeklampsja	Badanie genów ACVR2A, AGT, CORIN, EPHX1, ERAP1, ERAP2, NOS3, ROCK2, STOX1 korelowanych z preeklampsją	PREKGEN	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
395	Niepłodność immunologiczna, poronienia, zaburzenia implantacji	KIR – badanie genotypu KIR – (niepłodność immunologiczna, poronienia, zaburzenia implantacji) metodą PCR SSP	KIR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
396		HLA-C – badanie genotypu HLA-C (niepłodność immunologiczna, poronienia, zaburzenia implantacji) metodą PCR SSP	HLA-C	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
397		Pakiet: Genotypowanie KIR + Genotypowanie HLA-C	KIR+HLA-C	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
OKULISTYKA				
398	Jaskra	Jaskra - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu CYP1B1	JASK-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
399		Jaskra - analiza sekwencji eksonu 3 genu MYOC	JASK-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
400	Choroba Stargardta	Choroba Stargardta analiza sekwencji genów ABCA4, ELOVL4, CNGB, metoda NGS	NGSSTAR	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
HEMATOONKOLOGIA				
401		BCR-ABL (metoda-RT-PCR + nested PCR p190)	BCNP190	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
402		BCR-ABL (metoda-RT-PCR + nested PCR p210)	BCNP210	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
403		BCR-ABL (metoda-RT-PCR + nested PCR p230)	BCNP230	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
404		BCR-ABL (metoda-RQ-PCR p210)	BCQP210	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
405		BCR-ABL (metoda -RT-PCR p190)	BCRP190	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
406		BCR-ABL (metoda -RT-PCR p210)	BCRP210	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
407		BCR-ABL Panel RT-PCR (p190, p210, p230)	BCRPANE	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty	
408	Ocena MRD metodą ilościową	Badanie p210 / p190 (RQ - PCR) - monitorowanie MRD	MRCMRD	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
409		Badanie mutacji w genie TET2	TET2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
410	Chłoniaki	Badanie mutacji L265P w genie MYD88 metodą AS-PCR	MYD88	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
411	Białaczka włochatokomórkowa	Badanie mutacji V600E w genie BRAF w diagnostyce białaczki włochatokomórkowej metodą AS-PCR	BV600E	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
412	OSTRE BIAŁACZKI SZPIKOWE	Badanie mutacji w genie RUNX1	RUNX1G	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
413	Ostra białaczka limfoblastyczna (ALL) - Zahamowanie różnicowania i dojrzewania linii B	Analiza mutacji/delekcji genu IKZF1 (IKAROS) metodą MLPA	IKZF1	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.	
414	Eozynofilia klonalna, nowotwory mieloidalne/limfoidalne z obecnością eozynofili	FIP1L1-PDGFR (metoda RT-PCR)	FIP1PCR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
415		FIP1L1-PDGFR (metoda RT-PCR + nested PCR)	FIPNPCR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
416	Mieloproliferacje	JAK2 – badanie obecności mutacji p.V617F w genie JAK2 (policytemia, trombocytemia i mielofibroza) metodą Real-Time PCR	JAK-617	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
417		JAK2 – badanie mutacji somatycznych w eksonie 12 genu JAK2 (choroba mieloproliferacyjna) metodą Sangera	JAK2-12	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
418		Diagnostyka przewlekłych zespołów mieloproliferacyjnych - Analiza mutacji w genie MPL (ekson 10)	MPL10	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
419		Nadplytkowość samoistną - MPL W515K/L (metoda ASO-PCR)	MPL-515	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
420		Nowotwory mieloproliferacyjne - badanie mutacji w eksonie 9 genu CALR	CALR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
421		Badanie mutacji w genie SF3B1 (eksony 13-16) metodą sekwencjonowania Sangera	SF3B1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
422		Badanie mutacji w genie ASXL1 (ekson 12)	ASXL1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
423		PRZEWLEKŁA BIAŁACZKA LIMFOCYTOWA	Badanie analizy hipermutacji IgVH lub identyfikacja genu IgVH3-21	IGVH	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
424	Analiza sekwencji eksonów 5-8 genu TP53 oraz analiza sekwencji eksonów 2-4, 9-11 genu TP53		TP53-1 + TP53-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
ONKOLOGIA					
425	Polipowatość gruczolakowa jelita grubego (FAP), postać rodzinna	Polipowatość gruczolakowa jelita grubego (FAP) - identyfikacja mutacji w genie APC: c.3927_3931delAAAGA, c.3183_3187delACAAA, c.3202_3205delTCAA i p.Tyr500 oraz innych mutacji w badanych fragmentach	APC-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
426		Polipowatość gruczolakowa jelita grubego (FAP)- analiza sekwencji eksonów 4-13, 15-17 i fragmentu eksonu 18 genu APC - diagnostyka uzupełniająca po procedurze APC-1	APC-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
427	Zespół Blooma	Zespół Blooma - analiza sekwencji eksonów 9, 10, 14, 15 i 16 w kierunku obecności 70 mutacji genu BLM najczęściej występujących w rasy białej, ze szczególnym uwzględnieniem populacji polskiej	BLM-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
428		Zespół Blooma - identyfikacja defektu c.2207_2212delATCTGAinsTAGATTC w genie BLM (dla pacjentów z populacji Żydów aszkenazyjskich)	BLM-4	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
429		Zespół Blooma - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu BLM z wykorzystaniem NGS	BLM-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody	
430	Rak piersi i jajnika	BRCA1 – badanie 5 najczęstszych mutacji w genie BRCA1 o występujących w populacji polskiej metodą sekwencjonowania Sangera	BRCA1S	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
431		BRCA1 – badanie najczęstszych 8 mutacji w populacji polskiej oraz rzadkich wariantów w analizowanych eksonach 2, 4, 19 i fragmencie eksonu 10 genu BRCA1 (predyspozycja do raka piersi, jajnika) metodą sekwencjonowania Sangera	BRCA1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
432		BRCA2 – badanie najczęstszej mutacji (c.617del) w populacji polskiej oraz rzadszych wariantów w analizowanym fragmencie eksonu 11 genu BRCA2 (predyspozycja do raka piersi, jajnika) metodą sekwencjonowania Sangera	BRCA2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
433		Rak piersi i/lub jajnika, analiza delekcji/duplikacji w genie BRCA1 i BRCA2 metodą MLPA	BRCA12	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.	
434		Rak piersi i jajnika – BADANIE 14 NAJCZĘSTSZYCH MUTACJI W GENIE BRCA1 ORAZ NAJCZĘSTSZEJ MUTACJI (C.617DEL) GENU BRCA2 WYSTĘPUJĄCYCH W POPULACJI POLSKIEJ METODĄ SEKWENCJONOWANIA SANGERA	BRCA112	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
435		Badanie przesiewowe 5 mutacji: CHEK2 (1100delC; IVS+1 G>A; del5395); PALB2 (c.509 510delGA; c.172_175delTTGT)	CHEK2-5	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
436		Predyspozycja do raka piersi, prostaty, jelita grubego, nerek oraz tarczycy. Badanie w kierunku nosicielstwa mutacji del5395 genu CHEK2	CHEK2-D	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
437		Predyspozycja do raka piersi, prostaty, jelita grubego, nerek oraz tarczycy. Badanie mutacji p.157T w genie CHEK2	CHEK2-M	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.	
438		Rak jelita grubego, płuc, piersi, jajnika	NOD2 (c.3020insC) – badanie mutacji c.3020insC w obrębie genu NOD2 (predyspozycja do raka jelita grubego, płuc, piersi, jajnika) metodą sekwencjonowania Sangera	NOD2CAR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
439	Rak żołądka	Nowotwór żołądka, postać rozlana - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu CDH1 z wykorzystaniem NGS	CDH-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
440	Czerniak, rak trzustki	Analiza sekwencji kodującej genu CDKN2A w przypadkach czerniaka typ CMM2 oraz zespołu czerniak-rak trzustki	CER-1	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
441	Czerniak	Genetyczna predyspozycja do nowotworów skóry (czerniak-melanoma), trzustki, piersi, jelita grubego, płuc - analiza mutacji A148T genu CDKN2A (p16)	A148T	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
442	Rak prostaty	Rak prostaty dziedziczny - identyfikacja mutacji p.Gly84Glu oraz innych mutacji występujących w eksonie 1 genu HOXB13	HOXB13	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
443	Predyspozycja do nowotworów gruczołu krokowego, trzustki i innych narządów	Predyspozycja do nowotworów gruczołu krokowego, trzustki i innych narządów - Badanie wybranych regionów genów CHEK2, HOXB13, NBS1 (NBN)	GEN-NBN	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
444	Fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i>	Fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i> , chromosom 5	DEL5-5Q	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
445		Fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i> , chromosom 7	DEL7-7Q	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
446	Zespół Lynch	Zespół Lynch - Badanie wybranych fragmentów genu MLH1	MSHMLH	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
447		Zespół Lynch, dziedziczny rak jelita grubego niezwiązany z polipowością (HNPCC) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów MLH1 i MSH2 z wykorzystaniem NGS	HNPCC-2	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
448		Zespół Lynch, dziedziczny rak jelita grubego niezwiązany z polipowością (HNPCC) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów MLH1, MSH2, MSH6 i PMS2 z wykorzystaniem NGS	HNPCC-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
449	Rak jelita grubego	Staus mutacyjny genu KRAS w raku jelita grubego - analiza sekwencji eksonów 2-4 genu KRAS w kierunku obecności mutacji w kodonach 12,13, 59, 61, 117 i 146 genu - pod kątem terapii celowanej	KRAS-1	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
450	Rak jelita grubego i odbytnicy	Metylowana septyna 9 DNA	M-SEPT9	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
451	Rak żołądka	Predyspozycja do raka żołądka - badanie polimorfizmu Pro72Arg w genie TP53 oraz polimorfizmu Arg399Gln w genie XRCC1	TPXRCC	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
452	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2 (MEN2A i MEN2B). Analiza sekwencji eksonów 10, 11,13, 14, 15 i 16 genu RET	MEN-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
453		Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1 (MEN1). Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu MEN1	MEN-2	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
454		Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1 (MEN1) i typu 2 (MEN2A i MEN2B) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów MEN1 i RET z wykorzystaniem NGS	MEN-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
455		Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typ 2 - analiza gen RET, metoda NGS	MEN2NGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
456		Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typ 1 (MEN 1) analiza gen MEN1, metoda NGS	MEN1NGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
457	MUTYH-zależna polipowość jelita grubego	MUTYH-zależna polipowość jelita grubego (MAP). Identyfikacja najczęstszych mutacji p.Tyr179Cys (Y165C) i p.Gly396Asp (G382D) oraz innych mutacji w eksonach 9 i 15 genu MUTYH	MUTYH-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
458	Zespół Nijmegen	Zespół Nijmegen - identyfikacja najczęstszej mutacji c.657_661del5 oraz innych mutacji występujących w eksonie 6 genu NBN	NBS-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
459	Fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i>	Fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i> , P53	P53-D17	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
460	Rak piersi i jajnika	PALB2 – badanie 2 najczęstszych mutacji w populacji polskiej (c.509_510del i c.172_175del) (predyspozycja do raka piersi, jajnika) metodą sekwencjonowania Sangera	PALB2	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
461	Dziedziczna polipowość jelita grubego	Dziedziczna polipowość jelita grubego (FAP, MAP, polipowość młodzieńcza). Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów APC, MUTYH, BMPR1A i SMAD4 z wykorzystaniem NGS	POL-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
462	Siatkówczak	Siatkówczak - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu RB1 z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji	RB1-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
463	Rak rdzeniasty tarczycy	Rak rdzeniasty tarczycy - analiza sekwencji eksonów 10, 11,13, 14, 15 i 16 genu RET	RET-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
464	Zespół Shwachmana-Diamonda	Zespół Shwachmana-Diamonda - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu SBDS	SBDS-1	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
465	Zespół Li-Fraumeni	TP53 (pierwszy etap) – badanie mutacji w eksonach 5-8 (pierwszy etap) (CLL, Zespół Li-Fraumeni) metodą sekwencjonowania Sangera	TP53-1	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
466		TP53 – badanie mutacji w eksonach 2-4 i 9-11 genu TP53 (drugi etap) (CLL, Zespół Li-Fraumeni) metodą sekwencjonowania Sangera	TP53-2	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
467	Zespół von Hippel-Lindau	Zespół von Hippel-Lindau - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu VHL	VHL-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
468	Zespół Cowdena / Zespół Bannayan-Riley-Ruvalcaba	Zespół Cowdena / Zespół Bannayan-Riley-Ruvalcaba - analiza sekwencji kodującej genu PTEN	ZCOW-PT	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
469		PROGENSA PCA3 (PCA3 score)	PCA3	Skierowanie z zakresu mutacji germlinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
ONKOLOGIA -Panele NGS, badania predyspozycji				
470	Rak skóry (czerniak)	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - rak skóry (czerniak) - analiza 7 genów, metoda NGS	CZERNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
471	Nowotwory hematologiczne	Panel badań związanych z nowotworami hematologicznymi - analiza genów, metoda NGS	HEMNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
472	Guz chromochłonny	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - dziedziczny guz chromochłonny (paraganglioma/pheochromocytoma) - analiza 6 genów, metoda NGS	PGL-PCC	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
473	Rak piersi, jajnika, prostaty	BRCA1 i BRCA2 – badanie mutacji germinalnych, w całej sekwencji kodującej genów BRCA1 i BRCA2 (predyspozycja do raka piersi, jajnika, prostaty) metodą NGS	ONKO-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
474	Rak piersi i jajnika	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - rak piersi/jajnika - analiza 27 genów, metoda NGS	NGS27G	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
475	Rak trzustki	Rak trzustki, predyspozycja do raka trzustki-badanie genów APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, FANCC, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, PRSS1 metodą NGS	TRZUNGS	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
476		Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - rak trzustki - analiza 17 genów, metoda NGS	TRZ-NGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
477	Rak prostaty	Badanie genów ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHECK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, TP53 korelowanych z podwyższonym ryzykiem wystąpienia raka prostaty	GEN-PRO	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
478		Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - rak prostaty - analiza 15 genów, metoda NGS	PROSNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
479	Rak żołądka	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - rak żołądka - analiza 14 genów, metoda NGS	NGSZOL	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
480	Rak nerki	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - rak nerki - analiza 13 genów, metoda NGS	NERKNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
481	Rak płuc	Podstawowy panel nowotworowy (dla raka płuc, CRC i innych guzów litych) - analiza 10 genów (krew), metoda NGS	PNOWNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
482	Rak żołądka i jelita grubego	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - raka żołądka i jelita grubego - analiza 20 genów, metoda NGS	NOWZJG	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
483	Dziedziczna rodzinna polipowatość jelita grubego	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji do dziedzicznej rodzinnej polipowatości jelita grubego - analiza 8 genów, metoda NGS	POLINGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
484	Predyspozycja do nowotworów gruczołu krokowego), trzustki i in. narządów	Badanie genów związanych z predyspozycjami onkologicznymi -Predyspozycja do nowotworów gruczołu krokowego), trzustki i in. narządów - panel 78 genów (w tym genów BRCA1 i BRCA2)	ONKNGS2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
485		Uniwersalny panel badań przesiewowych predyspozycji do rozwoju nowotworów - analiza 105 genów, metoda NGS	NOW-NGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
486	Badanie predyspozycji do chorób nowotworowych	Badanie 78 genów (np. BRCA1, BRCA2) związanych z predyspozycjami onkologicznymi (nowotwory) oraz badanie predyspozycji do zakrzepicy, hipercholesterolemii oraz tętniaków met. NGS	ONKNGS1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
487		Badanie genów związanych z predyspozycjami onkologicznymi -Predyspozycja do nowotworów gruczołu krokowego), trzustki i innych narządów - panel 78 genów (w tym genów BRCA1 i BRCA2)	PAN78	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
488		BladderEpiCheck	EPICHEK	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
ONKOLOGIA - badania mutacji somatycznych				
489		Badanie rearanżacji genu ALK metodą fluorescencyjnej hybrydyzacji in situ (FISH) w komórkach nowotworowych w kwalifikacji chorych na niedrobnokomórkowego raka płuca do terapii inhibitorami ALK	ALKFISH	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		Badanie antygenu ALK metodą IHC	ALK-IHC	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		BRAF – badanie mutacji w kodonie 600 genu BRAF (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR	BRAVF60	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		BRCA1 i BRCA2 – badanie mutacji somatycznych, w całej sekwencji kodującej genów BRCA1 i BRCA2 (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą NGS	BRCANGS	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		Badanie mutacji w genie EGFR (49 różnych mutacji) w kwalifikacji chorych na niedrobnokomórkowego raka płuca do terapii inhibitorami kinazy tyrozynowej EGFR	EGFRAKT	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		EGFR – badanie 29 mutacji w eksonach: 18, 19, 20 i 21 (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR	EGFRPCR	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		Badanie amplifikacji genu EGFR metodą FISH	FISH-PP	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		Badanie liczby kopii genu HER2 metodą FISH w kwalifikacji chorych na raka piersi i raka żołądka	HERFISH	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		HRD – badanie deficytu homologicznej rekombinacji (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą NGS	HRD-NGS	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		HRR - badanie mutacji genów rekombinacji homologicznej	HRR-NGS	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		Glejaki - Metylacja promotora MGMT i mutacje IDH1, IDH2, metodą MLPA	IDH12	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		KIT – badanie mutacji w eksonach 9, 11, 13, 17 (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą sekwencjonowania Sangera	KIT-EX9	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		KRAS – badanie mutacji w eksonach: 2 (kodony 12, 13), 3 (kodony 59, 61), 4 (kodony 117, 146) (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR	KRAS	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		KRAS p.G12C - Badanie mutacji w genie KRAS (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR	RASG12C	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489		NRAS – badanie mutacji w eksonach: 2 (kodony 12, 13), 3 (kodony 59, 61), 4 (kodony 117, 146) (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR	NRAS	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody

nr	Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
489	KRAS, NRAS, BRAF – badanie mutacji w eksonach: 2 (kodony 12, 13), 3 (kodony 59, 61), 4 (kodony 117, 146) genów KRAS i NRAS (4 kodony) oraz w kodonie 600 genu BRAF (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR	KNRAS	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	Badanie amplifikacji genu MET metodą FISH	FISH-PP	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	MMR (dMMR) – Ekspresja antygenów (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	DMMR	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	MSI – badanie niestabilności mikrosatelitarnej DNA z tkanki nowotworowej (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR	MSI	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	MSI – badanie niestabilności mikrosatelitarnej DNA z tkanki nowotworowej (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) i kontrolnej tkanki prawidłowej metodą analizy fragmentów	MSISAN	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	Badanie immunohistochemiczne P53	H-P53	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	PDGFRA – badanie mutacji w eksonach 12, 14, 18 genu PDGFRA (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą sekwencjonowania Sangera	PDGFRA	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	KIT i PDGFRA (GIST) – badanie mutacji w eksonach 9, 11, 13, 17 genu KIT i eksonach 12, 14, 18 genu PDGFRA (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą sekwencjonowania Sangera	GIST-2	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	PIK3CA – badanie najczęstszych mutacji w eksonach 7, 9, 20 genu PIK3CA (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR	PIK3CAP	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	POLE – badanie mutacji w eksonach 9, 10, 11, 12, 13 i 14 (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą sekwencjonowania Sangera	POLE	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	Badanie amplifikacji genu RET metodą FISH	FISH-PP	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	Badanie rearanżacji genu ROS1 metodą FISH	ROSFISH	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	Rak płuca (NGS panel) – analiza fuzji i mutacji w genach związanych z rakiem płuca (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą NGS	LUSOM	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	GL40NGS (NGS) – Badanie umożliwiające wykrywanie 40 wariantów kluczowych genów guzów litych i stanu niestabilności mikrosatelitarnej (MSI) przy użyciu DNA i RNA (błoczek parafinowy tkanka nowotworowa) metodą NGS	GL40NGS	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	Panel ginekologiczny: BRCA1/2, POLE, TP53, CTNNB1, PIK3CA, KRAS, ARID1A, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLD1, PTEN, CTNNB1	PNGIN	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	NTRK (NGS panel) – analiza fuzji i mutacji w genach NTRK1, NTRK2 i NTRK3 (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą NGS	NTRK	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	Sekwencjonowanie genu TP53 metodą NGS	TP53	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	Kompleksowy panel nowotworowy - dla wszystkich typów guzów litych - analiza 128 genów, metoda NGS	GLITNGS	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody
489	TruSight 500 Oncology– całościowe profilowanie zmian genetycznych w tkance nowotworowej (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą NGS	SNVCNV	Skierowanie z zakresu onkogenetyki wraz z pieczętką od lekarza, deklaracja świadomej zgody

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
ORTOPEDIA				
490	Achondroplazja	Achondroplazja - identyfikacja mutacji p.Gly380Arg oraz innych mutacji występujących w eksonie 10 genu FGFR3	ACH-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
491		Achondroplazja - analiza sekwencji eksonów 11-13 i 15-17 genu FGFR3 - drugi etap diagnostyki po analizie obecności mutacji p.Gly380Arg	ACH-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
492	Postępujące kostniejące zapalenie mięśni	Postępujące kostniejące zapalenie mięśni -identyfikacja mutacji p.Arg206His oraz innych mutacji występujących w eksonie 6 genu ACVR1	ACVR1-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
493	Zespół Escobara	Zespół Escobara - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu CHRNA1	CHRNA1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
494	Dysplazja przynasadowa McKusick	Dysplazja przynasadowa McKusicka - Analiza całego regionu kodującego RNA (RMRP)	DPMCK-R	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
495	Dysplazja tanatoforyczna typu I	Dysplazja tanatoforyczna typu I - identyfikacja najczęstszych mutacji p.Arg248Cys, p.Tyr373Cys oraz innych mutacji występujących w eksonach 7 i 10 genu FGFR3	DTAN-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
496	Zespół Marfana	Zespół Marfana- Badanie mutacji w genie FBN1 (eksony 24-32)	FBN1-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
497		Zespół Marfana - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu FBN1 z wykorzystaniem NGS	FBN1NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
498	Dysplazja oczno-zębowo-palcowa	Dysplazja oczno-zębowo-palcowa - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu GJA1	GJA1-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
499	Zespół McCune-Albright	Zespół McCune-Albright - identyfikacja mutacji p.Arg201His, p.Arg201Cys oraz innych mutacji występujących w eksonach 7-9 genu GNAS	GNAS-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
500	Hypochondroplazja	Hypochondroplazja - identyfikacja najczęstszej mutacji p.Asn540Lys oraz innych mutacji występujących w eksonie 13 genu FGFR3	HYPOCH1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
501		Hypochondroplazja Badanie rzadkich mutacji w genie FGFR3 (fragment eksonu 8 oraz eksony 9, 13, 14, 15)- drugi etap procedury diagnostycznej	HYPOCH2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
502	Asphyxiating thoracic dystrophy	Asphyxiating thoracic dystrophy 3 (Jeune'a zespół) – badanie wybranych regionów genu DHC2 1 etap badania	JEUNE-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
503		Asphyxiating thoracic dystrophy 3 (Jeune'a zespół) – badanie wybranych regionów genu DHC2 2 etap badania	JEUNE-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
504		Asphyxiating thoracic dystrophy 3 (Jeune'a zespół) – badanie wybranych regionów genu DHC2 3 etap badania	JEUNE-3	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
505	Zespół Klippel-Feil	Zespół Klippel-Feil- Analiza sekwencji kodującej genów GDF6, GDF3, PAX1 i MEOX1, wykonywana z wykorzystaniem NGS	KFSNGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
506	Kraniostenozy	Kraniostenozy - badanie delekcji test MLPA (P080)	KRA-ML	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
507	Zespół Freemana-Sheldona	Zespół Freemana-Sheldona - identyfikacja najczęstszych mutacji p.Arg672Cys i p.Arg672His oraz innych mutacji występujących w eksonie 18 genu MYH3	MYH3-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
508	Wrodzona łamliwość kości (Osteogenesis imperfecta)	Wrodzona łamliwość kości (Osteogenesis imperfecta) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów COL1A1 i COL1A2 z wykorzystaniem NGS	OI-NGS	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
509	Zespół Pfeiffera typ I	Zespół Pfeiffera typ I - analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro252Arg w genie FGFR1	PFE-1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
510	Zespół Pfeiffera/Crouzona	Zespół Pfeiffera/Crouzona - analiza sekwencji eksonów 7 i 8 (8 i 10; identyfikacja najczęstszych mutacji) w genie FGFR2	PFE-2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
511	Zespół Crouzona z rogowacieniem ciemnym	Zespół Crouzona z rogowacieniem ciemnym - analiza sekwencji eksonu 9, w tym identyfikacja mutacji p.Ala391Glu w genie FGFR3	ZC9-FGF	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
512	Krzywica fosfatemiczna sprzężona z X	Krzywica fosfatemiczna sprzężona z X - analiza sekwencji eksonów 1, 7-9, 15, 17, 21 i 22 genu PHEX	PHEX-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
513	Niskorosłość MULIBREY	Niskorosłość MULIBREY - analiza najczęstszej mutacji c.493-2A>G w eksonie 7 genu TRIM37	TRIM-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
514	Zespół Aperta	Zespół Aperta - analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Ser252Trp i p.Pro253Arg w genie FGFR2	ZAP-FGF	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
515	Zespół Muenke	Zespół Muenke - analiza sekwencji eksonu 7, w tym identyfikacja mutacji p.Pro250Arg w genie FGFR3	ZM-FGFR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
516	Zespół Saethre-Chotzen	Zespół Saethre-Chotzen - Analiza sekwencji kodującej genu TWIST1	ZSC-TWI	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
517	Zespół Simpsona, Golabiego i Behmela typu 1	Zespół Simpsona, Golabiego i Behmela typu 1 - analiza sekwencji kodującej genu GPC3	ZSGB1-G	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
BADANIA PANELOWE / EKSOM / GENOM				
518	Diagnostyczna analiza eksomu	Diagnostyczna analiza eksomu - sekwencjonowanie eksomu z zakresem analizy zależnym od rozpoznania klinicznego	EXOME-1	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
519		Eksom - analiza metodą NGS pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego (w pierwszej kolejności analiza genów klinicznie znaczących)	EXOME-3	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
520		Dodatkowa analiza NGS wariantów eksomu po analizie pod kątem wybranego rozpoznania	EXOME-4	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
521	Eksom kliniczny	Eksom kliniczny - analiza metodą NGS na bazie panelu TruSight One pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego	EXOME2A	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
522		Dodatkowa analiza metodą NGS wariantów eksomu klinicznego po analizie pod kątem wybranego rozpoznania	EXOME2B	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
523	Badanie genetyczne WES	Badanie genetyczne WES - kompleksowe sekwencjonowanie egzomu Diagnostyczne badanie eksomu analiza 21526 genów	EX21526	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
524		Badanie genetyczne WES - kompleksowe sekwencjonowanie egzomu (badanie z konsultacją)	E21526K	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
525	Panel genetyczny w kategorii metabolizm, odżywianie i zapobieganie	Panel genetyczny, analiza 165 wariantów w 58 genach w kategorii metabolizm, odżywianie i zapobieganie	PGS-GEN	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
PULMONOLOGIA				
526	Mukowiscydoza	Mukowiscydoza (CF) - badanie dwóch dowolnych mutacji w genie CFTR	CF-2DOW	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
527		CFTR - badanie najczęstszej mutacji (F508del) w populacji polskiej genu CFTR metodą sekwencjonowania Sangera	CFTR1	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
528		Identyfikacja ponad 1900 znanych mutacji genu CFTR (analiza sekwencji wszystkich 27 eksonów genu oraz identyfikacja mutacji c.54-5940_273+10250del21kb (dele2,3(21kb)) i c.3718-2477C>T (3849+10kbC>T))	CF-4	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
529		Mukowiscydoza (CF) - badanie nosicielstwa jednej dowolnej mutacji w genie CFTR	CF-DOW	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
530		Mukowiscydoza (CF) - test MLPA (P091) analiza delekcji/duplikacji w genie CFTR	CF-MLPA	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
531		Mukowiscydoza (CF) - identyfikacja mutacji F508del i mutacji dele2,3(21kb) oraz wszystkich Inny materiałach mutacji (ponad 70) w eksonie 10 genu CFTR	CF-MU70	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
532		Mukowiscydoza (CF) - identyfikacja ponad 500 rzadko występujących mutacji w genie CFTR - analiza eksonów 1-6b,8, 9,18	CFM5001	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
533		Mukowiscydoza (CF) - identyfikacja ponad 500 rzadko występujących mutacji w genie CFTR analiza eksonów 12,14a-17a, 19, 22-24	CFM5002	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
534		Mukowiscydoza - Identyfikacja 700 mutacji i wariantów genu CFTR (eksony 4, 8, 11, 12, 14, 20, 23 i 24), w tym 16 mutacji najczęściej występujących w populacji polskiej	MUCF3	Skierowanie z pieczętką od lekarza + deklaracja świadomej zgody
535		CFTR (ekson 8, 11, 12) – badanie najczęściej występujących w populacji polskiej mutacji oraz rzadszych wariantów w eksonie 8, 11, 12 genu CFTR (mukowiscydoza) metodą sekwencjonowania Sangera	MUKOW2	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
536		Mukowiscydoza (CF) - test MLPA analiza delekcji/duplikacji w genie CFTR	CFTRDD	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
537		Mukowiscydoza - analiza sekwencji całego genu CFTR, metoda NGS	NGSCFTR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
PANELE DIAGNOSTYCZNE				
538	Badanie prekonceptyjne	Panel PRE-DNA badanie prekonceptyjne >300 chorób, metoda NGS	PRE-DNA	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
539	Niepłodność	Genetyczny panel diagnostyczny -niepłodność, metoda NGS	NIEPNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
540		Genetyczny panel diagnostyczny - niepłodność, metoda NGS (badanie z konsultacją)	NIEPNGK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
541	Choroby metaboliczne	Genetyczny panel diagnostyczny - choroby metaboliczne, metoda NGS	METANGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
542		Genetyczny panel diagnostyczny - choroby metaboliczne, metoda NGS (badanie z konsultacją)	METANGK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
543	Neurologia	Genetyczny panel diagnostyczny - neurologia, metoda NGS	NEURNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
544		Genetyczny panel diagnostyczny – neurologia, metoda NGS (badanie z konsultacją)	NEURNGK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
545	KARDIOLOGIA	Genetyczny panel diagnostyczny - kardiologia, metoda NGS	KARDNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
546		Genetyczny panel diagnostyczny - kardiologia, metoda NGS (badanie z konsultacją)	KARDNGK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
547	Endokrynologia	Genetyczny panel diagnostyczny - endokrynologia, metoda NGS	ENDONGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
548		Genetyczny panel diagnostyczny - endokrynologia, metoda NGS (badanie z konsultacją)	ENDONGK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
549	Okulistyka	Genetyczny panel diagnostyczny - okulistyka, metoda NGS	OKULNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
550		Genetyczny panel diagnostyczny - okulistyka, metoda NGS (badanie z konsultacją)	OKULNGK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
551	Choroby układu oddechowego	Genetyczny panel diagnostyczny - choroby układu oddechowego, metoda NGS	PULMNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
552		Genetyczny panel diagnostyczny - choroby układu oddechowego, metoda NGS (badanie z konsultacją)	PULMNGK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.

nr		Nazwa badania	Symbol	Niezbędne dokumenty
553	Choroby nerek	Genetyczny panel diagnostyczny - choroby nerek, metoda NGS	NERNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
554		Genetyczny panel diagnostyczny - choroby nerek, metoda NGS (badanie z konsultacją)	NERNGSK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
555	Otolaryngologia	Genetyczny panel diagnostyczny - otolaryngologia, metoda NGS	LARNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
556		Genetyczny panel diagnostyczny - otolaryngologia, metoda NGS (badanie z konsultacją)	LARNGSK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
557	Dysmorfologia	Genetyczny panel diagnostyczny - dysmorfologia, metoda NGS	DYSMNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
558		Genetyczny panel diagnostyczny - dysmorfologia, metoda NGS (badanie z konsultacją)	DYSMNGK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
559	Dermatologia	Genetyczny panel diagnostyczny - dermatologia, metoda NGS	DERNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
560		Genetyczny panel diagnostyczny - dermatologia, metoda NGS (badanie z konsultacją)	DERNGSK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
561	Gastroenterologia	Genetyczny panel diagnostyczny - gastroenterologia, metoda NGS	GASTNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
562		Genetyczny panel diagnostyczny - gastroenterologia, metoda NGS (badanie z konsultacją)	GASTNGK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
563	Immunologia	Genetyczny panel diagnostyczny - immunologia, metoda NGS	IMMUNGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
564		Genetyczny panel diagnostyczny - immunologia, metoda NGS (badanie z konsultacją)	IMMUNGK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
565	Dyslipidemia	Genetyczny panel diagnostyczny - Dyslipidemia, analiza 29 genów, metoda NGS	NGSDYS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
566	Hematologia	Genetyczny panel diagnostyczny - hematologia, metoda NGS	HEMANGS	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
567		Genetyczny panel diagnostyczny - hematologia, metoda NGS (badanie z konsultacją)	HEMANGK	Skierowanie na badania z zakresu genetyki człowieka - genotypos + deklaracja świadomej zgody pacjenta.
TRANSPLANTOLOGIA				
568		HLC Antygen HLA – ABC (klasa I)	HLAABCI	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
569		HLG Antygen HLA – AB DR (klasy I + II)	HLAABDR	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
570		HLY Antygeny HLA – DQB (klasa II)	HLADQB	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.
571		HLX Antygeny HLA – DRB (klasa II)	HLADRB	Skierowanie z zakresu mutacji germinalnych wraz z deklaracją świadomej zgody.