

PORADNICTWO GENETYCZNE - CENNIK Z DNIA 08.02.2024

Rodzaj badania	Cena		
Porada genetyczna	280 zł		
Rodzaj badania	Metoda	Cena	Czas realizacji badania
DIAGNOSTYKA NIEPŁODNOŚCI PARTNERSKIEJ oraz DLA PAR PLANUJĄCYCH CIĄŻĘ			
Wykrywanie delecji w regionie AZF chromosomu Y (badanie podstawowe) Wykrywanie delecji w regionie AZF chromosomu Y (badanie podstawowe) AZF PCR 1 etap DEVYSER	Multiplex PCR sekwencji unikatowych (STS) regionów AZFa, AZFb i AZFc chromosomu Y, elektroforeza kapilarna. Zestaw Devyser AZF v2 (IVD-CE) firmy Devyser.	450 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
Wykrywanie delecji w regionie AZF chromosomu Y (badanie rozszerzone) AZF PCR 2 etap DEVYSER	Multiplex PCR sekwencji unikatowych (STS) regionów AZFa, AZFb i AZFc chromosomu Y, elektroforeza kapilarna. Zestaw Devyser AZF Ex (IVD-CE) firmy Devyser.	280 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
CFTR niepłodność (36 mutacji)	Amplifikacja metodą multiplex PCR sekwencji specyficznych względem alleli genu CFTR, elektroforeza kapilarna. Zestaw Devyser CFTR Core (IVD-CE) firmy Devyser.	450 zł	Do 4 tygodni* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
Diagnostyka zakażeń układu moczowo-płciowego (STI) - Neisseria genorrhoeae, Chlamydia trachomatis, Mycoplasma genitalium	qPCR	250 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
Diagnostyka zakażeń układu moczowo-płciowego (STI) - Ureaplasma	qPCR	250 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
TROMBOFILIA diagnostyka podstawowa – MTHFR, F2, F5, SERPINE-1 – 6 mutac	Multiplex PCR (Devyser)	420 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
TROMBOFILIA jedna mutacja	Sekwencjonowanie met. Sangera	190 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
Kariotyp para	Cytogenetyka klasyczna	850 zł	
Badanie kariotypu z limfocytów krwi obwodowej	Cytogenetyka klasyczna	450 zł	- Badanie z NFZ - czas oczekiwania na wynik do 6 tyg. - Badanie prywatne - czas oczekiwania do 3 tyg.
TROMBOFILIA diagnostyka rozszerzona – PROS1 – 4 mutacje	Sekwencjonowanie met. Sangera	550 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
TROMBOFILIA diagnostyka rozszerzona – PROC – 3 mutacje	Sekwencjonowanie met. Sangera	450 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
DIAGNOSTYKA PRZED ROZPOCZĘCIEM ANTYKONCEPCJI HORMONALNEJ			
TROMBOFILIA diagnostyka podstawowa – MTHFR, F2, F5, SERPINE-1 – 6 mutacji	Multiplex PCR (Devyser)	420 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
TROMBOFILIA diagnostyka rozszerzona – PROS1 – 4 mutacje	Sekwencjonowanie met. Sangera	550 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
TROMBOFILIA diagnostyka rozszerzona – PROC – 3 mutacje	Sekwencjonowanie met. Sangera	450 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
Badanie kariotypu z limfocytów krwi obwodowej	Sekwencjonowanie met. Sangera	640 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)
DIAGNOSTYKA CYTOGENETYCZNA – BADANIA PRENATALNE			
Badanie kariotypu z limfocytów krwi obwodowej	Cytogenetyka klasyczna	450 zł	Badanie prywatne - czas oczekiwania do 3 tyg.
Kariotyp z wód płodowych	Cytogenetyka klasyczna	550 zł	Badanie prywatne - czas oczekiwania do 3 tyg.
Kariotyp molekularny (mikromacierz)	Cytogenetyka klasyczna	1 800 zł	Badanie prywatne - czas oczekiwania do 3 tyg.
Amniopunkcja (pobranie oraz badanie kariotypu z wód płodowych)	Cytogenetyka klasyczna	1 200 zł	Do 3 tygodni
Biopsja kosówki (badanie kariotypu z kosmówki)	Cytogenetyka klasyczna	1 200 zł	Do 3 tygodni
RAPID-FISH	Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ	900 zł	Do 5 dni roboczych
FISH po poronieniu		850 zł	Do 5 dni roboczych
Diagnostyka zespołów mikrodelecyjnych (FISH w kierunku zespołu DiGeorge'a)	Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ w kierunku zespołu DiGeorge'a	500 zł	Do 5 dni roboczych
BADANIA BIOCHEMICZNE			
Test podwójny PAPP-A		150 zł	Do 5 dni roboczych
Test II + AFP		200 zł	Do 5 dni roboczych
DIAGNOSTYKA PO PORONIENIU			
Badanie kariotypu z limfocytów krwi obwodowej	Cytogenetyka klasyczna	450 zł	- Badanie z NFZ - czas oczekiwania na wynik do 6 tyg. - Badanie prywatne - czas oczekiwania do 3 tyg.
Oznaczenie płci genetycznej płodu z kosmówki	PCR	390	- Badanie prywatne - czas oczekiwania do 5 tyg.

Warianty: c.*97G>A (20210G>A) (F2); c.1601G>A (1691G>A, Leiden), c.3980A>G (4070A>G) (F5); c.665C>T (677C>T), c.1286A>C (1298A>C) (MTHFR); c.-820_-817G(4_5) (675 4G/5G) (SERPINE-1, PAI-1)

Warianty: c.1063C>T; c.773A>G; c.835C>T; c.2031A>T

Warianty: c.925G>A; c.185A>C; c.226G>A

(4070A>G) (F5); c.665C>T (677C>T), c.1286A>C (1298A>C) (MTHFR); c.-820_-817G(4_5) (675 4G/5G) (SERPINE-1, PAI-1)

Warianty: c.1063C>T; c.773A>G; c.835C>T; c.2031A>T

Warianty: c.925G>A; c.185A>C; c.226G>A

TROMBOFILIA diagnostyka podstawowa – MTHFR, F2, F5, SERPINE-1 – 6 mutacji	Multiplex PCR (Devyser)	420 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	Warianty: c.*97G>A (20210G>A) (F2); c.1601G>A (1691G>A, Leiden), c.3980A>G (4070A>G) (F5); c.665C>T (677C>T), c.1286A>C (1298A>C) (MTHFR); c.-820_-817G(4_5) (675 4G/5G) (SERPINE-1, PAI-1)
DIAGNOSTYKA ZAKAŻEŃ BAKTERYJNYCH I WIRUSOWYCH				
Diagnostyka zakażeń układu moczowo-płciowego (STI) - Neisseria gonorrhoeae, Chlamydia trachomatis, Mycoplasma genitalium	qPCR	250 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	
Diagnostyka zakażeń układu moczowo-płciowego (STI) - Ureaplasma	qPCR	250 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	
Cytologia jednowarstwowa (płynna) + genotypowanie 14 typów HPV	qPCR (HPV - HPV16,18,31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66, 68)	270 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	
Genotypowanie HPV (genotypowanie 14 typów) HPV 14 genotypów (PCR)	qPCR	180 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	
DIAGNOSTYKA DZIEDZICZNEJ PREDYSPOZYCJI DO NOWOTWORÓW				
Rak piersi i jajnika - BRCA1 – 5 mutacji złośliwych (panel podstawowy) (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	640 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: 5382insC; 185delAG; 3819del5; 4153delA; C61G
Rak piersi i jajnika - BRCA2 - 5 mutacji (onkologia) (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	640 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: 886delGT; 4075delGT; 6174delT; 8138del5; 9631delC
Rak piersi i jajnika - BRCA1 – (panel rozszerzony - mutacje inne niż złośliwe - 5 mutacji) (badanie prywatne lub NFZ)		640 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: C5370T; 3875del4; 3896delT; C64R; 1806C>T
Rak piersi i jajnika – CHEK2 - 3 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	450 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: 1100delC; IVS3+1G/A; I157T
Rak piersi i jajnika – NOD2 - 1 mutacja (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	190 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: 3020insC
Rak piersi i jajnika – PALB2 – 3 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	450 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: 509_510delGA; 172_175delTTGT; c.196C>T
Rak piersi i jajnika – CDKN2A – 5 mutacji (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	550 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: c.442G>H; c.457G>W; c.377T>A; c.301G>H; c.225_243del19
Rak piersi i jajnika – CDKN1C - 1 mutacja (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	190 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: c.259del
Rak piersi i jajnika – ATM – 1 mutacja (badanie prywatne lub NFZ)		190 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: c.5932G>T
Rak piersi i jajnika – MSH6 - 2 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)		300 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: c.3261dup; c.3959_3962del_
Rak piersi i jajnika – BRAF - 1 mutacja (badanie prywatne lub NFZ)		190 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: c.1799T>A
Rak piersi i jajnika – MSH6 - 2 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)		300 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: c.3261dup; c.3959_3962del_
Rak piersi i jajnika – BRAF - 1 mutacja (badanie prywatne lub NFZ)		190 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: c.1799T>A
Rak piersi i jajnika – NBN - 1 mutacja (badanie prywatne lub NFZ)		190 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: 657del5
Rak piersi i jajnika – PALB2 - 3 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	450 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	Warianty: 509_510delGA; 172_175delTTGT; c.196C>T
Rak piersi i jajnika – BARD1 1 mutacja (badanie prywatne lub NFZ)		190 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: c.1690C>T (gen związany z wysokim ryzykiem raka piersi zgodnie z wytycznymi NCCN)
Rak piersi i jajnika – BRIP - 4 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)		520 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: c.394dupA; c.2010dupT; c.1236delA; c.225_2256delAA (gen związany z wysokim ryzykiem raka piersi zgodnie z wytycznymi NCCN)
Rak piersi i jajnika – RAD51C - 3 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)		450 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	3 warianty: c.224dupA; c.995C>T; c.706-2A>G lub 3 warianty: c.577C>T; c.502A>T; c.905-2_905-1delAG (gen związany ze średnim ryzykiem raka piersi zgodnie z wytycznymi NCCN)
Rak piersi i jajnika – RAD51D - 2 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)		300 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależy od liczby przysłanych prób)	warianty: c.748delC; c.694C>T (gen związany ze średnim ryzykiem raka piersi zgodnie z wytycznymi NCCN)

Rak piersi i jajnika – CHEK2, NOD2 - 4 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	550 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	warianty: 1100delC; IVS3+1G/A; I157T (CHEK2); 3020insC (NOD2)
Rak prostaty - CHEK2 - 3 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	450 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	warianty: 1100delC; IVS3+1G/A; I157T (CHEK2)
Rak prostaty - BRCA1, NBN, HOXB13 - 4 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	550 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	warianty: 5382insC; 185delAG (BRCA1); c.251G>A (HOXB13); 657del5 (NBN)
Rak prostaty - BRCA2 - 5 mutacji (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	640 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	warianty: 886delGT; 4075delGT; 6174delIT; 8138del5; 9631delC
Rak prostaty – polimorfizm rs188140481 (8q24 A>T) – diagnostyka rozszerzona (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	190 zł	Do 20 dni roboczych*	single nucleotide variant (SNV) - 8q24.21
Rak jelita grubego - CHEK2, NOD2, CDKN2A - 6 mutacji (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	700 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	warianty: 1100delC; IVS3+1G/A; I157T (CHEK2); 3020insC (NOD2)
Rak jelita grubego - APC - 3 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	450 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	warianty: c.3183_3187del; c.3202_3205del; c.3927_3931del
Rak jelita grubego - MLH1 - 1 mutacja (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	190 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	warianty do wyboru (1 badanie=1 wariant): c.67delG; c.199G>A i c.184C>T; c.332C>T; c.545A>G
Rak jelita grubego - MLH1 - 4 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	550 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	warianty: c.67delG; c.199G>A i c.184C>T; c.332C>T; c.545A>G
Rak jelita grubego - MSH6 - 2 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	300 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	warianty: c.3261dup; c.3959_3962del
Rak płuca - GHR, GPR68, CDKN2A i NOD2 - 4 mutacje (badanie prywatne lub NFZ)	Sekwencjonowanie met. Sangera	550 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	warianty: c.1483C>A (GHR); c.158G>A (GPR68); c.442G>C; c.442G>T (CDKN2A); 3020insC (NOD2)
DIAGNOSTYKA RODZINNEJ POLIPOWATOŚCI GRUCZOLAKOWATEJ (FAP)				
Wykrywanie nieprawidłowych wariantów w genie APC - 2 mutacje	Sekwencjonowanie met. Sangera	300 zł	- Badanie z NFZ - czas oczekiwania na wynik do 6 tyg. - Badanie prywatne - czas oczekiwania do 3 tyg.	Warianty do wyboru: c.1500T>A; c.3183_3187delACAAA; c.3202-3205delTCAA; c.3927_3931delAAAGA
Wykrywanie nieprawidłowych wariantów w genie MSH6 - 2 mutacje	Sekwencjonowanie met. Sangera	300 zł	- Badanie z NFZ - czas oczekiwania na wynik do 6 tyg. - Badanie prywatne - czas oczekiwania do 3 tyg.	Warianty: c.3959_3962delCAAG
Wykrywanie nieprawidłowych wariantów w genie MLH1 - 1 mutacja	Sekwencjonowanie met. Sangera	190 zł	- Badanie z NFZ - czas oczekiwania na wynik do 6 tyg. - Badanie prywatne - czas oczekiwania do 3 tyg.	Warianty do wyboru: 67delG; 184C>T; 199G>A; 332C>T; 545+3A>G; 546-2A>G; 677G>T; 1252-1253delGA; 1498dupC; 1731G>A; 2041G>A; 2059C>T; 83>T
Wykrywanie nieprawidłowych wariantów w genie MUTYH – I etap - 2 mutacje	Sekwencjonowanie met. Sangera	300 zł	- Badanie z NFZ - czas oczekiwania na wynik do 6 tyg. - Badanie prywatne - czas oczekiwania do 3 tyg.	Warianty: Y165C; G382D; cena do uzgodnienia i do poprawy - cena za 2 mutacje: odczynnik=181 zł; odczynnik+ 30%=235,4 zł
Wykrywanie nieprawidłowych wariantów w genie MUTYH (mutacje rzadkie – do wyboru) – 1 mutacja	Sekwencjonowanie met. Sangera	190 zł	- Badanie z NFZ - czas oczekiwania na wynik do 6 tyg. - Badanie prywatne - czas oczekiwania do 3 tyg.	Warianty:
DIAGNOSTYKA HEMOCHROMATOZY WRODZONEJ				
Hemochromatoza etap I - diagnostyka podstawowa - najczęstsze mutacje w genie HFE - 3 mutacje	Amplifikacja techniką multiplex PCR sekwencji obejmujących badane allele, elektroforeza kapilarna. Zestaw Devyser HFEv2 (IVD-CE) firmy Devyser	390 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	Warianty: c.187C>G (H63D); c.193A>T (S65C); c.845G>A (C282Y)
Hemochromatoza etap II - diagnostyka rozszerzona - mutacje w genie HJV, HAMP - 5 mutacji	Sekwencjonowanie met. Sangera	640 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	Warianty: c.959G>T (HJV; HFE2A); c.95del; c.166C>T; c.208T>C; c.233G>A (HAMP)
Hemochromatoza etap III - diagnostyka rozszerzona - rzadkie mutacje w genie HFE - 3 mutacje	Sekwencjonowanie met. Sangera	450 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	Warianty: c.502G>T; c.848A>C; c.211C>T (HFE)
Hemochromatoza etap III - diagnostyka rozszerzona - mutacje w genie SLC40A, TFR2 - 4 mutacje	Sekwencjonowanie met. Sangera	550 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	Warianty: c.546G>T; c.238G>A (SLC40A); c.313C>T; c.64G>A (TFR2)
DIAGNOSTYKA TROMBOFILII WRODZONEJ				
TROMBOFILIA diagnostyka podstawowa – MTHFR, F2, F5, SERPINE-1 – 6 mutacji	Multiplex PCR (Devyser)	420 zł	Do 10 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)	

TROMBOFILIA diagnostyka rozszerzona – PROS1 – 4 mutacje	Sekwencjonowanie met. Sangera	550 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)
TROMBOFILIA diagnostyka rozszerzona – PROC – 3 mutacje	Sekwencjonowanie met. Sangera	450 zł	Do 20 dni roboczych* (* czas realizacji badania zależny od liczby przysłanych prób)

**Mutacje, które możemy robić jako celowane
dla genów**

BRCA1	warianty do wyboru (1 badanie=1 wariant): c.547+2T>A; c.670G>A; c.942_943delinsT; c.2501delG; c.2722G>T; c.3268C>T; c.3627dupA; c.4146_4155dup; c.4399C>T; c.4689C>G; c.5005G>T
BRCA2	warianty do wyboru (1 badanie=1 wariant): c.1796_1800delCTTAT; c.2886dupT; c.3187C>T; c.3956_3957insA; c.6215C>G; c.7471C>T; c.8488-8T>G; c.8924del; c.9027del; c.9536dup; c.9976A>T; c.8165C>G; c.2312dup; c.6645C>G; c.8364G>A; c.7025_7026 del