

Symbol badania	Nazwa badania
PKALEX3	ALERGIA300 - Panel diagnostyka molekularna alergii ALEX3 z konsultacją
PAKALEX	Alex - panel 295 diagnostyka molekularna alergii z konsultacją
ALEX	ALEX Panel 295 diagnostyka molekularna alergii
NGSFMF	Analiza genów związanych z rodzinną gorączką śródziemnomorską
E21526K	Badanie genetyczne WES - kompleksowe sekwencjonowanie egzomu (badanie z konsultacją)
ONKO-1	Badanie mutacji germinalnych w sekwencji kodującej genów BRCA1 i BRCA2 (predyspozycja do raka piersi, jajnika, prostaty oraz trzustki) metodą NGS
NGSSTAR	Choroba Stargardta analiza sekwencji genów ABCA4, ELOVL4, CNGB, metoda NGS
METANGK	Choroby metaboliczne - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
NERNGSK	Choroby nerek - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
PULMNGK	Choroby układu oddechowego - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
NGSMODY	Cukrzyca typu MODY - analiza sekwencji genów: GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B, INS, metoda NGS
DERNGSK	Dermatologia - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
FLORPAK	Dysbioza, badanie genetyczne mikrobioty jelitowej (FloraGEN) z konsultacją
DYSMNGK	Dysmorfologia - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
DMD-BMD	Dystrofia mięśniowa Duchenne/Beckera (DMD/BMD), metoda NGS
ENDONGS	Endokrynologia - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS
ENDONGK	Endokrynologia - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
GASTNGK	Gastroenterologia - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
NGSDYS	Genetyczny panel diagnostyczny - Dyslipidemia, analiza 29 genów, metoda NGS
HEMANGK	Hematologia - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
NGSHEMO	Hemochromatoza - analiza sekwencji kodującej genów HFE, HFE2, HAMP, TFR2, SLC40A1, metoda NGS
FHP-NGS	Hipercholesterolemia rodzinna – analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1, APOE, STAP1 metodą NGS
ISAC	IMMUNOCAP ISAC panel alergenów rekombinowanych (112 komponentów z 51 alergenów)
IMMUNGK	Immunologia - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
PKTINSK	Insulinooporność - pakiet kompleksowy
KARDNGS	Kardiologia - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS
KARDNGK	Kardiologia - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
NEURNGK	Neurologia - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
NIEPNGS	Niepłodność - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS
NIEPNGK	Niepłodność - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
NIE-FRU	Nietolerancja fruktozy – test wodorowo-metanowy
NIE-LAK	Nietolerancja laktozy – test wodorowo-metanowy
NIE-SOR	Nietolerancja sorbitolu – test wodorowo-metanowy
OKULNGK	Okulistyka - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
LARNGSK	Otolaryngologia - genetyczny panel diagnostyczny, metoda NGS (badanie z konsultacją)
NPLOM	Pakiet niepłodność męska – kariotyp, AZF i CFTR
NPLOZ1	Pakiet niepłodność żeńska - Kariotyp, protrombina (c.*97G>A), Leiden (c.1601G>A), CFTR (36 mutacji - analiza fragmentów), MTHFR (C677T, A1298C)
PAKONKP	Pakiet onkopierwiastków (arsen, kadm, cynk, miedź, ołów, selen)

PKSTREK	Pakiet stres kompleksowy
ZDRPSYR	Pakiet zdrowie psychiczne rozszerzony
NERKNGS	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - rak nerki - analiza 13 genów, metoda NGS
PROSNGS	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - rak prostaty - analiza 15 genów, metoda NGS
CZERNGS	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - rak skóry (czerniak) - analiza 7 genów, metoda NGS
NGSZOL	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - rak żołądka - analiza 14 genów, metoda NGS
POLINGS	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji do dziedzicznej rodzinnej polipowatości jelita grubego - analiza 8 genów, metoda NGS
HEMNGS	Panel badań związanych z nowotworami hematologicznymi - analiza genów, metoda NGS
FARMPCR	Panel farmakogenetyka – badanie wariantów genetycznych, RT -PCR
P-KOINF	Panel koinfekcje
PANORAM	Panel prenatalny Panorama - chromosomy 13, 18, 21, chromosomy płci; triploidia
PANMIC	Panel prenatalny Panorama + panel mikrodelecji - chromosomy 13, 18, 21, chromosomy płci; triploidia; delecja 22q11.2 plus cztery mikrodelecje
PAN22Q	Panel prenatalny Panorama + zespół delecji 22q11.2 - chromosomy 13, 18, 21, chromosomy płci; triploidia; delecja 22q11.2
PRE-DNA	Przedkoncepcyjny test genetyczny > 300 chorób wpływających na zdrowie dziecka i płodność rodziców, metoda NGS
PREDNAK	Przedkoncepcyjny test genetyczny > 300 chorób wpływających na zdrowie dziecka i płodność rodziców, metoda NGS
NIE-GLU	SIBO – test wodorowo-metanowy
SUPAR	suPAR – marker przewlekłego stanu zapalnego organizmu, tempa starzenia i ryzyka zdrowotnego
T-JELIT	Test kompleksowy stanu funkcjonalności jelita
OJCPR-1	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie profilu jednej osoby (1 x wymaz)
WYSOJP1	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie profilu jednej osoby (1 x wymaz) – zestaw wysyłkowy
OJCM1W3	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji czterech osób (1 x mikrośląd, 3 x wymaz)
WOJM1W3	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji czterech osób (1 x mikrośląd, 3 x wymaz) – zestaw wysyłkowy
OJCM2W2	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji czterech osób (2 x mikrośląd, 2 x wymaz)
WOJM2W2	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji czterech osób (2 x mikrośląd, 2 x wymaz) – zestaw wysyłkowy
OJCM3W1	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji czterech osób (3 x mikrośląd, 1 x wymaz)
WOJM3W1	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji czterech osób (3 x mikrośląd, 1 x wymaz) – zestaw wysyłkowy
OJCMIK4	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji czterech osób (4 x mikrośląd)
WOJMIK4	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji czterech osób (4 x mikrośląd) – zestaw wysyłkowy

OJCPR-4	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji czterech osób (4 x wymaz)
WYSOJP4	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji czterech osób (4 x wymaz) – zestaw wysyłkowy
OJCPR-5	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji czterech osób (5 x wymaz)
OJCMW-2	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji dwóch osób (1 x mikrośladoł, 1 x wymaz)
WOJM1W1	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji dwóch osób (1 x mikrośladoł, 1 x wymaz) – zestaw wysyłkowy
OJCMIK2	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji dwóch osób (2 x mikrośladoł)
WOJMIK2	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji dwóch osób (2 x mikrośladoł) – zestaw wysyłkowy
OJCPR-2	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji dwóch osób (2 x wymaz)
WYSOJP2	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji dwóch osób (2 x wymaz) – zestaw wysyłkowy
OJCM1W2	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji trzech osób (1 x mikrośladoł, 2 x wymaz)
WOJM1W2	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji trzech osób (1 x mikrośladoł, 2 x wymaz) – zestaw wysyłkowy
OJCM2W1	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji trzech osób (2 x mikrośladoł, 1 x wymaz)
WOJM2W1	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji trzech osób (2 x mikrośladoł, 1 x wymaz) – zestaw wysyłkowy
OJCMIK3	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji trzech osób (3 x mikrośladoł)
WOJMIK3	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji trzech osób (3 x mikrośladoł) – zestaw wysyłkowy
OJCPR-3	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji trzech osób (3 x wymaz)
WYSOJP3	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych – określenie relacji trzech osób (3 x wymaz) – zestaw wysyłkowy
OSOB A1	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych - osoba 1
OSOB A2	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych - osoba 2
OSOB A3	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych - osoba 3
OSOB A4	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych - osoba 4
OSOB A5	Test na ojcostwo, macierzyństwo, pokrewieństwo do celów prywatnych - osoba 5
HARMONY	Test prenatalny Harmony – badanie trisomia chr.: 21, 18 oraz 13 (zespół: Downa, Edwardsa, Patau) metodą mikromacierzy
HARPLCG	Test prenatalny Harmony (T21, T18, T13) + panel w kierunku aneuploidii chromosomów płci + mikrodelecja 22q11.2 + płeć dziecka
HARPLCH	Test prenatalny Harmony (T21, T18, T13) + panel w kierunku aneuploidii chromosomów płci + płeć dziecka
HAR-PLC	Test prenatalny Harmony (T21, T18, T13) + płeć dziecka
WBIOL	Twój wiek biologiczny sprzedawany jako dodatek do innych pakietów

NOW-NGS	Uniwersalny panel badań przesiewowych predyspozycji do rozwoju nowotworów - analiza 105 genów, metoda NGS
CAM-DNA	Campylobacter jejunum - wykrywanie DNA w kale (diagnostyka biegunki)
LEI-DNA	Leishmania donovani DNA
FUS-DNA	Wykrywanie Fusarium Oxysporum-DNA, metoda PCR
HCVQ80K	Wirus zapalenia wątroby typu C (WZW C, HCV) prognozowanie leczenia, wykrywanie polimorfizmu NS3 Q80K
LUMIN	Wykrywanie przeciwciał przeciwgranulocytarnych w surowicy (pakiet badań: test immunofluorescencji GIFT, test mikroaglutynacji GAT, test LABscreen MULTI Luminex test MAIGA
ODR-RNA	Odra RNA wirusa MeV
PN1WZ10	Alergeny wziewne, panel I 10 alergenów metoda Polychex
PN2WZ10	Alergeny wziewne, panel II 10 alergenów metoda Polychex
PNWZ10	Alergeny wziewne, panel III 10 alergenów metoda Polychex
PN3PO10	Alergeny pokarmowe, panel III 10 alergenów metoda Polychex
PN4PO10	Alergeny pokarmowe, panel IV 10 alergenów metoda Polychex
PNEGZ	Egzema, panel 10 alergenów metodą Polychex
PNPED20	Alergeny pediatryczne, panel 20 alergenów metoda Polychex
PNPOK20	Alergeny pokarmowe, panel 20 alergenów metoda Polychex
PNWZ20	Alergeny wziewne, panel 20 alergenów metoda Polychex
PNATO20	Alergeny atopowe, panel 20 alergenów metoda Polychex
PNPOK30	Alergeny pokarmowe, panel 30 alergenów metoda Polychex
PNWZ30	Alergeny wziewne, panel 30 alergenów metoda Polychex
PNPED30	Alergeny pediatryczne, panel 30 alergenów metoda Polychex
PNATO30	Alergeny atopowe, panel 30 alergenów metoda Polychex
PNREKRO	Roztocza, panel 6 rekombinantów metoda Polychex
PNORZZ6	Orzech ziemny, panel 6 alergenów metoda Polychex
PNJAK6	Jajo kurze, panel 6 alergenów metoda Polychex
PNREK6	Panel rekombinantów pyłków (10 alergenów)
PNMLEK5	Gluten i mleko 5 alergenów, panel metoda Polychex
PNINSE5	Owady, panel 5 alergenów metoda Polychex
GEN-NBN	Predyspozycje do nowotworu gruczołu krokowego, trzustki i innych narządów. Badanie wybranych regionów genów CHEK2, HOXB13, NBS1 (NBN) metodą NGS
GEN-PRO	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 metodą NGS
MEN-NGS	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1 (MEN1) i typu 2 (MEN2A i MEN2B) - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów MEN1 i RET metodą NGS
MEN1NGS	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typ 1 (MEN 1) analiza genu MEN1 metodą NGS
MEN2NGS	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2 (MEN2A i MEN2B). Analiza genu RET metodą NGS
MUTYNGS	Badanie genu MUTYH metodą NGS
NGS27G	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - rak piersi/jajnika - analiza 27 genów metodą NGS
NOWZJG	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - raka żołądka i jelita grubego - analiza 20 genów metodą NGS

ONKNGS1	Badania 78 genów (np. BRCA1, BRCA2) związanych z predyspozycjami onkologicznymi (nowotwory) oraz badanie predyspozycji do zakrzepicy, hipercholesterolemii oraz tętniaków metodą NGS
ONKNGS2	Predyspozycja do nowotworów gruczołu krokowego (prostaty), trzustki i in. narządów; Badanie genów związanych z predyspozycjami onkologicznymi - panel 78 genów (w tym genów BRCA1 i BRCA2) metodą NGS
PAN78	Badanie genów związanych z predyspozycjami onkologicznymi- panel 81 genów (w tym genów BRCA1 i BRCA2) metodą NGS
PGL-PCC	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - dziedziczny guz chromochłonny (paraganglioma/pheochromocytoma) - analiza 6 genów metodą NGS
POL-NGS	Dziedziczna polipowatość jelita grubego (FAP, MAP, polipowatość młodzieńcza). Analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów APC, MUTYH, BMPR1A i SMAD4 i NTHL1 metodą NGS
SMADNGS	Badanie genu SMAD4 metodą NGS
SOD1NGS	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS) – analiza sekwencji kodującej genu SOD1 metodą NGS
TRZ-NGS	Panel badań przesiewowych w kierunku predyspozycji - rak trzustki - analiza 17 genów metodą NGS
TRZUNGS	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
VHL-1	Zespół von Hippel-Lindau – analiza sekwencji całego regionu kodującego genu VHL metodą NGS
ZT-NGS	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe). Analiza sekwencji kodującej genów PRSS1, SPINK1, CFTR, CTSC, CASR i CPA1 metodą NGS
FBN1NGS	Zespół Marfana- Badanie mutacji w genie FBN1 metodą NGS
HBOC	Predyspozycja do nowotworów piersi i jajnika - badanie 26 genów (panel NGS)
A148T	Czerniak-melanoma, rak trzustki, piersi, jelita grubego, płuc - analiza mutacji c.442G>A (A148T) oraz innych mutacji występujących w eksonie 2 genu CDKN2A (p16) metodą Sanger
ACH-1	Achondroplazja- badanie mutacji w genie FGFR3 (metodą NGS)
ACH-2	Achondroplazja- badanie mutacji w genie FGFR3 (metodą NGS)
ACVNGS	Analiza genu ACVRL1 – diagnostyka choroby Rendu-Oslera-Webera (NGS)
ALAGNGS	Analiza genów JAG1 oraz NOTCH2 – diagnostyka zespołu Alagille’a (NGS)
ALS-NGS	Analiza 51 genów – diagnostyka stwardnienia zanikowego bocznego (SLA/ALS) (panel NGS)
ALSNGS	Analiza genów SOD1, FUS oraz TARDBP – diagnostyka stwardnienia zanikowego bocznego (panel NGS)
ALSNGS3	Analiza 32 genów – diagnostyka SLA/ALS i chorób pokrewnych (panel NGS)
ANKNGS	Analiza genu ANKRD26 – diagnostyka dziedzicznej trombocytopenii (NGS)
APOE-GE	Apolipoproteina E genotyp - predyspozycja do rozwoju choroby Alzheimera i miażdżycy metodą Real-Time PCR
ATAKS	Ataksja- teleangiektazja - Badanie wybranych regionów genu ATM metodą NGS
ATAKSJE	Analiza 260 genów – diagnostyka ataksji (panel NGS)
AZF	Badanie w kierunku mikrodelecji regionu genu AZF chromosomu Y analiza 6 markerów STS (niepłodność męska) metodą analizy fragmentów
BMPRNGS	Badanie genu BMPR1A metodą NGS
BRAFV60	Badanie mutacji w kodonie 600 genu BRAF (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR

BRCA-LB	Badanie mutacji somatycznych w całej sekwencji kodującej genów BRCA1 i BRCA2 (płynna biopsja) metodą NGS Bez informacji na stronie internetowej (projekt dla Astry)
BRCA1	Rak piersi i jajnika - badanie 15 najczęstszych mutacji w populacji polskiej w genie BRCA1 metodą NGS (HotSpot)
BRCA12	Rak piersi i/lub jajnika, analiza delecji/duplikacji w genie BRCA1 i BRCA2 metodą MLPA
BRCA1/2	Badanie najczęstszych mutacji w populacji polskiej: 15 w genie BRCA1 oraz 4 w genie BRCA2 metodą NGS(HotSpot)
BRCA2	Rak piersi i jajnika- badanie 4 najczęstszych mutacji w populacji polskiej w genie BRCA2 metodą NGS (HotSpot)
BRCANGS	Badanie mutacji somatycznych, w całej sekwencji kodującej genów BRCA1 i BRCA2 (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą NGS
BTKNGS	Analiza genu BTK – diagnostyka hipogammaglobulinemii i agammaglobulinemii (NGS)
BV600E	Badanie mutacji V600E w genie BRAF w diagnostyce białaczki włochatokomórkowej metodą Real-Time PCR
C-KIT	Badanie mutacji D816V w genie KIT metodą Sangera
C9ORF72	Analiza obecności ekspansji powtórzeń motywu (GGGGCC) w genie C9orf72
CALR	Nowotwory mieloproliferacyjne - badanie mutacji w eksonie 9 genu CALR metodą Sangera
CEROIDO	Analiza 13 genów – diagnostyka ceroidolipofuscynoz neuronalnych (panel NGS)
CF-4	Mukowiscydoza/ niepłodność- analiza mutacji w genie CFTR metodą NGS
CF-DOW	Badanie 36 najczęściej identyfikowanych mutacji w genie CFTR (metodą analizy fragmentów)
CF-MLPA	Mukowiscydoza (CF) - test MLPA (P091) analiza delecji/duplikacji w genie CFTR
CFTR	Badanie 36 najczęściej identyfikowanych mutacji w genie CFTR (metodą analizy fragmentów) oraz wariant c.3454 G>C w eksonie 21 (metodą Sangera)
CFTRCOR	Badanie 36 najczęściej identyfikowanych mutacji w genie CFTR (metodą analizy fragmentów)
CFTRDD	Mukowiscydoza (CF) - test MLPA (P091) analiza delecji/duplikacji w genie CFTR
CHAORT	Analiza 53 genów – diagnostyka dziedzicznych chorób aorty i aortopatii (panel NGS)
CHEK2	Badanie mutacji c.444+1G>A i c.1100delC w genie CHEK2 metodą Sangera
CHEK2-5	Badanie przesiewowe 5 najczęstszych mutacji: CHEK2 (c.1100del; c.444+1G>A; delecja eksonów 9 i 10 - del5395); PALB2 (c.509 510del; c.172_175del) metodą Sangera
CHEK2-D	Predyspozycja do raka piersi, prostaty, jelita grubego, nerek oraz tarczycy. Badanie nosicielstwa delecji eksonów 9 i 10 (del5395) genu CHEK2 metodą Sangera
CHEK2-M	Predyspozycja do raka piersi, prostaty, jelita grubego, nerek oraz tarczycy. Badanie mutacji c.470T>C (p.Ile157Thr) w genie CHEK2 metodą Sangera
CHEKNGS	Analiza genu CHEK2 – diagnostyka raka prostaty oraz raka piersi i jajnika (NGS)
CHOLEST	Analiza 48 genów – diagnostyka cholestazy (zastój żółci) (panel NGS)
CHONDRO	Analiza 10 genów – diagnostyka chondrodysplazji punktowej (typy peroksysomalne i sprzężone z chromosomem X) (panel NGS)
CMTMLPA	Choroba Charcot-Marie-Tooth typu 1A (CMT1A). Analiza rozległych duplikacji w genie PMP22 metodą MLPA
CP-NGS	Aceruloplazminemia - Analiza sekwencji kodującej genu CP, wykonywana z wykorzystaniem NGS
CRIG-1	Zespół Criglera-Najjara - analiza sekwencji całego regionu kodującego i promotora genu UGT1A1
CYP2C19	Ocena aktywności cytochromu P450 2C19. Identyfikacja wariantów allelicznych genu CYP2C19 (*2, *3, *17) pod kątem leczenia kłopidogrelem (metodą Real-Time PCR)

CYP2C9	Ocena aktywności cytochromu P450 2C9 - Identyfikacja alleli 2 i 3 genu CYP2C9 - przy leczeniu candersartanem, irbesartanem, losartanem, warfaryną oraz siponimodem (metodą Real-Time PCR)
CYSTYN	Analiza genów PREPL, SLC3A1 oraz SLC7A9 – diagnostyka cystynurii i zaburzeń transportu aminokwasów (panel NGS)
CYTRNGS	Analiza genów ASS1 oraz SLC25A13 – diagnostyka cytrulinemii typu I i II (NGS)
CZV-R2	Mutacja R2 w genie czynnika V (metodą analizy fragmentów)
DEMEN	Analiza 72 genów – diagnostyka otępień i chorób neurodegeneracyjnych (panel NGS)
DMPK-1	Dystrofia miotoniczna (DM). Analiza w kierunku obecności ekspansji powtórzeń CTG w genie DMPK (metodą analizy fragmentów)
DPYD-1	Deficyt dehydrogenazy dihydropyrimidynowej - ocena ryzyka leczenia 5-fluorouracylem - analiza mutacji IVS14+1G-A w genie DPYD
DRAVNGS	Zespół Dravet - Analiza sekwencji kodującej 7 genów: SCN1A, GABRG2, SCN2A, SCN9A, GABRA1, PCDH19 i STXB1, wykonywana z wykorzystaniem NGS
DUBE	Analiza całego genu FLCN metodą NGS
DYSM1	Analiza genów 5 genów – diagnostyka najczęstszych wrodzonych dystrofii mięśniowych (panel NGS)
DYSM2	Analiza 8 genów – diagnostyka dystrofii obręczowo-kończynowych oraz dystrofinopatii (Duchenne’a/Beckera)(panel NGS)
DYSTED	Analiza 8 genów – diagnostyka dystrofii mięśniowej Emery’ego-Dreifussa (panel NGS)
DYSTOK	Analiza genów COL6A1; DNAJB6; HNRNPDL; TNPO3– diagnostyka dystrofii obręczowo-kończynowych (panel NGS)
EGFRAKT	Badanie 29 mutacji w eksonach: 18,19, 20 i 21 w genie EGFR (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR
EHLERS	Analiza 40 genów – diagnostyka zespołu Ehlersa-Danlosa i chorób tkanki łącznej (panel NGS)
EPCANGS	Badanie genu EPCAM metodą NGS
FAHRA	Analiza genów PDGFB, PDGFRB, SLC20A2 oraz XPR1 – diagnostyka choroby Fahra (panel NGS)
FBN1-1	Zespół Marfana- Badanie mutacji w genie FBN1 metodą NGS
FGFR3	Badanie mutacji somatycznych w genie FGFR3 (ekson 7, 9, 14) oraz fuzji w genach FGFR2 i FGFR3 (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR
FHP-1	Hipercholesterolemia -Badanie rozległych rearanżacji (delecji i duplikacji) w genie LDLR metodą MLPA
FHP-3	Hipercholesterolemia. Badanie najczęściej występujących 8 mutacji w genie APOB (T3492I, R3500Q, R3500L, R3500W, R3531C, H3543Y, R4358H, V4367A) metodą Sangera
FHPNGS2	Analiza genów APOA2, APOB, APOE, CYP27A1, EPHX2, GHR, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LPL, PCSK9 oraz PPP1R17 – diagnostyka hipercholesterolemii rodzinnej (panel NGS)
FRAX	Zespół łamliwego chromosomu X (FraX) - analiza premutacji/mutacji w genie FMR1 (metodą analizy fragmentów)
FRAX-MU	Zespół łamliwego chromosomu X (FraX) - analiza premutacji/mutacji w genie FMR1 (metodą analizy fragmentów)
FRDA	Ataksja Friedreicha (FRDA) - Identyfikacja mutacji dynamicznej
FTO	Badania polimorfizmu rs9939609 w genie FTO (podatności na otyłość) metodą Sangera
GAANGS	Analiza genu GAA – diagnostyka choroby Pompego (NGS)
GALAKT	Analiza genów GALE, GALK1, GALM, GALT oraz SLC5A1 – diagnostyka galaktozemii i zaburzeń metabolizmu galaktozy (panel NGS)
GALTNGS	Analiza genu GALT – diagnostyka klasycznej galaktozemii (NGS)

GBANGS	Analiza genu GBA – diagnostyka choroby Gauchera (NGS)
GCH1NGS	Analiza genu GCH1 – diagnostyka dystonii zależnej od dopaminy (DRD, zespół Segawy) (NGS)
GEN-PT	Wykrywanie obecności wariantu patogenicznego c.*97G>A (c.20210G>A) w genie czynnika II krzepnięcia krwi (gen protrombiny, F2) metodą Real-Time PCR
GFAPNGS	Analiza genu GFAP – diagnostyka choroby Alexandra (NGS)
GILB-Z	UGT1A1 (hiperbilirubinemia) – badanie liczby powtórzeń (TA)n w promotorze genu UGT1A1 (hiperbilirubinemia - Zespół Gilberta) metodą Real-time PCR
GIST-2	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 Sangera
GISTNGS	Analiza 14 genów – diagnostyka GIST, paraganglioma i pheochromocytoma (panel NGS)
GL40NGS	Standardowy panel nowotworowy do diagnostyki różnych typów guzów litych -analiza 40 genów, metoda NGS
GLANGS	Analiza genu GLA – diagnostyka choroby Fabry’ego (NGS)
HFE	Badanie najczęstszych mutacji w genie HFE: p.C282Y, p.H63D, oraz p.S65C (hemochromatoza) metodą Real-Time PCR
HIPOKAL	Analiza genów CACNA1S, CLCN1, KCNE3, KCNJ2 oraz SCN4A – diagnostyka porażenia okresowego (panel NGS)
HLA-B27	Badanie obecności podtypu genu HLA-B - HLA-B*27 (zesztywniające zapalenia stawów i inne choroby autoimmunologiczne) metodą Real-Time PCR
HLA-C	Badanie genotypu HLA-C (niepłodność immunologiczna, poronienia, zaburzenia implantacji) metodą PCR SSP
HLAB27	Badanie obecności podtypu genu HLA-B - HLA-B*27 (zesztywniające zapalenia stawów i inne choroby autoimmunologiczne) metodą Real-Time PCR
HLAB27T	Badanie obecności podtypu genu HLA-B - HLA-B*27 (zesztywniające zapalenia stawów i inne choroby autoimmunologiczne) metodą Real-Time PCR
HLACW6	Badanie obecności allelu HLA-C*06 genu HLA-C (łuszczyca) metodą Real-Time PCR
HLADQ2	Badanie obecności podtypu genu HLADQ2/DQ8-h - DQA1*05/DQB1*02 oraz DQB1*0302 (celiakia) metodą Real-Time PCR
HRD-NGS	Badanie deficytu homologicznej rekombinacji (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą NGS
HUNTGEN	Diagnostyka genetyczna chorób Huntingtona (metodą analizy fragmentów)
IDH1-2	Badanie mutacji w genach IDH1, IDH2 metodą Real-Time PCR
IDH12	Badanie genów IDH1 i 2 oraz status metylacji promotora genu MGMT metodą Real-Time PCR
INNE-4	Sekwencjonowanie Sangera wybranego fragmentu w dowolnym genie
INNE-5	Sekwencjonowanie Sangera w celu potwierdzenia rzadkiego wariantu genetycznego
INNE-6	Sekwencjonowanie Sangera w celu potwierdzenia częstego wariantu genetycznego
IZOLDNA	Izolacja materiału genetycznego
JAK-617	Badanie obecności mutacji p.V617F w genie JAK2 (policytemia, trombocytemia i mielofibroza) metodą Real-Time PCR
JAK2-12	Badanie mutacji somatycznych w eksonie 12 genu JAK2 (choroba mieloproliferacyjna) metodą Sangera
JANZA	Analiza genów CACNB4, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRD oraz ICK – diagnostyka zespołu Janza (panel NGS)
KARMIO	Analiza 65 genów – diagnostyka kardiomiopatii przerostowej i chorób pokrewnych (panel NGS)

KIR	Badanie genotypu KIR – (niepłodność immunologiczna, poronienia, zaburzenia implantacji) metodą PCR SSP
KIT-EX9	Badanie mutacji w eksonach 9, 11, 13, 17 genu KIT (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą sekwencjonowania Sangera
KNRAS	Badanie mutacji w genach KRAS (4 kodony), NRAS (4 kodony) i BRAF (V600X) (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa) u chorych na raka jelita grubego – metodą Real-Time PCR
KRAS	Badanie mutacji w eksonach: 2 (kodony 12, 13), 3 (kodony 59, 61), 4 (kodony 117, 146) w genie KRAS (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR
LCT	Badanie obecności polimorfizmu c.13910C>T w regionie promotorowym genu LCT (nietolerancja laktozy) metodą Real-Time PCR
LEPORD	Analiza 11 genów – diagnostyka neurofibromatozy oraz zespołu LEOPARD (panel NGS)
LEUKODY	Analiza 118 genów – diagnostyka leukodystrofii, leukoencefalopatii i chorób istoty białej (panel NGS)
LEY-PT	Wykrywanie obecności wariantu patogenicznego c.1601G>A (mutacja Leiden) w genie czynnika V krzepnięcia krwi (gen F5) i c.*97G>A (c.20210G>A) w genie czynnika II krzepnięcia krwi (gen F2) metodą Real-Time PCR
LEYDENM	Wykrywanie obecności wariantu patogenicznego c.1601G>A (mutacja typu Leiden) w genie czynnika V krzepnięcia krwi (gen F5) metodą Real-Time PCR
LUSOM	Rak płuca – analiza fuzji i mutacji w genach związanych z rakiem płuca (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą NGS
MARFAN	Analiza 61 genów – diagnostyka zespołu Marfana, aortopatii i chorób tkanki łącznej (panel NGS)
MEN-1	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1 (MEN1). Analiza genu MEN1 metodą NGS
MEN-2	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2 (MEN2A i MEN2B). Analiza genu RET metodą NGS
MGMT	Metylacja promotora MGMT metodą Real-Time PCR
MIGREN	Analiza 26 genów – diagnostyka migren (panel NGS)
MIONGS	Najczęstsze miotonie- adanie obejmuje analizę całej sekwencji kodującej genów CLCN1 i SCN4A
MIOPAT	Analiza panelu 122 genów – diagnostyka miopatii i dystrofii mięśniowych (panel NGS)
MIOPAT2	Analiza 59 genów – diagnostyka miopatii metabolicznych, rabdomiolizy i zaburzeń energetycznych mięśni (panel NGS)
MLPA-LY	Kompleksowa analiza metylacji promotora genów MMR (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, BRAF) metodą MLPA
MPS-NGS	Mukopolisacharydoza typu I, II, IIIA-D, IVA-B, VI i VII, analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów ARSB, GALNS, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH, VPS33A (NGS)
MSI	Badanie niestabilności mikrosatelitarnej DNA (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR
MSISAN	Badanie niestabilności mikrosatelitarnej DNA z tkanki nowotworowej (bloczek parafinowy) i kontrolnej tkanki prawidłowej metodą analizy fragmentów
MSISANP	Badanie niestabilności mikrosatelitarnej DNA z tkanki nowotworowej (bloczek parafinowy) i kontrolnej tkanki prawidłowej metodą analizy fragmentów
MTHFR	Badanie obecności wariantu c.677C>T w genie reduktazy metylenotetrahydrofolianowej MTHFR (nieprawidłowy metabolizm kwasu foliowego i homocysteiny) metodą Real-Time-PCR

MTHFR-2	Wykrywanie obecności polimorfizmu c.677C>T oraz c.1298A>C w genie reduktazy metylenotetra-hydrofolianowej (MTHFR) metodą Real Time PCR
MUKOW2	Mukowiscydoza - diagnostyka 36 mutacji w genie CFTR (metodą analizy fragmentów)
MUKOW3	Mukowiscydoza/ niepłodność- analiza mutacji w genie CFTR metodą NGS
NCR1	Analiza genów GJB1, HINT1, MPZ, PMP22, GARS1, GDAP1 oraz IGHMBP2 – diagnostyka dziedzicznej neuropatii czuciowej i ruchowej (panel NGS)
NF-NGS	Neurofibromatoza typu I, II i zespół Legiusa - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genów NF1, NF2, SPRED1 metodą NGS
NGSCFTR	Mukowiscydoza/ niepłodność- analiza mutacji w genie CFTR metodą NGS
NGSSOM	Profilowanie tkanki nowotworowej metodą NGS
NOD2CAR	Badanie mutacji c.3020insC w obrębie genu NOD2 (predyspozycja do raka jelita grubego, płuc, piersi, jajnika) metodą Sangera
NPC1-2	Analiza genów NPC1 oraz NPC2 – diagnostyka choroby Niemann-Picka typu C (zaburzenia transportu cholesterolu) (NGS)
NPLODGM	Niepłodność męska – AZF (zgodnie z wytycznymi dotyczącymi najlepszych praktyk wg EMQN), CFTR (36 mutacji- analiza fragmentów)
NPLODGMZ	Pakiet niepłodność żeńska - Protrombina (c.*97G>A), Leiden (c.1601G>A), CFTR (36 mutacji – analiza fragmentów), MTHFR (c.677C>T, c.1298A>C)
NPLODM (NPLOM)	Pakiet niepłodność męska – kariotyp, AZF, CFTR (metodą analizy fragmentów)
NPLODZ1 (NPLOZ1)	Pakiet niepłodność żeńska – Kariotyp, protrombina (c.*97G>A), Leiden (c.1601G>A), CFTR (36 mutacji – analiza fragmentów), MTHFR (c.677C>T, c.1298A>C)
NPLODZ2 (NPLOZ2)	Pakiet niepłodność żeńska – Kariotyp, protrombina (F2), czynnik V (Leiden) metodą Real-Time PCR
NRAS	Badanie mutacji w eksonach: 2 (kodony 12, 13), 3 (kodony 59, 61), 4 (kodony 117, 146) w genie NRAS (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR
NTRK	NTRK (NGS panel) – analiza fuzji i mutacji w genach NTRK1, NTRK2 i NTRK3 (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą NGS
PADACZ	Analiza 193 genów – diagnostyka padaczki i encefalopatii padaczkowych (panel NGS)
PAI-PCR	Badanie polimorfizmu 675 4G/5G w genie PAI (ryzyko chorób sercowo-naczyniowych i poronień) metodą Real-Time PCR
PALB2	Badanie 2 najczęstszych mutacji w populacji polskiej (c.509_510del i c.172_175del) (predyspozycja do raka piersi, jajnika) metodą NGS (HotSpot)
PARKIN	Analiza 44 genów – diagnostyka choroby Parkinsona i zespołów parkinsonowskich (panel NGS)
PDGFRA	Badanie mutacji w eksonach 12, 14, 18 genu PDGFRA (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Sangera
PDRZES	Analiza 49 genów – diagnostyka pierwotnej dyskinezy rzęsek (panel NGS)
PFIC	Analiza genów ABCB11 oraz ATP8B1 – diagnostyka PFIC (typ 1 i 2) (NGS)
PIK3CAP	Badanie najczęstszych mutacji w eksonach 7, 9, 20 genu PIK3CA (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR
PNGIN	Panel rak endometrium -badanie 20 genów metodą NGS: AKT1, ARID1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, CHEK2, CTNNB1, EPCAM, KRAS, MET, MLH1, MSH2, MSH6, NRAS, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, TP53
POLE	Badanie mutacji w genie POLE (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą NGS
POLE-4	Badanie mutacji w genie POLE (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa) metodą NGS
POR-4	Nawracające poronienia - identyfikacja haplotypu M2 w promotorze genu ANXA5 metodą Sangera
PORFNGS	Analiza 10 genów – diagnostyka porfirii (panel NGS)

PP-NGS	Panel rak prostaty - badanie 7 genów metodą NGS: ATM, BRCA1, BRCA2, CDK12, CHEK2, PALB2, RAD51C (błoczek parafinowy - tkanka nowotworowa)
PPCTNGS	Panel rak piersi – badanie 6 genów metodą NGS: BRCA1, BRCA2, PIK3CA, ESR1, AKT1, PTEN (ctDNA)
PPIERS	Panel rak piersi – badanie 14 genów metodą NGS: AKT1, ARID1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, CHEK2, ERBB2, ESR1, HRAS, KRAS, NRAS, PIK3CA, PTEN, TP53
PPOKNGS	Analiza 38 genów – diagnostyka predyspozycji do nowotworów układu pokarmowego (panel NGS)
PRAKJA	Panel rak jajnika – badanie 19 genów metodą NGS: ARID1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, CHEK2, CTNNB1, EGFR, EPCAM, ERBB2, KRAS, MLH1, MSH2, MSH6, NRAS, PIK3CA, PMS2, POLE, PTEN, TP53
PRP_NGS	Panel rak piersi – badanie 6 genów metodą NGS: BRCA1, BRCA2, PIK3CA, ESR1, AKT1, PTEN (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa)
PWZ-NGS	Panel rak wątroby i przewodów żółciowych - badanie genów: BRAF, IDH1/2, ERBB2, HRAS, KRAS, NTRK1/2/3, FGFR1/2/3, PPARG, RET (błoczek parafinowy – tkanka nowotworowa)
RASG12C	Badanie mutacji p.G12C w genie KRAS (błoczek parafinowy tkanka nowotworowa) metodą Real-Time PCR
RAS-NGS	RASopatie - panel NGS: 19 genów
RETT-1	Zespół Retta - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu MECP2
RNERK	Analiza 26 genów – diagnostyka predyspozycji do raka nerki (panel NGS)
RYTSER	Analiza 74 genów – diagnostyka zaburzeń rytmu serca (panel NGS)
RZMNGS	Analiza 33 genów – diagnostyka rdzeniowego zaniku mięśni (panel NGS)
SBMA	Opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni (choroba Kennedy`ego) SBMA - określenie liczby powtórzeń (CAG)n w eksonie 1 genu AR
SCA1	Ataksja mózdkowo – rdzeniowa typ SCA 1 metodą analizy fragmentów
SCA1-3	Ataksja mózdkowo – rdzeniowa typ SCA 1, SCA2, SCA3 metodą analizy fragmentów
SCA12	Ataksja mózdkowo – rdzeniowa typ SCA 12 metodą analizy fragmentów
SCA17	Ataksja mózdkowo – rdzeniowa typ SCA 17 metodą analizy fragmentów
SCA2	Ataksja mózdkowo – rdzeniowa typ SCA 2 metodą analizy fragmentów
SCA3	Ataksja mózdkowo – rdzeniowa typ SCA 3 metodą analizy fragmentów
SCA7	Ataksja mózdkowo – rdzeniowa typ SCA 7 metodą analizy fragmentów
SCAS	Analiza powtórzeń w genach związanych z ataksją rdzeniowo-mózdkową (SCAs): SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA12, SCA17 oraz DRPLA metodą analizy fragmentów
SERPIN1	Analiza genu SERPINA1 – diagnostyka niedoboru alfa-1-antytrypsyny (NGS)
SLC34A1	Analiza genu SLC34A1 – diagnostyka idiopatycznej hiperkalcemii niemowląt (IIH) (NGS)
SMA-DML	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) - identyfikacja delecji eksonu 7 SMN1 wraz z oceną liczby kopii SMN1 i SMN2, test MLPA (P060)
SMA-SMN	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) - analiza sekwencji kodującej genu SMN1
SMAMLPA	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) - identyfikacja delecji eksonu 7 SMN1 wraz z oceną liczby kopii SMN1 i SMN2, test MLPA (P060)
SOD1	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS) – analiza sekwencji kodującej genu SOD1 metodą NGS
SOTOS	Analiza genu NSD1 – diagnostyka zespołów przerostowych: Sotosa, Weavera oraz Beckwitha-Wiedemanna (NGS)
SPRENGS	Analiza genu SPRED1 – diagnostyka zespołu Legiusa (RASopatia związana z SPRED1) (NGS)
STATNGS	Analiza 10 genów – diagnostyka zespołu hiper-IgE (zespół Hioba, HIES)
TERT	Badanie mutacji promotora genu TERT metodą NGS

TP53	Badanie mutacji w genie TP53 (CLL, Zespół Li-Fraumeni) (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa lub krew obwodowa) metodą NGS
TP53-1	Badanie mutacji w genie TP53 (CLL, Zespół Li-Fraumeni) (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa lub krew obwodowa) metodą NGS
TP53-2	Badanie mutacji w genie TP53 (CLL, Zespół Li-Fraumeni) (bloczek parafinowy – tkanka nowotworowa lub krew obwodowa) metodą NGS
TROM-R	Nadkrzepliwość (trombofilia), panel rozszerzony (metodą analizy fragmentów)
WD-1	Choroba Wilsona - identyfikacja wariantów c.3207C>A, c.3402delC (3400delC), c.2930C>T, c.2332C>G w genie ATP7B metodą NGS (HotSpot)
WD-2	Choroba Wilsona - identyfikacja wariantów c.3207C>A, c.3402delC (3400delC), c.2930C>T, c.2332C>G w genie ATP7B metodą NGS (HotSpot)
WD-3	Choroba Wilsona - identyfikacja wariantów c.3207C>A, c.3402delC (3400delC), c.2930C>T, c.2332C>G w genie ATP7B metodą NGS (HotSpot)
WD-NGS	Choroba Wilsona - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu ATP7B z wykorzystaniem NGS
WES-Z1	Analiza ponad 80 genów – diagnostyka dziedzicznej neuropatii czuciowej i ruchowej (WES)
WES-Z2	Analiza pełnej sekwencji kodującej DOWOLNEGO GENU (WES)
WES-Z3	Analiza 29 genów – diagnostyka glikogenez (WES)
WES-Z4	Analiza 102 genów – diagnostyka spastycznej paraplegii (WES)
WES-Z5	Analiza 58 genów – diagnostyka wrodzonych kwasów organicznych i zaburzeń metabolizmu kobalaminy (WES)
WES-Z6	Analiza 127 genów – diagnostyka dystrofii obręczowo-kończynowych oraz chorób przebiegających ze zwiększonym poziomem kinazy kreatynowej (WES)
WES-Z7	Analiza 99 genów – diagnostyka zaburzeń migracji neuronalnej i malformacji kory mózgu (WES)
WES-Z8	Analiza 111 genów – diagnostyka sprzężonej z chromosomem X niepełnosprawności intelektualnej (WES)
WES-Z9	Analiza 12 genów – diagnostyka wrodzonego przerostu nadnerczy (WES)
WES-Z10	Analiza 173 genów – diagnostyka dysplazji szkieletowych i zaburzeń mineralizacji kości (panel NGS)
WES-Z11	Analiza 68 genów – diagnostyka monogenowych postaci cukrzycy i predyspozycji genetycznej (panel NGS)
WES-Z12	Analiza 112 genów – diagnostyka lizosomalnych chorób spichrzeniowych i zaburzeń pokrewnych (panel NGS)
WES-Z13	Analiza 172 genów – diagnostyka zaburzeń wzrostu i zespołów dysmorficznych (panel NGS)
WTORW	Analiza genów ALG8, GANAB, LRP5, PKD1, PKD2, PRKCSH oraz SEC63 – diagnostyka torbielowatości wątroby i chorób pokrewnych (panel NGS)
ZLQT	Analiza 20 genów – diagnostyka zespołu długiego QT (panel NGS)
ZNWNGS	Analiza 11 genów – diagnostyka dziedzicznych neuropatii nerwu wzrokowego (panel NGS)
ZNWNGS2	Analiza 30 genów – diagnostyka zaniku nerwów wzrokowych (panel NGS)
PAKSTOC	Test Stockholm3 - ocena ryzyka raka prostaty z konsultacją wyniku
GAA-3	Choroba Pompego - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu GAA metodą NGS
GALT-1	Galaktozemia - badanie sekwencji kodującej genu GALT metodą NGS
GALT-E2	Galaktozemia - badanie sekwencji kodującej genu GALT metodą NGS
REFSNGS	Choroba Refsum - analiza sekwencji kodującej genów PEX7 i PHYH metodą NGS
GORLIN	Badanie 3 genów (PTCH 1, PTCH2 i SUFU) związanych z zespołem Gorlina
ZT-1	Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe) - badanie sekwencji kodującej genu PRSS1 metodą NGS

ALD-1	Adrenoleukodystrofia - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu ABCD1 metodą NGS
ALZ-NGS	Choroba Alzheimer - Choroba o wczesnym lub późnym początku oraz demencja - analiza sekwencji kodującej 37 genów metodą NGS
SPGNGS1	Dziedziczna paraplegia spastyczna (HSP) - Analiza sekwencji kodującej genów SPAST, ATL1, KIF5A, REEP1, CYP7B1, SPG7, SPG11, ZFYVE26 wykonywana z wykorzystaniem NGS
GALCNGS	Choroba Krabego - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu GALC z wykorzystaniem NGS
NOT-1	Mózgowa arteriopatía z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią - CADASIL - Badanie mutacji w sekwencji kodującej genu NOTCH3 metodą NGS
NOTCH3	Mózgowa arteriopatía z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią cadasil - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu NOTCH3 metodą NGS
TSC-NGS	Stwardnienie guzowe - analiza sekwencji kodującej genów TSC1 i TSC2 metodą NGS
TSC2	Stwardnienie guzowe - analiza sekwencji kodującej genów TSC1 i TSC2 metodą NGS
SPR-NGS	Niepełnosprawność intelektualna - panel NGS (NI - sprzężona z chromosomem X, dziedziczona autosomalnie recesywnie, dziedziczona autosomalnie dominująco)
MPL-515	Badanie obecności mutacji W515A/L/K/R w eksonie 10 genu MPL metodą Real Time-PCR
APC-1	Badanie sekwencji kodującej genu APC metodą NGS
BLM-NGS	Zespół Blooma - analiza przesiewowa sekwencji kodującej genu BLM z wykorzystaniem NGS
SNVCNV	Diagnostyka wybranych wariantów punktowych (SNV), dużych rearanżacji (CNV) oraz genów fuzyjnych w obrębie 523 genów wraz z analizą TMB i MSI
EXOME-3	Eksom - analiza metodą NGS pod kątem wybranego rozpoznania klinicznego (w pierwszej kolejności analiza genów klinicznie znaczących)
CF-2DOW	Mukowiscydoza (CF) - badanie dwóch dowolnych mutacji w genie CFTR
CF-MU70	Mukowiscydoza (CF) - identyfikacja mutacji F508del i mutacji dele2,3(21kb) oraz wszystkich innych mutacji (ponad 70) w eksonie 10 genu CFTR
KIPIRO	Kinaza pirogronianowa (PK)
MAIPA	Wykrywanie przeciwciał przeciw płytkowym w surowicy/ na płytkach krwi met. immunoenzymatyczną (MAIPA)
PC-BIFT	Wykrywanie przeciwciał związanych z płytkami krwi (test immunofluorescencyjny BIFT)
PNH	Diagnostyka i monitorowanie nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH)
PORF-OS	Porfiry w osoczu (widmo fluorescencji) (N41)
ATOP	Rybia łuska zwykła - identyfikacja najczęściej występujących mutacji: p.Arg501Ter i c.2282_2285del4 w genie FLG
ANTYKAL	Alfa - 1 - antytrypsyna w kale (I65)
ACEKAR	Acetylokarnityna
ADE-PCR	Wykrywanie DNA adenowirusa metodą Real Time-PCR
ATENOLO	ATENOLOL
ISAC	ALERGIA 112 Test ImmunoCAP ISAC – panel diagnostyka molekularna alergii
WNOWNGS	Uniwersalny panel badań genetycznych w kierunku predyspozycji do rozwoju nowotworów - analiza 106 genów metodą NGS (zestaw wysyłkowy)
PKZMEK	Pakiet ciągłe zmęczenie kobieta (PKZMEK)
PKZMEM	Pakiet ciągłe zmęczenie mężczyzna (PKZMEM)
SPIRO	Spirometria

0% przez cały sierpień

0% przez cały sierpień