



■ 3776 BRCA-NGS-badanie mutacji germinalnych w genach BRCA1 i BRCA2 techniką NGS w DNA z krwi obwodowej

■ 3777 CHEK2-badanie mutacji del5395, IVS2+1G>A, 1100delC w genie CHEK2

■ 4947 HOXB13-podstawowe badanie wybranej mutacji

■ 4949 NBN-podstawowe badanie wybranej mutacji

■ 3791 TP53-badanie wybranych mutacji germinalnych w genie TP53

■ 3820 Czerwieńca prawdziwa i inne choroby mieloproliferacyjne-badanie mutacji V617F w genie JAK2

■ 3935 Nowotwory u mężczyzn-panel podstawowy (BRCA1, BRCA2, HOXB13, CHEK2, NBN)

■ 3927 Nowotwory u mężczyzn-panel rozszerzony (BRCA1, BRCA2, HOXB13, CHEK2, NBN, CDKN2)

■ 3936 Nowotwory u kobiet-panel podstawowy (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, NBN)

■ 3928 Nowotwory u kobiet-panel rozszerzony (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, NBN, CDKN2A)

#### INNE

■ 3812 Mukowiscydoza (gen CFTR-36 mutacji)

■ 3825 Mukowiscydoza (gen CFTR-mutacja F508del)

■ 5071 Mukowiscydoza. Analiza genu CFTR met. NGS

■ 4284 Hipercholesterolemia rodzinna autosomalna dominująca: gen ApoB100 (wybrany fragment/najczęstsze mutacje), gen LDLR (mutacja G571E)

■ 909 APOE, genotypowanie (ocena predyspozycji do wystąpienia ch. Alzheimer'a, rozwoju miażdżycy) met. PCR

■ 252 HLA-B27

■ 3839 Łuszczyca (HLA-Cw6)

■ 3841 Zespół lameliwego chromosomu X - prescreening (badanie regionu zawierającego powtórzenia CGG w genie FMR1)

■ 910 Choroba Huntingtona (gen HTT (IT15,HD) - mutacja dynamiczna  
UWAGA: Wymagane zlecenie wystawione przez lekarza

■ 3819 Niedostłuch wrodzony DFNB1 (gen GJB2-cały)

■ 3870 Deficyt alfa1- antytrypsyny, mutacje w genie SERPINA1 (AAT)

■ 3826 Dystrofia miotoniczna typu 1 (gen DMPK-mutacja dynamiczna)

■ 3832 Neuropatia Lebera, zanik nerwów wzrokowych (LHON)-badanie 3 mutacji mtDNA

■ 4272 Zespół Silvera-Russela (RSS)-test MLPA

■ 4283 Mikrodelecje (zespoły najczęściej występujących mikrodelekcji chromosomowych) – test MLPA

■ 3874 Charcot-Marie-Tooth typu 2 (CMT2)-test MLPA

■ 4589 Charcot-Marie-Tooth, CMT1A, CMT1B oraz X-CMT-test MLPA

■ 4258 Dystrofia mięśniowa Beckera (gen DMD-delekcje/duplikacje)-test MLPA

■ 3831 Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (badanie obecności delekcji/duplikacji w genie DMD), test MLPA

■ 4261 Dziedziczna neuropatia z nadwrażliwością na ucisk, HNPP-test MLPA

■ 4271 Rdzeniowy zanik mięśni SMA, identyfikacja delekcji eksonów 7 i 8 genu SMN1 wraz z określeniem liczby kopii genów SMN1 i SMN2-test MLPA

#### BADANIA MUTACJI MARKEROWYCH

■ 4274 Badanie mutacji markerowej -potwierdzenie zmiany w rodzinie (wybrany gen i wybrana mutacja)

.....

■ 5124 Badanie 2 mutacji markerowych (2 amplikony) - wybrany gen/geny i wybrane mutacje

.....

#### INNE BADANIA:

.....  
 .....  
 .....  
 .....  
 .....

Pełna oferta badań genetycznych dostępna na:  
[www.diagnozyka.pl](http://www.diagnozyka.pl) oraz [polskagenetyka.pl](http://polskagenetyka.pl)

**Uwaga!** Wymagane jest kompletne uzupełnienie pól poniższej tabeli.

#### Wskazanie do wykonania badania (rozpoznanie) :

Informacje o stosowanym leczeniu: .....

Występowanie wad genetycznych/chorób genetycznych w rodzinie (jakie i stopień pokrewieństwa)

Czy była wykonywana transfuzja  TAK  NIE Data transfuzji: .....

Czy był wykonywany przeszczep szpiku  TAK  NIE Data przeszczepu: .....

Informacje o zaawansowaniu ciąży/jeśli dotyczy (wyniki badań przesiewowych, inne wyniki badań płodu)

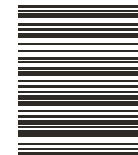
Inne istotne informacje:.....

#### MIKROMACIERZE

■ 4251 Analiza aberracji (liczby i struktury) oraz mikroaberracji chromosomowych w diagnostyce wad wrodzonych - mikromacierz kliniczna CGH

■ 4279 Badanie prenatalne- analiza aberracji chromosomowych (liczby i struktury) oraz mikroaberracji; określenie płci płodu - metodą mikromacierzy CGH\*

\*badanie wykonywane w płynie owodniowym



480D