



**Zakład i Poradnia Genetyki Klinicznej**  
**Katedry Genetyki Klinicznej i Laboratoryjnej**  
Centrum Kliniczno-Dydaktyczne UM w Łodzi  
92-213 Łódź, ul. Pomorska 251  
budynek A1 poziom 9  
wejście wschodnie od ul. Czechosłowackiej

**Zakład:**  
tel. 42 272 57 67  
[genetyka@kardio-sterling.lodz.pl](mailto:genetyka@kardio-sterling.lodz.pl)  
**Poradnia:**  
tel. 42 272 53 53, tel. 42 272 53 55  
[porgen@cskis.umed.pl](mailto:porgen@cskis.umed.pl)

**ŚWIADCZENIA ZAKŁADU I PORADNI GENETYKI KLINICZNEJ SPZOZ Centralny Szpital Kliniczny IS UM w ŁODZI**  
**Aktualizacja na rok 2014**

Nazwa procedury medycznej lub diagnostycznej	Cena w zł
<b>konsultacja genetyczna</b> – na miejscu (Poradnia Genetyki Klinicznej) / z dojazdem do Placówki Zlecającej	80,- / 100,-
<b>porada genetyczna</b> – pierwszorazowa - z badaniem lekarskim, analizą rodowodu, oceną dysmorfologiczną i / lub antropometryczną	150,-
<b>porada genetyczna</b> – pierwszorazowa – z badaniem lekarskim, analizą rodowodu, oceną dysmorfologiczną i / lub antropometryczną, USG celowanym na wykrywanie nieprawidłowości spotykanych w aberracjach chromosomowych	180,-
<b>porada genetyczna</b> – wtórna	60,-
<b>porada psychologa</b> – 60 min.	100,-
<b>porada logopedy</b> – pierwszorazowa	55,-
<b>porada logopedy</b> – wtórna	30,-
<b>USG ciąży celowane</b> na wykrywanie nieprawidłowości powiązanych z aberracjami chromosomowymi	250,-
<b>test podwójny PAPP-A</b>	250,-
<b>amniopunkcja (AC)</b> pod kontrolą USG	200,-
<b>oznaczanie markerów biochemicznych wad ośrodkowego układu nerwowego</b> aktywność acetylocholinesterazy ilościowo i jakościowo w płynie owodniowym	260,-
<b>badanie kariotypu płodu z komórek płynu owodniowego</b> hodowla +ocena cytogenetyczna	670,-
<b>przedurodzeniowe badanie przesiewowe (cytogenetyka molekularna) – rapid FISH</b>	750,-
<b>łącznie:</b> AC + markery wad OUN + kariotyp komórek płynu owodniowego	1.130,-

<b>łącznie:</b> AC + kariotyp komórek płynu owodniowego	870,-
<b>łącznie:</b> AC + kariotyp komórek płynu owodniowego + rapid FISH	1620,-
<b>kariotyp z trofoblastu</b>	740,-
<b>badanie kariotypu limfocytów krwi obwodowej</b> hodowla + ocena cytogenetyczna	370,-
<b>biopsja skóry</b>	90,-
<b>badanie kariotypu fibroblastów skóry</b> lub innego pochodzenia	800,-
<b>łącznie:</b> biopsja skóry + kariotyp	890,-
<b>test z mitomycyną C w kierunku anemii Fanconiego</b> termin badania uzgadniany telefonicznie	1.200,-
<b>izolacja DNA genomowego z pełnej krwi</b> , a także innych komórek lub tkanek	45,-
<b>hodowla fibroblastów dla celów izolacji DNA</b>	500,-
<b>cięcie DNA enzymami restrykcyjnymi</b> i rozdział elektroforetyczny uzyskanych fragmentów cena jednostkowa dla każdego z zastosowanych enzymów	50,-
<b>hybrydyzacja ze znakowaną sondą</b> np. po transferze typu Southern i ocena jej efektu drogą autoradiografii lub metod nieizotopowych cena jednostkowa dla każdej z zastosowanych sond	200,-
<b>analiza DNA genomowego techniką PCR</b> cena jednostkowa dla każdej zastosowanej pary starterów	100,-
<b>analiza DNA metodą M-SSCP</b>	180,-
<b>przygotowanie produktu PCR do sekwencjonowania</b> i analiza porównawcza badanej sekwencji z wzorcowymi sekwencjami w bazach bioinformatycznych (cena dla jednego fragmentu genu)	45,-
<b>badanie molekularne regionu AZF</b> (Azoospermia Factor) chromosomu Y w przypadkach niepłodności męskiej - analiza 6 markerów STS zgodnie z zaleceniami EMQN diagnostyka podstawowa	250,-
<b>badanie molekularne regionu AZF</b> (Azoospermia Factor) chromosomu Y w przypadkach niepłodności męskiej (z użyciem 65 par starterów) – diagnostyka poszerzona	1.000,-
<b>badanie molekularne mikrodelecji chromosomu Y</b> w przypadkach zaburzeń rozwoju cielesno-płciowego (13 par starterów)	325,-

<b>badanie molekularne w kierunku mutacji w genie <i>PANK2</i> sekwencjonowanie</b>	990,-
<b>celowane badanie molekularne w kierunku mutacji w genie <i>PANK2</i></b>	520,-
<b>badanie molekularne w kierunku mutacji w genie <i>SRY</i> sekwencjonowanie z izolacją DNA</b>	450,-
<b>badanie wykrywające obecność genu <i>SRY</i></b>	200,-
<b>badanie molekularne w kierunku zespołu niewrażliwości na androgeny</b> sekwencjonowanie 8 fragmentów genu <i>AR</i> z izolacją DNA	1.000,-
<b>badanie molekularne w kierunku zespołu Retta</b> sekwencjonowanie genu <i>MECP2</i> z izolacją DNA	900,-
<b>badanie molekularne w kierunku zespołu Kallmanna</b> sekwencjonowanie genu <i>KAL1</i>	1.200,-
<b>badanie molekularne w kierunku zespołu Proteus / AKT1</b>	500,-
<b>badanie molekularne w kierunku mutacji 20210G&gt;A genu protrombiny – czynnik II</b>	146,-
<b>badania molekularne w kierunku mutacji Leiden czynnika V (RFLP-PCR)</b>	154,-
<b>badania molekularne w kierunku mutacji 677C&gt;T genu <i>MTHFR</i> (RFLP-PCR)</b>	160,-
<b>badanie molekularne w kierunku mutacji 677C&gt;T i 1298A&gt;C genu <i>MTHFR</i> (RFLP-PCR)</b>	250,-
<b>badania molekularne w kierunku:</b> - mutacji Leiden - mutacji 20210G>A genu protrombiny (RFLP-PCR)	250,-
<b>badanie molekularne w kierunku:</b> - mutacji Leiden - mutacji 20210G>A genu protrombiny -mutacji 677C>T i 1298A>C genu <i>MTHFR</i> (RFLP-PCR)	450,-
<b>badanie molekularne w kierunku</b> - mutacji Leiden genu <i>FV</i> - mutacji 20210G>A genu protrombiny StripAssay-test paskowy	200,-

<p><b>badanie molekularne w kierunku:</b>  - mutacji Leiden  - mutacji 20210G&gt;A genu <i>F2</i>  - oraz mutacji 677C&gt;T genu <i>MTHFR</i>  StripAssay-test paskowy</p>	350,-
<p><b>ocena predyspozycji do chorób układu sercowo-naczyniowego</b>  panel 17 mutacji  <b>FV:</b> Leiden, H1299R; <b>FII</b> G20210A; <b>MTHFR:</b> C677T, A1298C; <b>FVIII</b> V34L; <b>PAI-1</b> 4G/5G;  <b>EPCR</b> A1/A3; <b>ApoB</b> R3500Q; <b>ApoE</b> E2/E3/E4; <b>FGB</b> -455G&gt;A</p>	700,-
<p><b>określanie genetycznych wariantów E2/E3/E4 genu apolipoproteiny APOE</b></p>	250,-
<p><b>badanie molekularne w kierunku mutacji H63D i C282Y w genie HFE (RFLP-PCR)</b></p>	250,-
<p><b>badanie molekularne w kierunku mutacji H63D; C282Y i S65C w genie HFE</b>  StripAssay-test paskowy</p>	280,-
<p><b>rozszerzona diagnostyka wrodzonej hemochromatozy</b>  panel 18 mutacji w trzech genach  <b>HFE:</b> V53M, H63D, H63H, S65C, Q127H, P160delC, E168Q, E168X, W169X, C282Y, Q283P  <b>TFR2:</b> E60X, M172K, Y250X, AVAQ594-597del,  <b>FPN1:</b> N144H, V162del</p>	700,-
<p><b>celiakia</b>  identyfikacja głównych haplotypów HLA związanych z chorobą  HLA-DQ2 i HLA-DQ8</p>	350,-
<p><b>identyfikacja 34 mutacji genu CFTR</b>  w tym najczęstszych w niepłodności męskiej  (CFTRdel2,3; I507del, F508del, 1717-1G&gt;A, G542X, G551D, R553X, R560T, 2143delIT, 2183AA&gt;G, 2184insA, 2789+5G&gt;A, R1162X, 3659delC, 3905insT, W1282X, N1303K, G85E, 394delIT, R117H, Y122X, 621+1G&gt;T, 711+1G&gt;T, 1078delIT, R334W, R347H, R347P, A455E, 1898+1G&gt;A, 3120+1G&gt;A, 3272-26A&gt;G, Y1092X(C&gt;A), 3849+10kbC&gt;T, IVS8 T5/T7/T9)</p>	400,-
<p><b>identyfikacja zespołów mikrodelecyjnych – test MLPA</b>  diagnostyka podstawowa za pomocą zestawu SALSA MLPA KIT P245  badanie wykonywane w przypadkach niepełnosprawności intelektualnej lub/i zespołach cech dysmorficznych sugerujących mikrodelecje.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>w jednym badaniu identyfikowane są mikrodelecje: 1p36, 2p16, 2q23/MBD5, 2q33/SATB2, 3q29, 9q22.3, 15q24, 17q21, 22q13/Phelan-Mcdermid, zespół Cri du Chat (5p15), zespół DiGeorge 22q11, DiGeorge region 2 (10p15), zespół Langer-Giedion (8q), zespół Miller-Dieker (17p), NF1 mikrodelecja, zespół Prader-Willi / Angelman, MECP2 / Xq28 duplikacja, zespół Rubinstein-Taybi, zespół Smith-Magenis, zespół Sotos (5q35.3), zespół Williama, zespół Wolf-Hirschhorn (4p16.3).</li> </ul>	400,-
<p><b>identyfikacja zespołów mikrodelecyjnych – test MLPA</b>  diagnostyka uzupełniająca za pomocą zestawu SALSA MLPA KIT P297</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>w jednym badaniu identyfikowane są mikrodelecje: 1q21.1 (zespół TAR), 1q21.1 (regiony inne niż TAR), 3q29, 7q36.1 (gen <i>CNTNAP2</i>), 12p11.23 (zaangażowany w schizofrenię), 15q13, 15q24.1 (gen <i>PML</i>, poza regionem zespołu 15q24), 16p11, 17q12, 18q21.2 (gen <i>TCF4</i>), 20p12.2 (gen <i>PAK7</i>).</li> </ul>	400,-

<p><b>analiza regionów subtelomerowych – test MLPA</b>  diagnostyka podstawowa; z użyciem zestawu SALSA MLPA KIT P036</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• w jednym badaniu wykrywane są delecje/duplikacje w regionach subtelomerowych wszystkich chromosomów.</li> </ul>	400,-
<p><b>analiza regionów subtelomerowych – test MLPA</b>  diagnostyka uzupełniająca z użyciem zestawu SALSA MLPA KIT P070)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• w jednym badaniu wykrywane są delecje/duplikacje w regionach subtelomerowych wszystkich chromosomów.</li> </ul>	400,-
<p><b>test MLPA – łączony</b>  analiza regionów subtelomerowych + identyfikacja zespołów mikrodelecyjnych z użyciem zestawu SALSA MLPA KIT P070, P036, P245 wg. zaleceń producenta sond</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• opóźnienie rozwoju psychoruchowego, niepełnosprawność intelektualna (zwłaszcza przy towarzyszących cechach dysmorficznych), u pacjentów, u których wykluczono inne przyczyny niepełnosprawności intelektualnej (m.in. o prawidłowym kariotypie w klasycznym badaniu cytogenetycznym)</li> </ul>	1.100,-
<p><b>diagnostyka niskorosłości – MLPA</b>  test MPLA pozwalający na wykrycie delecji/duplikacji w genie <i>SHOX</i></p>	400,-
<p><b>diagnostyka zespołu Kallmanna – podstawowa - MLPA</b>  test MPLA pozwalający na wykrycie delecji/duplikacji w genie <i>KAL1</i> (eksony 1-14)</p>	400,-
<p><b>diagnostyka zespołu Kallmanna – rozszerzona - MLPA</b>  test MPLA pozwalający na wykrycie delecji/duplikacji w wybranych sekwencjach genów <i>FGFR1, GNRHR, KISS1R (GPR54), GNRH1, NELF, PROK2, PROKR2</i></p>	400,-
<p><b>diagnostyka cukrzycy typu MODY – test MLPA (zestaw 1)</b>  badanie genów specyficznych dla MODY1, 2, 3 i 5  geny <i>GCK, HNF1A, HFN1B, HFN4A</i></p>	500,-
<p><b>diagnostyka cukrzycy typu MODY – test MLPA (zestaw 2)</b>  badanie genów specyficznych dla MODY4 oraz 6-10  geny <i>PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS</i></p>	500,-
<p><b>białaczka limfoblastyczna ALL/IKZF1 (MLPA)</b></p>	400,-
<p><b>potwierdzenie wyniku MLPA badaniem FISH</b></p>	+ 250,-
<p><b>potwierdzenie wyniku MLPA badaniem FISH z hodowlą limfocytów</b></p>	+ 350,-
<p><b>test metylacji w kierunku zespołu Prader-Willi, zespołu Angelmana</b></p>	400,-

<b>Badania nowotworowe</b>	
badanie markerów progresji / wznowy w raku pęcherza moczowego (mutacje genów TP53, FGFR3, PTEN, H-RAS)	1200,-
badanie markerów progresji / wznowy w raku pęcherza moczowego (mutacje i ekspresja TP53, FGFR3, PTEN, H-RAS)	1600,-

<b>Badania metodą aCGH</b>		
<b>aCGH – macierz cytogenetyczna</b> – 110 powszechnie występujących chorób o mendlowskim trybie dziedziczenia, uwarunkowanych przez klinicznie udokumentowane mikrodelecje lub mikroduplikacje diagnostyka: pediatria, neonatologia - w przypadkach podejrzenia choroby uwarunkowanej genetycznie		1.500,-
<ul style="list-style-type: none"> <li>- wysokorozdzielcza macierz cytogenetyczna;</li> <li>- macierz metylacyjna;</li> <li>- macierz ekspresyjna</li> </ul>	<b>uzgodnienie indywidualne</b>	uzgodnienie indywidualne

<b>Badania z użyciem modyfikacji techniki FISH:</b>	
test AneuVysion PGT	750,-
technika m-FISH	1.500,-
zastosowaniem jednej sondy centromerowej / malującej / unikalnej / telomerowej	250,-

<b>Wirusologia</b>	
<b>wirus HPV</b> badanie przesiewowe wraz z genotypowaniem 12 genotypów wirusa HPV: 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59; metodą Real Time PCR	166,-
wirus CMV – identyfikacja materiału genetycznego wirusa	250,-
wirus BK – identyfikacja materiału genetycznego wirusa	250,-

<b>Diagnostyka cukrzyc monogenowych</b>	
MODY 1 – <i>HNF4α</i>	1.800,-
MODY 2 – <i>GCK</i>	1.800,-
MODY 3 – <i>HNF1α</i>	1.800,-
MODY 4 – <i>IPF1α</i>	1.500,-
MODY 5 – <i>HNF1β</i>	1.800,-
MODY 6 – NeuroD1	1.500,-
PNDM/KCNJ11 ( <i>Kir6.2</i> )	1.400,-
INS	1.400,-
PNDM/GATA6	1.500,-

<b>Zespoły cukrzycy monogenowej</b>	
zespół Alstroma	4.200,-
zespół Alstroma – ekson 8	1.900,-
zespół Wolframa – <i>WFS1</i>	2.200,-
zespół Wolframa – <i>ZCD2</i>	1.800,-
neutropenia – zespół WHIM	1.700,-
zespół hiper IgM	1.700,-
neutropenia – <i>ELA2</i>	1.700,-
neutropenia – <i>HAX1</i>	1.700,-
neutropenia – <i>WAS</i>	1.700,-

IPEX	2.000,-
lipodystrofia / LMNA	1.800,-
lipodystrofia / LMNA exon 4 i 5	800,-

<b>HIPOGLIKEMIA:</b>	
hipoglikemia/hiperinsulinizm/GLUD1	1.800,-
hipoglikemia/hiperinsulinizm/HADH	1.800,-