

Nr	Badany gen	Zakres badania	Metoda	Materiał do badania	Czas oczekiwania na wynik
1	AIP	cała sekwencja kodująca genu	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
2	AIRE	cała sekwencja kodująca genu	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 3 miesięcy
3	ANOS-1 (KAL1)	eksony kodujące: 1-14 + sąsiadujące miejsca splicingowe	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 3 miesięcy
4	BRCA1	eksony 2, 4, 19 i fragment 10 uwzględniające miejsca najczęstszych mutacji punktowych w populacji: - c.5266dupC (5382insC) c. 66_67delAG (185delAG) - c.181T>G (C61G, 300T>G) - c.3700_3704del (3819del5) - c.3756_3759delGTCT (3875del4) - c.4035delA (4153delA) - c.3779delT (3896delT)	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
4a	BRCA1	dowolny ekson – badanie uzupełniające lub weryfikacyjne	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
5	BRCA2	ekson 18 i fragment eksonu 11 uwzględniające miejsca najczęstszych mutacji punktowych w populacji: - c.5946delT (6174) - c.5239_5240insT (5467) - c.7913_7917del5 (8135)	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
5b	BRCA2	dowolny ekson - badanie uzupełniające lub weryfikacyjne	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
6	CDH1	cała sekwencja kodująca genu	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 3 miesięcy
7	CHEK2	eksony 4, 5 i 12 + sąsiadujące miejsca splicingowe w tym identyfikacja najczęstszych mutacji: - c.470T>C (p.Ile157Thr) - c.1100delC (p.Thr367Metfs) - c.444+1G>A (IVS2+1G>A) - delecji obejmującej eksony 10-11 (del5395)	Sekwencjonowanie Sangera i MLPA	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 2 miesięcy
7a	CHEK2	dowolny ekson – badanie uzupełniające lub weryfikacyjne	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni

8	CYP21A2	cały region kodujący genu <i>CYP21A2</i> oraz ostatni ekson sąsiadującego genu <i>TNXB</i> oraz analiza rozległych rearanżacji genu <i>CYP21A2</i> (delecje i większość konwersji do pseudogenu <i>CYP21A1P</i>) w tym najczęstsze mutacje punktowe genu <i>CYP21A2</i>: • c.-113G>A • c.518T>A / p.Ile173Asn (I172N) • c.713T>A / p.Val238Asn (V237E) • c.719T>A / p.Met240Lys (M239K) • c.923dupT / p.Leu308Phefs*6 (F306+T) • c.293-13A/C>G (I2G, IVS-12A/C-G, IVS2-655 C/AG) • c.332_339del / p.Gly111Valfs*21 (del8bp)	Sekwencjonowanie Sangera i MLPA	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 3 miesięcy
9	FGFR1	eksony kodujące: 2-18 + sąsiadujące miejsca splicingowe.	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 3 miesięcy
10	MAX	eksony od 1 do 5 + sąsiadujące miejsca splicingowe i fragment regionu niekodującego 3'UTR.	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
11	MEN1	cały region kodujący genu <i>MEN1</i>	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
12	MEN1	wykrywanie dużych delecji i duplikacji obejmujących gen <i>MEN1</i>	MLPA	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
13	MLH1	eksony: 1, 2, 6, 8, 18 + sąsiadujące miejsca splicingowe	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
14	MSH2	eksony kodujące: 5 i 7 + sąsiadujące miejsca splicingowe	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
15	TP53	eksony od 2 do 11 + sąsiadujące miejsca splicingowe	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
16	PROP1	cały region kodujący genu	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
16a	PROP1	analiza dużych delecji i duplikacji, wykrywa dodatkowe mutacje obejmujące gen <i>PROP1</i> oraz inne geny (<i>GH1</i> , <i>LHX4</i> , <i>POU1F1</i> , <i>HESX1</i> , <i>PROP1</i> , <i>GHRHR</i> , <i>LHX3</i>)	MLPA	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 2 miesięcy
17	PTEN	cały region kodujący genu	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 2 miesięcy
18	RET	eksony 10, 11 i 13 -16 + sąsiadujące miejsca splicingowe	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
19	SDHB	cały region kodujący genu	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni

20	<i>SDHC</i>	cały region kodujący genu	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
21	<i>SDHD</i>	cały region kodujący genu	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
22	<i>THRB</i>	eksony od 5 do 12 + sąsiadujące miejsca splicingowe	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 2 miesięcy
23	<i>TSHR</i>	cały region kodujący genu	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 3 miesięcy
23a	<i>TSHR</i>	analiza dużych delecji/ duplikacji obejmujące także inne geny (<i>TPO</i> , <i>PAX8</i> , <i>FOXE1</i> , <i>NKX2 1</i> i <i>TSHR</i>)	MLPA	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 2 miesięcy
24	<i>VHL</i>	cały region kodujący genu	Sekwencjonowanie Sangera	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 5 tygodni
24a	<i>VHL</i>	analiza dużych delecji/ duplikacji obejmująca region chromosomowy 3p25.3 z genem <i>VHL</i>	MLPA	Krew pełna pobrana na K ₂ EDTA lub DNA	Do 2 miesięcy

W przypadku zainteresowania współpracą naukową, a także analizą sekwencji i badaniami MLPA, które obejmują inne geny (lub ich rejony) prosimy o uprzedni kontakt z Pracownią (tel. 12 424 76 46).