

INFORMATOR - LABORATORIUM GENETYKI KLINICZNEJ

Rodzaj badania		Kod badania	Nazwa badania - ClinNet	Nazwa badania	Opis badania	Tryb zlecania	Metoda analityczna	Materiał biologiczny	Sposób przygotowania pacjenta do badania	Rodzaj próbówki / pojemnika na materiał	Optymalne warunki dostarczenia materiału do LGK	Dopuszczalne warunki dostarczenia materiału do LGK - maksymalny czas oraz warunki przechowywania i transportu	Materiał analityczny	Czas dostarczenia materiału do LGK	Maksymalny czas realizacji w trybie regularnym (TAT)	Maksymalny czas realizacji w trybie pilnym (TAT - CITO)
BADANIA PRENATALNE	badania cytogenetyczne	L GK_1_2_1	[NFZ] Kariotyp - krew płodowa	Analiza kariotypu limfocytów krwi płodowej.	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro limfocytów krwi płodowej z zastosowaniem metody prąkowej GTW.	rutynowy	metoda prąków GTW, 500 prąków	krew płodowa	pacjent NIE musi być na czczo	JAKOWA 4ml próbówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwiłki, RT	24h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	7-10 dni	---
		L GK_1_2_2	[NFZ] Kariotyp - amniocyty	Analiza kariotypu amniocytów. program NFZ	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro amniocytów z zastosowaniem metody prąkowej GTW.	rutynowy	metoda prąków GTW, 500 prąków	płyn owodniowy	pacjent NIE musi być na czczo	JAKOWA 11ml stożkowa próbówka wirownicza (2 szt)	bez zbędnej zwiłki, RT	24h, RT	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	---
		L GK_1_2_3	[NFZ] FISH - uzupełnienie kariotypu	Analiza kariotypu - badanie FISH z zastosowaniem jednej sondy specyficznej. program NFZ	Badanie uzupełniające analizę chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro limfocytów krwi płodowej lub amniocytów. Analiza wybranego locus z zastosowaniem metody FISH przy użyciu jednej sondy specyficznej.	rutynowy	FISH	komórki po hodowli in vitro zawieszone w utrwalaczu	pacjent NIE musi być na czczo	próbówka wirownicza	bez zbędnej zwiłki, +4°C	72h, +4°C LUB 12 miesięcy, -20°C	komórki po hodowli in vitro	---	5-7 dni	---
		L GK_1_2_4	Hodowla komórkowa - amniocyty	Hodowla in vitro amniocytów.	Namnożenie amniocytów z płynu owodniowego poprzez hodowlę komórkową w warunkach in vitro, np. w celu izolacji kwasów nukleinowych.	rutynowy	hodowla komórkowa in vitro	płyn owodniowy	pacjent NIE musi być na czczo	JAKOWA 11ml stożkowa próbówka wirownicza (2 szt)	bez zbędnej zwiłki, RT	24h, RT	amniocyty	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	---
	badania molekularne	L GK_1_4_1	MCC (matka)	Analiza profilu DNA matki. program NFZ	Analiza profilu DNA matki wymagana w celu oznaczenia kontaminacji DNA płodowego materiałem matczynym (MCC - maternal cell contamination) zgodnie z procedurą L GK_1_4_2 (zestaw PowerPlex 16 HS System).	rutynowy	analiza markerów STR z wykorzystaniem techniki PCR oraz elektroforezy kapilarniej	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	poniedziałek-piątek 15.00 - 7.30 poniedziałek - piątek 07.30 - 12.00 po wcześniejszym uzgodnieniu terminu	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-5 dni	---
		L GK_1_4_2	MCC (płód)	Analiza zanieczyszczenia DNA płodowego materiałem matczynym (MCC). program NFZ	Oznaczanie kontaminacji DNA płodowego materiałem matczynym (MCC - maternal cell contamination) zgodnie z procedurą L GK_1_4_2 (zestaw PowerPlex 16 HS System). Analiza chimeryzmu wykonywana na podstawie analizy wyników uzyskanych w procedurze L GK_1_4_1 oraz L GK_1_4_2.	rutynowy	analiza markerów STR z wykorzystaniem techniki PCR oraz elektroforezy kapilarniej	płyn owodniowy	pacjent NIE musi być na czczo	JAKOWA 11ml stożkowa próbówka wirownicza (2 szt)	bez zbędnej zwiłki, RT	24h, RT	DNA	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	3-5 dni	---
Rodzaj badania		Kod badania	Nazwa badania - ClinNet	Nazwa badania	Opis badania	Tryb zlecania	Metoda analityczna	Materiał biologiczny	Sposób przygotowania pacjenta do badania	Rodzaj próbówki / pojemnika na materiał	Optymalne warunki dostarczenia materiału do LGK	Dopuszczalne warunki dostarczenia materiału do LGK - maksymalny czas oraz warunki przechowywania i transportu	Materiał analityczny	Czas dostarczenia materiału do LGK	Maksymalny czas realizacji w trybie regularnym (TAT)	Maksymalny czas realizacji w trybie pilnym (TAT - CITO)
GENETYKA KONSTITUCYJNA	zaburzenia rozwojowe i niepełnosprawność intelektualna	L GK_1_1_1	[NFZ] Kariotyp - limfocyty	Analiza kariotypu limfocytów krwi obwodowej.	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro limfocytów krwi obwodowej z zastosowaniem metody prąkowej GTW.	rutynowy,cito	metoda prąków GTW, 500 prąków	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JAKOWA 4ml próbówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwiłki, RT	24h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00 po wcześniejszym uzgodnieniu terminu	28 dni	10 dni
		L GK_1_1_2	[NFZ] Kariotyp - fibroblasty	Analiza kariotypu fibroblastów.	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro fibroblastów z zastosowaniem metody prąkowej GTW.	rutynowy	metoda prąków GTW, 500 prąków	wycinek skóry	pacjent NIE musi być na czczo	JAKOWA próbówka lub pojemnik, flanka zawieszona w soli fizjologicznej	bez zbędnej zwiłki, RT	24h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00 po wcześniejszym uzgodnieniu terminu	3 miesiące	---
		L GK_1_1_3	[NFZ] FISH - uzupełnienie kariotypu	Analiza kariotypu - badanie FISH z zastosowaniem jednej sondy specyficznej.	Badanie uzupełniające analizę chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro limfocytów krwi obwodowej lub fibroblastów. Analiza wybranego locus z zastosowaniem metody FISH przy użyciu jednej sondy specyficznej.	rutynowy	FISH	komórki po hodowli in vitro zawieszone w utrwalaczu	pacjent NIE musi być na czczo	próbówka wirownicza	bez zbędnej zwiłki, +4°C	72h, +4°C LUB 12 miesięcy, -20°C	komórki po hodowli in vitro	---	5-7 dni	---
		L GK_1_1_5	Hodowla komórkowa - fibroblasty	Hodowla in vitro fibroblastów.	Namnożenie fibroblastów z ludzkiej skóry poprzez hodowlę komórkową w warunkach in vitro, np. w celu izolacji kwasów nukleinowych.	rutynowy	hodowla komórkowa in vitro	wycinek skóry	pacjent NIE musi być na czczo	JAKOWA próbówka lub pojemnik, flanka zawieszona w soli fizjologicznej	bez zbędnej zwiłki, RT	24h, +4°C	wycinek skóry	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	3 miesiące	---
		L GK_1_1_6	[NFZ] Mikromacierze CGH (180K)	Analiza kariotypu limfocytów krwi obwodowej - badanie aCGH.	Analiza kariotypu z zastosowaniem techniki aCGH (porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy), rozdzielczość 180K.	rutynowy	aCGH, 180K	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	24h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	8-12 tygodni maksymalnie 20 pacjentów miesięcznie	---
		GENETYKA KONSTITUCYJNA	zaburzenia rozwojowe i niepełnosprawność intelektualna	L GK_2_1_1	[NFZ] Achondroplazja (FGFR3)	Achondroplazja (OMIM *134934).	Analiza w kierunku wariantu c.1138G>A (p. Gly380>Arg) genu FGFR3 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00
L GK_2_1_2	[NFZ] Zespół Angelmana (MS-MLPA)			Zespół Angelmana (OMIM #105830).	Test MS-MLPA w regionie 15q11-q13 (ME028, MRC-Holland). Analiza liczby kopii DNA oraz wzoru metylacji wysp CpG w regionie 15q11-q13.	rutynowy	MS-MLPA	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-16 tygodni	---
L GK_2_1_3	[NFZ] Hipochoondroplazja (FGFR3)			Hypochoondroplazja (OMIM *134934).	Analiza w kierunku najczęstszych wariantów genu FGFR3 (p. Ile538; p. Asn540; p. Lys550) przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
L GK_2_1_4	[MZ] Swardnienie guzowate (TSC1, TSC2)			Swardnienie guzowate (OMIM *605284, *191092). program lekowy - Ewolomilis	Analiza sekwencji kodującej genów TSC1 i TSC2 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera wraz z analizą liczby kopii DNA metodą MLPA (P124 i P046, MRC-Holland).	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
L GK_2_1_5	[NFZ] Zespół familiowego chromosomu X (powiększenie CGG)			Zespół familiowego chromosomu X (FXS) (OMIM #300624).	Analiza regionu zawierającego powtórzenia CGG w genie FMR1 pod kątem obecności premutacji/mutacji (zestaw AmpliDex FMR1 PCR, CE-IVD).	rutynowy	Triplet Repeat-Primed PCR oraz analiza długości fragmentów z wykorzystaniem elektroforezy kapilarniej	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-16 tygodni	---
L GK_2_1_7	[NFZ] Zespół Noonan (PTPN11)			Zespół Noonan (OMIM *176876).	Analiza sekwencji kodującej genu PTPN11 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
L GK_2_1_8	[NFZ] Zespół Pradera-Williego (MS-MLPA)			Zespół Pradera-Williego (OMIM #176270).	Test MS-MLPA w regionie 15q11-q13 (ME028, MRC-Holland). Analiza liczby kopii DNA oraz wzoru metylacji wysp CpG w regionie 15q11-q13.	rutynowy	MS-MLPA	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-16 tygodni	---
L GK_2_1_9	[NFZ] Zespół Retta (MECP2)			Zespół Retta (OMIM *300005).	Analiza sekwencji kodującej genu MECP2 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
L GK_2_1_10	[NFZ] Zespół Retta, congenital variant (FOXG1)			Zespół Retta, congenital variant (OMIM *164874).	Analiza sekwencji kodującej genu FOXG1 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
L GK_2_1_11	[NFZ] Głuchota wrodzona DFNB1, AR (GJB2)			Głuchota wrodzona, AR (OMIM #220290).	Analiza sekwencji kodującej genu GJB2 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
L GK_2_1_12	[NFZ] Miotonia Thomsena, Beckera (CLCN1)			Miotonia wrodzona, AD, AR (OMIM #220290).	Analiza sekwencji kodującej genu CLCN1 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
L GK_2_1_13	[NFZ] DMD (MLPA)			Dystrofia Duchena/Beckera (OMIM *300377).	Analiza liczby kopii genu DMD testem MLPA (P034 oraz P035, MRC-Holland).	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---

GENETYKA KONSTYTUCYJNA	zaburzenia pojedynci	LKG_2_2_14	[NF2] SMA (SMN1/2)	Rdzeniowy zanik mięśni, SMA (OMIM *60354).	Analiza liczby kopii eksonu 7 genu SMN1 oraz genu SMN2 zestawem Ampliex SMA Plus Kit (CE-IVD).	rutynowy	PCR oraz analiza długości fragmentów z wykorzystaniem elektroforezy kapilarnej	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_3_1_1	[NF2] Kariotyp - limfocyty	Analiza kariotypu limfocytów krwi obwodowej.	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro limfocytów krwi obwodowej z zastosowaniem metody prąkowej GTW.	rutynowy,cito	metoda prąków GTW, 500 prąków	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JAKOWA 4ml próbówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwiłki, RT	24h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 15.00 po wcześniejszym uzgodnieniu terminu	28 dni	10 dni
		LKG_3_1_2	[NF2] FISH - uzupełnienie kariotypu	Analiza kariotypu - badanie FISH z zastosowaniem jednej sondy specyficznej.	Badanie uzupełniające analizę chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro limfocytów krwi obwodowej lub fibroblastów. Analiza wybranego locus z zastosowaniem metody FISH przy użyciu jednej sondy specyficznej.	rutynowy	FISH	komórki po hodowli in vitro zawieszone w utrwalcu	pacjent NIE musi być na czczo	próbówka wirownicza	bez zbędnej zwiłki, +4°C	72h, +4°C LUB 12 miesięcy, -20°C	komórki po hodowli in vitro	---	5-7 dni	---
		LKG_3_2_2	[NF2] Przedwczesne wygasanie czynności jajników (powiększenia CGG)	Przedwczesne wygasanie czynności jajników (XPOF1) [OMIM #311360].	Analiza regionu zawierającego powiększenia CGG w genie FMR1 pod kątem obecności premutacji/mutacji (zestaw Ampliex FMR1 PCR, CE-IVD).	rutynowy	Triplet Repeat-Primed PCR oraz analiza długości fragmentów z wykorzystaniem elektroforezy kapilarnej	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-16 tygodni	---
GENETYKA KONSTYTUCYJNA	zaburzenia metaboliczne	LKG_3_2_3	[NF2] Zespół BPES (FOXO2)	Zespół BPES [OMIM *605597].	Analiza sekwencji kodującej genu FOXO2 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_5_1	[NF2] Amyloidoz transylaretynowa (TTR)	Amyloidoz transylaretynowa [OMIM *176300].	Analiza sekwencji kodującej genu TTR przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_5_2	[NF2] Deficyt alfa1-antytrypsyny (SERPINA1)	Deficyt alfa1-antytrypsyny [OMIM *107400].	Analiza w kierunku wariantów p.Glu366Lys (allel Z) oraz p.Glu289Val (allel S) genu SERPINA1 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_5_3	[NF2] Deficyt MCAD (ACADM)	Deficyt dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych - MCAD [OMIM *607008].	Analiza w kierunku wariantu p.Lys304Glu genu ACADM przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_5_4	[NF2] Deficyt LCHAD (HADHA)	Deficyt dehydrogenazy długłańcuchowych kwasów tłuszczowych - LCHAD [OMIM *60080].	Analiza w kierunku wariantu p.Glu510Gln genu HADHA przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_5_5	[NF2] Gorączka śródziemnomorska (MEFV)	Gorączka śródziemnomorska [OMIM *608107].	Analiza sekwencji kodującej genu MEFV przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_5_6	[NF2] MODY (NGS)	Cukrzyca monogenowa.	Analiza sekwencji kodującej genów: BCCE, CCX, HNF1A, HNF4A, HNF1B, INS oraz KCNJ11 techniką sekwencjonowania nowej generacji (NGS) (Agilent). Procedura diagnostyczna umożliwiającą detekcję wariantów punktowych oraz dużych rearranżacji.	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, MLPA	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_5_7	[NF2] Fenylketonuria (PAH).	Fenylketonuria [OMIM *612349].	Analiza sekwencji kodującej genu PAH przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, MLPA	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
GENETYKA KONSTYTUCYJNA	y rodzinne i zespoły związane z nowotworami	LKG_5_8	[NF2] Zespół Gilberta (UGT1A1)	Zespół Gilberta [OMIM #143500].	Analiza regionu promotorowego genu UGT1A1 w celu identyfikacji allelu prawidłowego zawierającego 6 powtórzeń TA oraz wariantu patogenicznego zawierającego 7 powtórzeń TA, tzw. A(TA) ⁶ TAA oraz A(TA) ⁷ TAA (zestaw gb GENETIC Gilbert, CE-IVD).	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, MLPA	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-16 tygodni	---
		LKG_6_1	[NF2] Zespół Legiusa (SPRED1)	Zespół Legiusa [OMIM *609291].	Analiza sekwencji kodującej genu SPRED1 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_6_2	[NF2] Rodzinne występujący rak piersi /lub jajnika (BRCA1)	Rodzinne występujący rak piersi /lub jajnika [OMIM #604370].	Analiza w kierunku najczęstszych wariantów genu BRCA1 w polskiej populacji techniką HRM i weryfikowaną sekwencjonowaniem bezpośrednim metodą Sangera. Badany region obejmuje pięć wybranych wariantów, najczęstszych w polskiej populacji, w eksonach 2, 5, 11 i 20 genu BRCA1 (c.68_89delAG, c.181T>C, c.3700_3704dupCTAAA, c.4035delA, c.5266dupC).	rutynowy,cito	HRM, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-16 tygodni	7-14 dni
		LKG_6_8	[NF2] Zespół Peutza-Jaghersa (STK11)	Zespół Peutza-Jaghersa [OMIM #175300]. Opłeka nad rodzinne występujące, dziedzicznie spowodowanego ryzyka zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy	Analiza sekwencji kodującej genu STK11 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_6_9	[NF2] Zespół polipowatości młodzińczej (BMPRIA, SMAD4)	Zespół polipowatości młodzińczej [OMIM #174900]. Opłeka nad rodzinne występujące, dziedzicznie spowodowanego ryzyka zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy	Analiza sekwencji kodującej genów BMPRIA, SMAD4 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_6_12	[NF2] Zespół von Hippel-Lindau (VHL)	Zespół von Hippel-Lindau [OMIM #193300].	Analiza sekwencji kodującej genu VHL przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_6_13	[NF2] Pheochromocytoma, paraganglioma (SDHB)	Zespół paraganglioma - pheochromocytoma [OMIM *185470].	Analiza sekwencji kodującej genu SDHB przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_6_14	[NF2] Pheochromocytoma, paraganglioma (SDHD)	Zespół paraganglioma - pheochromocytoma [OMIM *602690].	Analiza sekwencji kodującej genu SDHD przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_6_15	[NF2] Pheochromocytoma, paraganglioma (SDHC)	Zespół paraganglioma - pheochromocytoma [OMIM *602413].	Analiza sekwencji kodującej genu SDHC przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_6_16	[NF2] Mnoga gruczolakowatość wewnętrzwydzielnicza typu 1 (MEN1)	Mnoga gruczolakowatość wewnętrzwydzielnicza typu 1 [OMIM #131100].	Analiza sekwencji kodującej genu MEN1 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_6_19	[NF2] Zespół Cowden (PTEN)	Zespół Cowden [OMIM *601728].	Analiza sekwencji kodującej genu PTEN przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_6_20	[NF2] Zespół Nijmegen (NBS)	Zespół Nijmegen [OMIM *602667].	Analiza sekwencji eksonu 6 w kierunku wariantu c.657_661del p.(Lys219Asn)*16) genu NBS1 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_6_21	[NF2] Zespół Li-Fraumeni (TP53, NGS)	Zespół Li-Fraumeni [OMIM *191170].	Analiza sekwencji kodującej genu TP53 przy użyciu sekwencjonowania NGS, SureSelect XT HS, Agilent (panel_L03, subpanel_LF_v1).	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---

GENETYKA KONSTITUCYJNA	neurogenetyka	nowotwory	LGIK_6_23	[NF2] FAP (APC, MUTYH)	Zespół gruczolakowatej polipowatości rodzinnej (OMIM #175100, #608456). Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy	Analiza sekwencji genów APC, MUTYH - SureSelect XT HS, Agilent (panel_03, subpanel_NFZCHN_M-I_FAP_v1).	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_6_24	[NF2] HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)	Dziedziczny rak jelita grubego niezwiązany z polipowatością (HNPCC) (OMIM #609310, #120435, #614350, #614337, #613244). Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy	Analiza sekwencji genów MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, 3'UTR EPCAM - SureSelect XT HS, Agilent (panel_03, subpanel_NFZCHN_M-II_HNPCC_v1).	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_6_25	[NF2] Mnoga gruczolakowataś wewnątrzwydzielnicza typu 2 (RET)	Zespół mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 2 (MEN2) (OMIM *164761).	Analiza sekwencji kodującej genu RET przy użyciu sekwencjonowania NGS, SureSelect XT HS, Agilent (panel_03, subpanel_TH_v1).	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_6_26	[NF2] Rodzinne występujący rak trzustki (CORE) (NGS)	Rodzinne występujący rak trzustki (OMIM #614320, #613347, #606719, #613348, #175200, #151623).	Analiza sekwencji genów BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53 - SureSelect XT HS, Agilent (panel_03, subpanel_FPC_core_v1).	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_6_27	[NF2] Rodzinne występujący rak piersi i/lub jajnika (CHEK2, PALB2)	Rodzinne występujący rak piersi i/lub jajnika (OMIM #604370). Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka piersi lub raka jajnika	Analiza w kierunku najczęstszych wariantów genów CHEK2 oraz PALB2 w polskiej populacji techniką HRM i/lub ASA-PCR oraz weryfikowaną sekwencjonowaniem bezpośrednim metodą Sangera. Badany region obejmuje trzy wybrane warianty genu CHEK2: c.444+LG-A, c.11006atC, c.470T-C, delekcję eksonów 9 i 10 (del5395) oraz dwa wybrane warianty genu PALB2 : c.172_175delTTGT, c.509_510delGA.	rutynowy	HRM, ASA-PCR, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-16 tygodni	---
			LGIK_6_28	[NF2] HBOC, NGS (BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2)	Rodzinne występujący rak piersi i/lub jajnika (OMIM #604370). Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka piersi lub raka jajnika	Analiza sekwencji kodującej genów BRCA1, BRCA2, CHEK2 oraz PALB2 techniką sekwencjonowania NGS, SureSelect XT HS, Agilent (panel_03, subpanel_NFZCHN_M-I_v2).	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_6_29	[NF2] HBOC, MLPA (BRCA1, BRCA2)	Rodzinne występujący rak piersi i/lub jajnika (OMIM #604370).	Analiza liczby kopii genów BRCA1 oraz BRCA2 testem MLPA (P002 oraz P045, MRC-Holland).	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_6_30	[NF2] HBOC, MLPA (CHEK2, PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D)	Rodzinne występujący rak piersi i/lub jajnika (OMIM #604370).	Analiza liczby kopii genów CHEK2, PALB2, RAD50*, RAD51C oraz RAD51D testem MLPA (P190 oraz P260, MRC-Holland). *tylko wybrane eksony	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_6_31	[NF2] FAP, MLPA (APC, MUTYH)	Zespół gruczolakowatej polipowatości rodzinnej (OMIM #175100, #608456).	Analiza liczby kopii genów APC, MUTYH, GREM1* oraz SCGS* testem MLPA (P043 oraz P378, MRC-Holland). *tylko wybrane eksony	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_6_32	[NF2] HNPCC, MLPA (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)	Dziedziczny rak jelita grubego niezwiązany z polipowatością (HNPCC) (OMIM #609310, #120435, #614350, #614337, #613244).	Analiza liczby kopii genów MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 oraz EPCAM* testem MLPA (P003, P008 oraz P072, MRC-Holland). *tylko wybrane eksony	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
GENETYKA KONSTITUCYJNA	neurogenetyka	nowotwory	LGIK_7_1	[NF2] Dystrofia obręczowo-kończynowa (CAPN3)	Dystrofia obręczowo - kończynowa, LGM02A (OMIM *114240).	Analiza sekwencji eksonu 4, m.in. w kierunku wariantu c.550delA (p.Thr184Argfs) oraz c.536_612del p.(Phe200_Leu204del) genu CAPN3 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_7_2	[NF2] Łagodna płazowica rodzinna (MKX2-1)	Łagodna płazowica rodzinna (OMIM *600635).	Analiza sekwencji kodującej genu MKX2-1 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_7_3	[NF2] Spastyczna paraplegia typ 4 (SPAST)	Spastyczna paraplegia typ 4 (OMIM *604277).	Analiza sekwencji eksonów 1, 6-7, 8, 10-12 genu SPAST przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_7_4	[NF2] Spastyczna paraplegia typ 17 (BCL2)	Spastyczna paraplegia typ 4 (OMIM *606158).	Analiza sekwencji eksonu 3 genu BCL2L7 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_7_5	[NF2] Choroba Wilsona (ATP7B)	Choroba Wilsona (OMIM *606882).	Analiza w kierunku najczęstszych wariantów genu ATP7B w polskiej populacji przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera. Badany region obejmuje trzy wybrane warianty, w eksonach 14, 15 i 20 genu ATP7B: c.3207C-A p.(His1069Gln), c.3402delC p.(Ala1350Val*13) oraz c.4055C-T p.(Gln1351*)	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_7_6	[NF2] Stwardnienie zanikowe boczne (SOD1)	Stwardnienie zanikowe boczne (SLA) (OMIM *147450).	Analiza sekwencji kodującej genu SOD1 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_7_7	[NF2] Zespół ataków i drżenia związanych z FXS (powtórzenia CGG)	Zespół ataków i drżenia związanym z FXS (FXTAS) (OMIM #300623).	Analiza regionu zawierającego powtórzenia CGG w genie FMR2 pod kątem obecności premutacji/mutacji (Zestaw Amplidex FMR1 PCR, CE-IVD).	rutynowy	Triplet Repeat-Primed PCR oraz analiza długości fragmentów z wykorzystaniem elektroforezy kapilarnej	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-16 tygodni	---
			LGIK_7_8	[NF2] Zespół CADASIL (NOTCH3)	Zespół CADASIL (OMIM *600276).	Analiza sekwencji eksonów 2-6 genu NOTCH3 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_7_9	[NF2] Zespół McCune-Albright (GNAS)	Zespół McCune-Albright (OMIM *139320).	Analiza w kierunku najczęstszych wariantów genu GNAS (p.Arg201, p.Gln227) przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_7_10	[NF2] Choroba Huntingtona (powtórzenia CAG)	Choroba Huntingtona (HD) (OMIM #143100).	Analiza regionu zawierającego powtórzenia CAG w genie HTT (zestaw Amplidex PCR/CE-HTT).	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
GENETYKA KONSTITUCYJNA	diagnostyka	nowotwory	LGIK_9_1	[NF2] Hipercholesterolemia rodzinna (LDLR, APOB)	Hipercholesterolemia rodzinna (OMIM #143890).	Analiza dużych rearanżacji techniką MLPA (zestaw P062, MRC-Holland) i analiza sekwencji eksonów 4 i 12 genu LDLR oraz fragmentu eksonu 26 (NM_000384.2: c.10436_10798) genu APOB przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_9_3	[NF2] Hiperlipidemia typu III (APOE)	Hiperlipidemia typu III (OMIM *107741).	Analiza sekwencji kodującej genu APOE przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_9_5	[NF2] Pierwotne zaburzenia czynności elektrycznej serca (KCNQ2)	Zespół skróconego QT, wydłużonego QT, Andersen'a (OMIM *600681).	Analiza sekwencji kodującej genu KCNQ2 przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_9_6	[NF2] Kardiomiopatia (LMNA)	Kardiomiopatia związana z wariantami genu LMNA (OMIM *150330).	Analiza sekwencji kodującej genu LMNA przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
			LGIK_9_7	[NF2] HTG (LPL)	Hiperlipoproteinemia typu I (OMIM # 238600).	Analiza sekwencji kodującej genu LPL przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---

GENETYKA KARDIOLOGICZNA	kardiologia	LKG_9_8	[NF2] Hipercholesterolemia rodzinna (NGS)	Hipercholesterolemia rodzinna (OMIM #143890, OMIM #603813).	Analiza sekwencji kodującej genów <i>LDLR, PCSK9, APOE, LDLRAP1</i> oraz fragmentu eksonu 26 genu <i>APOB</i> techniką sekwencjonowania NGS, SureSelect XT HS, Agilent [panel_01, subpanel_ADH-ARH_core_v1].	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_9_9	[NF2] Hiperlipidemia (NGS)	Hiperlipidemia.	Analiza sekwencji kodującej genów <i>ABCA1, ABCG5, ABCG8, APOA1, APOB, APOC3, APOE, CYP27A1, LDLR, LDLRAP1</i> oraz <i>PCSK9</i> techniką sekwencjonowania NGS, SureSelect XT HS, Agilent [panel_01, subpanel_HL_v1].	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_9_10	[NF2] HTG (NGS)	Hipertęgiocytopenia.	Analiza sekwencji kodującej genów <i>APOA5, APOC2, APOE, CEB3L3, GPD1, GPIIIBP1, LMFI</i> oraz <i>LPL</i> techniką sekwencjonowania NGS, SureSelect XT HS, Agilent [panel_01, subpanel_HTG_core_v1].	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_9_11	[NF2] Hipercholesterolemia rodzinna, MLPA (<i>LDLR</i>)	Hipercholesterolemia rodzinna (OMIM *606945).	Analiza liczby kopii genu <i>LDLR</i> testem MLPA (P062, MRC-Holland).	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_9_12	[NF2] HTG, MLPA (<i>LPL</i>)	Hipertęgiocytopenia (OMIM * 609708).	Analiza liczby kopii genu <i>LPL</i> testem MLPA (P218, MRC-Holland).	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
GENETYKA KONSTYTUCYJNA	nefrologia	LKG_10_1	[NF2] Steroidoporny zespół nerczycowy o późnym początku (<i>NF2, LMX1B</i>)	Steroidoporny zespół nerczycowy o późnym początku (OMIM #613237).	Analiza sekwencji eksonów 2-4 genu <i>NF2</i> oraz eksonu 4 genu <i>LMX1B</i> przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_10_2	[NF2] Zespół Denys-Drash, zespół Frasiera (<i>WT1</i>)	Zespół Denys-Drash, zespół Frasiera (OMIM *607102).	Analiza sekwencji eksonów 8 i 9 genu <i>WT1</i> przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_10_3	[NF2] Zespół nerczycowy (<i>NPHS2, WT1</i>)	Zespół nerczycowy (OMIM #600995, #256370).	Analiza sekwencji kodującej genu <i>NPHS2</i> oraz eksonów 8 i 9 genu <i>WT1</i> przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
	ortopedia	LKG_11_1	[NF2] Zespół Hajdu-Cheney (<i>NOTCH2</i>)	Zespół Hajdu-Cheney (OMIM *600275).	Analiza sekwencji eksonu 34 genu <i>NOTCH2</i> przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_11_2	[NF2] Mnogie wyrośla kostne typu I (<i>EXT1</i>)	Mnogie wyrośla kostne typu I (OMIM #133700).	Analiza sekwencji kodującej genu <i>EXT1</i> przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_11_3	[NF2] Mnogie wyrośla kostne typu II (<i>EXT2</i>)	Mnogie wyrośla kostne typu II (OMIM #133701).	Analiza sekwencji kodującej genu <i>EXT2</i> przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_11_4	[NF2] Zespół paznokciowo-rzępkowy (<i>LMXB3</i>)	Zespół paznokciowo-rzępkowy (OMIM *602575).	Analiza sekwencji kodującej genu <i>LMXB3</i> przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
	farmakogenetyka	LKG_12_1	[NF2] <i>CYP2C9</i> (*2, *3)	Farmakogenetyka: <i>CYP2C9</i> *2, <i>CYP2C9</i> *3.	Analiza wariantu <i>CYP2C9</i> *2 (c.430C>T, rs1799853) oraz <i>CYP2C9</i> *3 (c.1075A>C, rs1057910) metodą QF-PCR (zestaw gb PHARM Warfarin, CE-IVD).	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-16 tygodni	---
Rodzaj badania		Kod badania	Nazwa badania - ClinNet	Nazwa badania	Opis badania	Tryb zlecania	Metoda analityczna	Materiał biologiczny	Sposób przygotowania pacjenta do badania	Rodzaj próbówki / pojemnika na materiał	Optymalne warunki dostarczenia materiału do LGK	Dopuszczalne warunki dostarczenia materiału do LGK - maksymalny czas oraz warunki przechowywania i transportu	Materiał analityczny	Czas dostarczenia materiału do LGK	Maksymalny czas realizacji w trybie regularnym (TAT)	Maksymalny czas realizacji w trybie pilnym (TAT - CITO)
GENETYKA MOLEKULARNA	izolacja kwasów nukleinowych	LKG_14_1	Izolacja DNA (krew, szpik)	Izolacja DNA z krwi obwodowej lub szpiku.	Izolacja DNA z krwi obwodowej lub szpiku (Chemagic 360).	rutynowy	separacja magnetyczna	krew żylna, szpik kostny	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	komórki jądrowe krwi lub szpiku	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3 dni	---
		LKG_14_6	Izolacja DNA (FFPE)	Izolacja DNA z tkanki utrwalonej w formalinie i zatopionej w parafinie (FFPE).	Izolacja DNA z tkanki utrwalonej w formalinie i zatopionej w parafinie (FFPE).	rutynowy	metoda kolumnkowa lub separacja magnetyczna	tkanka utrwalona i zatopiona w parafinie, wymaz	---	blocek parafinowy, rozmaz	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	5 dni	---
		LKG_14_7	Izolacja DNA (amniocyty)	Izolacja DNA z komórek płynu owodniowego lub komórek po hodowli in vitro.	Izolacja DNA z komórek płynu owodniowego lub komórek po hodowli in vitro. <i>Procedura nie obejmuje analizy kontaminacji uzyskanego DNA materiałem matczynym.</i>	rutynowy	metoda kolumnkowa	płyn owodniowy, komórki po hodowli in vitro	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 11 mi stołowa próbówka wirownicza	bez zbędnej zwiłoki, RT	24h, +4°C	amniocyty, komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 12.00 <i>po wcześniejszym uzgodnieniu terminu</i>	2 dni	---
		LKG_14_8	Izolacja cfDNA (krew)	Izolacja cfDNA z krwi obwodowej.	Izolacja krążącego DNA (cell-free circulating DNA) z krwi obwodowej.	rutynowy	metoda kolumnkowa	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	10 ml próbówka cell-free DNA BCT Streck lub cell-free DNA Roche	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, RT	osocze	poniedziałek - piątek 07.30 - 12.00 <i>po wcześniejszym uzgodnieniu terminu</i>	2 dni	---
		LKG_14_9	Izolacja DNA (wymazówka)	Izolacja DNA z komórek nabłonka policzka.	Izolacja DNA z komórek nabłonka policzka.	rutynowy	metoda kolumnkowa	wymaz	1 godzina po posiłku, wypłuki płynu	wymazówka, 2x5zt	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, RT	komórki nabłonka	poniedziałek - piątek 07.30 - 12.00 <i>po wcześniejszym uzgodnieniu terminu</i>	2 dni	---
		LKG_14_10	Izolacja DNA i RNA (FFPE)	Izolacja DNA i RNA z tkanki utrwalonej w formalinie i zatopionej w parafinie (FFPE).	Izolacja DNA i RNA (TNA) z tkanki utrwalonej w formalinie i zatopionej w parafinie (FFPE).	rutynowy	separacja magnetyczna	tkanka utrwalona i zatopiona w parafinie	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	5 dni	---
		LKG_14_12	Izolacja DNA (tkanka, komórki po hodowli in vitro)	Izolacja DNA z tkanki nieutrwalonej lub z komórek po hodowli in vitro.	Izolacja DNA z tkanki nieutrwalonej lub komórek po hodowli in vitro (np. Fibroblastów).	rutynowy	metoda kolumnkowa lub separacja magnetyczna	tkanka nieutrwalona, komórki po hodowli in vitro	pacjent NIE musi być na czczo	próbówka (RNase-free, DNase-free)	bez zbędnej zwiłoki, RT	24h, +4°C	tkanka, komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 12.00 <i>po wcześniejszym uzgodnieniu terminu</i>	2 dni	---
		LKG_14_13	Izolacja DNA, mała objętość (krew, szpik)	Izolacja DNA z krwi obwodowej lub szpiku.	Izolacja DNA z krwi obwodowej lub szpiku metodą kolumnkową.	rutynowy	metoda kolumnkowa	krew żylna, szpik kostny	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	24h, +4°C	komórki jądrowe krwi lub szpiku	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	5 dni	---
	analiza w kierunku określonego wariantu typu SNV lub CNV	LKG_14_3	[NF2] Wariant (Sanger)	Analiza wariantu punktowego występującego w rodzinie.	Analiza kosegregacji wariantu genetycznego występującego w rodzinie przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera. Badanie dotyczy wyłącznie procedur błądzących w ofercie. Badanie wykonywane wyłącznie, gdy na skierowaniu podano precyzyjny zapis wariantu (zapis na poziomie DNA i białka wraz z podaną sekwencją referencyjną) lub kopią wyniku probanta.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_14_4	[NF2] Wariant (MLPA)	Analiza dużej delecji/duplikacji występującej w rodzinie.	Analiza kosegregacji wariantu genetycznego występującego w rodzinie przy użyciu techniki MLPA. Badanie dotyczy wyłącznie procedur błądzących w ofercie. Badanie wykonywane wyłącznie, gdy na skierowaniu podano precyzyjny zapis wariantu (zapis na poziomie DNA i białka wraz z podaną sekwencją referencyjną) lub kopią wyniku probanta.	rutynowy	MLPA	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
		LKG_14_5	[NF2] Wariant (po uzgodnieniu)	Analiza sekwencji wybranych loci przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	Badanie wykonywane po uzgodnieniu szczegółów z Laboratorium Genetyki Klinicznej UKK. Badanie wykonywane wyłącznie, gdy na skierowaniu dokładnie określono wybrane loci lub podano precyzyjny zapis wariantu (zapis na poziomie DNA i białka wraz z podaną sekwencją referencyjną) lub kopią wyniku probanta.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłoki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-24 miesięcy	---
Rodzaj badania		Kod badania	Nazwa badania - ClinNet	Nazwa badania	Opis badania	Tryb zlecania	Metoda analityczna	Materiał biologiczny	Sposób przygotowania pacjenta do badania	Rodzaj próbówki / pojemnika na materiał	Optymalne warunki dostarczenia materiału do LGK	Dopuszczalne warunki dostarczenia materiału do LGK - maksymalny czas oraz warunki przechowywania i transportu	Materiał analityczny	Czas dostarczenia materiału do LGK	Maksymalny czas realizacji w trybie regularnym (TAT)	Maksymalny czas realizacji w trybie pilnym (TAT - CITO)
		LKG_15_1_1	[NF2] Realizacja danych NGS [panel_01, subpanel_ADH-ARH_core_v1]	Rozszerzenie analizy danych uzyskanych techniką sekwencjonowania NGS (panelu_01, subpanel_ADH-ARH_core_v1).	Analiza sekwencji kodującej genów <i>LDLR, PCSK9, APOE, LDLRAP1</i> oraz fragmentu eksonu 26 genu <i>APOB</i> techniką sekwencjonowania NGS, SureSelect XT HS, Agilent [panel_01, subpanel_ADH-ARH_core_v1].	rutynowy	analiza bioinformatyczna danych uzyskanych po sekwencjonowaniu NGS z wykorzystaniem SureSelect XT HS, Agilent [panel_01]	nie dotyczy	nie dotyczy	nie dotyczy	nie dotyczy	nie dotyczy	nie dotyczy	nie dotyczy	3-12 miesięcy	---
		LKG_15_1_2	[NF2] Realizacja danych NGS [panel_01, subpanel_HL_v1]	Rozszerzenie analizy danych uzyskanych techniką sekwencjonowania NGS (panelu_01, subpanel_HL_v1).	Analiza sekwencji kodującej genów <i>ABCA1, ABCG5, ABCG8, APOA1, APOB, APOC3, APOE, CYP27A1, LDLR, LDLRAP1</i> oraz <i>PCSK9</i> techniką sekwencjonowania NGS, SureSelect XT HS, Agilent [panel_01, subpanel_HL_v1].	rutynowy	analiza bioinformatyczna danych uzyskanych po sekwencjonowaniu NGS z wykorzystaniem SureSelect XT HS, Agilent [panel_01]	nie dotyczy	nie dotyczy	nie dotyczy	nie dotyczy	nie dotyczy	nie dotyczy	nie dotyczy	3-12 miesięcy	---

LGK_40_2_4	[NF2] Niedrobnokomórkowy rak płuca, FFPE (ALK)	Analiza rearantacji genu ALK (2p23) metodą FISH.	Analiza rearantacji genu ALK z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond typu break-apart. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utwardzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE). <i>Badanie uzupełniające po badaniu immunohistochemicznym</i>	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
	LGK_40_2_5	[NF2] Myxoid/round cell liposarcoma, FFPE (DDIT3)	Analiza rearantacji genu DDIT3 (CHOP) (12q13) metodą FISH.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
	LGK_40_2_6	[NF2] PNET, FFPE (EWSR1)	Analiza rearantacji genu EWSR1 (22q12) metodą FISH.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
	LGK_40_2_7	[NF2] Rak piersi, rak żołądka, FFPE (HER2)	Analiza amplifikacji ERBB2 (HER2) (17q12) metodą FISH.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
	LGK_40_2_8	[NF2] Synovial sarcoma, FFPE (SYT)	Analiza rearantacji genu SS18 (SYT) (18q11) metodą FISH.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
	LGK_40_2_9	[NF2] Niedrobnokomórkowy rak płuca, FFPE (MET)	Analiza amplifikacji genu MET (7q31) metodą FISH.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
	LGK_40_2_10	[NF2] Dedifferentiated liposarcoma, FFPE (MDM2)	Analiza amplifikacji genu MDM2 (12q15) metodą FISH.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
	LGK_40_2_11	[NF2] Sarcoma, FFPE (FUS)	Analiza rearantacji genu FUS (16p11) metodą FISH.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
	LGK_40_2_12	[NF2] Rhabdomyosarcoma, FFPE (PAX3)	Analiza rearantacji genu PAX3 (2q36) metodą FISH.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
	LGK_40_2_13	[NF2] Niedrobnokomórkowy rak płuca, FFPE (ROS1)	Analiza rearantacji genu ROS1 (6q22) metodą FISH.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE). <i>Badanie uzupełniające po badaniu immunohistochemicznym</i>	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
	LGK_40_2_14	[NF2] Mucoepidermoid Carcinoma, FFPE (MAML2)	Analiza rearantacji genu MAML2 (11q21) metodą FISH.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
	LGK_40_2_15	[NF2] Plilocytic Astrocytoma, FFPE (BRAF-KIAA1549)	Analiza fuzji genów BRAF-KIAA1549 (7q34;7q34) metodą FISH.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
	LGK_40_3_2	[NF2] GIST (KIT, PDGFRA)	Analiza selekcji wybranych eksónów genu KIT oraz PDGFRA.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	14 dni	---
	LGK_40_3_3	[NF2] Niedrobnokomórkowy rak płuca (EGFR)	Analiza najczęstszych wariantów genu EGFR.	rutynowy	QF-PCR	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE), wymaz	---		blocek parafinowy, rozmaz	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
	LGK_40_3_4	[M2] Niedrobnokomórkowy rak płuca, cDNA (EGFR)	Analiza najczęstszych wariantów genu EGFR (cDNA), program lekowy - Ozymerfynib	rutynowy	QF-PCR	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	10 ml próbówka cell-free DNA BCT Streck lub cell-free DNA Roche	bez zbędnej zwiłki, RT		72h, +4°C	cDNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7 dni	---
	LGK_40_3_5	[NF2] Neuroblastoma (ALK)	Analiza selekcji wybranych eksónów genu ALK.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
	LGK_40_3_9	[NF2] Rak jelita grubego (KRAS)	Analiza najczęstszych wariantów genu KRAS.	rutynowy	QF-PCR	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
	LGK_40_3_10	[NF2] Rak jelita grubego, czerniak (NRAS, BRAF)	Analiza najczęstszych wariantów genów NRAS i BRAF.	rutynowy	QF-PCR	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
	LGK_40_3_11	[NF2] Rak gruczoły, czerniak (KIT)	Analiza selekcji wybranych eksónów genu KIT.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	14 dni	---
	LGK_40_3_16	[NF2] Rak piersi (PIK3CA)	Analiza najczęstszych wariantów genu PIK3CA.	rutynowy	QF-PCR	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---		blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
	LGK_40_3_22	[NF2] MSI	Analiza niestabilności mikrosatelitarnej.	rutynowy	QF-PCR	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE) -----OKAZ----- krew żylna	---	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
Rodzaj badania	Kod badania	Nazwa badania - ClinNet	Nazwa badania	Opis badania	Tryb zlecenia	Metoda analityczna	Materiał biologiczny	Sposób przygotowania pacjenta do badania	Rodzaj próbówki / pojemnika na materiał	Optymalne warunki dostarczenia materiału do LGK	Dopuszczalne warunki dostarczenia materiału do LGK - maksymalny czas oraz warunki przechowywania i transportu	Materiał analityczny	Czas dostarczenia materiału do LGK	Maksymalny czas realizacji w trybie regularnym (TAT)	Maksymalny czas realizacji w trybie pilnym (TAT - CITO)
	LGK_30_3_1	Choroby rozrostowe układu krwiotwórczego (kariotyp)	Podstawowe badanie genetyczne. Analiza kariotypu komórek nowotworowych.	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prąkowej GTW.	rutynowy,cito	metoda prąków GTW, 450-500 prąków	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml próbówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwiłki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni
	LGK_30_3_2	Diagnostyka MDS (kariotyp, FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Diagnostyka MDS - kariotyp + FISH (panel 5 sond: del5q, del7q, KMT2A, MECOM, TP53)	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prąkowej GTW oraz analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji delecji 5q (EGR3), 7q (KMT2B), TP53 (17p13.1) oraz rearantacji KMT2A (11q23.3), MECOM (3q26.2).	rutynowy,cito	metoda prąków GTW, 450-500 prąków i/lub FISH	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml próbówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwiłki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni
	LGK_30_3_3	Diagnostyka AML (kariotyp, FISH)	Złożone badanie genetyczne. Diagnostyka AML - kariotyp + FISH (MECOM)	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prąkowej GTW oraz analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji rearantacji genu MECOM (3q26.2) na komórkach po hodowli in vitro.	rutynowy,cito	metoda prąków GTW, 450-500 prąków i/lub FISH	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml próbówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwiłki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni

L0K_30_1_4	Diagnostyka ALL u dorosłych (kariotyp, FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Diagnostyka ALL u dorosłych - kariotyp + FISH (panel 3 sond: KMT2A, TCF, IGH)	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prądkowej GTW oraz analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji rearanżacji genów KMT2A (11q23.3), TCF (19p13.3), IGH (14q32.33) na komórkach po hodowli in vitro.	rutynowy,cito	metoda prądków GTW, 450-500 prądków /lub FISH	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml probówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwołki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni
L0K_30_1_5	Diagnostyka ALL u dorosłych (kariotyp, FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Diagnostyka ALL u dorosłych - kariotyp + FISH (panel 5 sond: KMT2A, TCF3, IGH, ETV6/RUNX1, MYC)	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prądkowej GTW oraz analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji rearanżacji genów KMT2A (11q23.3), TCF (19p13.3), IGH (14q32.33), MYC (8q24) oraz obecności fuzji ETV6-RUNX1 (12p13.2-21q22.12) na komórkach po hodowli in vitro.	rutynowy,cito	metoda prądków GTW, 450-500 prądków /lub FISH	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml probówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwołki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni
L0K_30_1_6	Diagnostyka ALL u dzieci (kariotyp, FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Diagnostyka ALL u dzieci - kariotyp + FISH (panel 4 sond: BCR/ABL, ETV6/RUNX1, KMT2A, TCF3)	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prądkowej GTW oraz analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji rearanżacji genów KMT2A (11q23.3), TCF (19p13.3) oraz obecności fuzji BCR-ABL (9q34.12-22q11.23) oraz ETV6-RUNX1 (12p13.2-21q22.12) na komórkach po hodowli in vitro.	rutynowy,cito	metoda prądków GTW, 450-500 prądków /lub FISH	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml probówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwołki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni
L0K_30_1_7	Diagnostyka ALL u dzieci (kariotyp, FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Diagnostyka ALL u dzieci - kariotyp + FISH (panel 5 sond: BCR/ABL, ETV6/RUNX1, KMT2A, TCF3 + KMT2A/AFF1)	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prądkowej GTW oraz analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji rearanżacji genów KMT2A (11q23.3), TCF (19p13.3) oraz obecności fuzji BCR-ABL (9q34.12-22q11.23), ETV6-RUNX1 (12p13.2-21q22.12) (KMT2A-AFF1 (4q31.3-11q23.3) na komórkach po hodowli in vitro.	rutynowy,cito	metoda prądków GTW, 450-500 prądków /lub FISH	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml probówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwołki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni
L0K_30_1_8	Diagnostyka ALL u dzieci (kariotyp, FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Diagnostyka ALL u dzieci - kariotyp + FISH (panel 4 sond: BCR/ABL, ETV6/RUNX1, KMT2A, TCF3 + TCF3/PBX1)	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prądkowej GTW oraz analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji rearanżacji genów KMT2A (11q23.3), TCF (19p13.3) oraz obecności fuzji BCR-ABL (9q34.12-22q11.23), ETV6-RUNX1 (12p13.2-21q22.12) (TCF3-PBX1 (14q31.3-19p13.3) na komórkach po hodowli in vitro.	rutynowy,cito	metoda prądków GTW, 450-500 prądków /lub FISH	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml probówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwołki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni
L0K_30_1_9	Diagnostyka ALL u dzieci (kariotyp, FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Diagnostyka ALL u dzieci - kariotyp + FISH (panel 6 sond: BCR/ABL, ETV6/RUNX1, KMT2A, TCF3 + TCF3/PBX1, +TCF3/HLF)	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prądkowej GTW oraz analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji rearanżacji genów KMT2A (11q23.3), TCF (19p13.3) oraz obecności fuzji BCR-ABL (9q34.12-22q11.23), ETV6-RUNX1 (12p13.2-21q22.12), TCF3-PBX1 (14q31.3-19p13.3) (TCF3-HLF (17q22-19p13.3) na komórkach po hodowli in vitro.	rutynowy,cito	metoda prądków GTW, 450-500 prądków /lub FISH	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml probówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwołki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni
L0K_30_1_10	Diagnostyka ALL u dzieci (kariotyp, FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Diagnostyka ALL u dzieci - kariotyp + FISH (panel 5 sond: BCR/ABL, ETV6/RUNX1, KMT2A, TCF3, TP53)	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prądkowej GTW oraz analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji delekcji genu TP53 (17p13.1), rearanżacji genów KMT2A (11q23.3), TCF (19p13.3) oraz obecności fuzji BCR-ABL (9q34.12-22q11.23) (ETV6-RUNX1 (12p13.2-21q22.12) na komórkach po hodowli in vitro.	rutynowy,cito	metoda prądków GTW, 450-500 prądków /lub FISH	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml probówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwołki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni
L0K_30_1_11	Diagnostyka ALL u dzieci (kariotyp, FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Diagnostyka ALL u dzieci - kariotyp + FISH (panel 6 sond: BCR/ABL, ETV6/RUNX1, KMT2A, TCF3, TP53 + KMT2A/AFF1)	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prądkowej GTW oraz analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji delekcji genu TP53 (17p13.1), rearanżacji genów KMT2A (11q23.3), TCF (19p13.3) oraz obecności fuzji BCR-ABL (9q34.12-22q11.23), ETV6-RUNX1 (12p13.2-21q22.12) (KMT2A-AFF1 (4q31.3-11q23.3) na komórkach po hodowli in vitro.	rutynowy,cito	metoda prądków GTW, 450-500 prądków /lub FISH	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml probówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwołki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni
L0K_30_1_12	Diagnostyka ALL u dzieci (kariotyp, FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Diagnostyka ALL u dzieci - kariotyp + FISH (panel 6 sond: BCR/ABL, ETV6/RUNX1, KMT2A, TCF3, TP53 + TCF3/PBX1)	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prądkowej GTW oraz analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji delekcji genu TP53 (17p13.1), rearanżacji genów KMT2A (11q23.3), TCF (19p13.3) oraz obecności fuzji BCR-ABL (9q34.12-22q11.23), ETV6-RUNX1 (12p13.2-21q22.12) (TCF3-PBX1 (14q31.3-19p13.3) na komórkach po hodowli in vitro.	rutynowy,cito	metoda prądków GTW, 450-500 prądków /lub FISH	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml probówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwołki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni
L0K_30_1_13	Diagnostyka ALL u dzieci (kariotyp, FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Diagnostyka ALL u dzieci - kariotyp + FISH (panel 7 sond: BCR/ABL, ETV6/RUNX1, KMT2A, TCF3, TP53 + TCF3/PBX1, +TCF3/HLF)	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prądkowej GTW oraz analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji delekcji genu TP53 (17p13.1), rearanżacji genów KMT2A (11q23.3), TCF (19p13.3) oraz obecności fuzji BCR-ABL (9q34.12-22q11.23), ETV6-RUNX1 (12p13.2-21q22.12) (TCF3-PBX1 (14q31.3-19p13.3) oraz TCF3-HLF (17q22-19p13.3) na komórkach po hodowli in vitro.	rutynowy,cito	metoda prądków GTW, 450-500 prądków /lub FISH	szpik kostny (z pierwszej aspiracji), krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	JALOWA 4ml probówka z heparyną sodową	bez zbędnej zwołki, RT	8h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - piątek 07.30 - 14.00	21 dni	10 dni
L0K_30_2_3	Choroby rozrostowe układu krwotwórczego (FISH)	Podstawowe badanie genetyczne. Analiza FISH komórek nowotworowych z zastosowaniem jednej sondy specyficznej.	Analiza wybranego locus z zastosowaniem metody FISH przy użyciu jednej sondy specyficznej będącej w ofercie Laboratorium.** Materiał analityczny: rozmaz krwi lub szpiku kostnego.	rutynowy,cito	FISH	szpik kostny, krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml probówka EDTA ----- -----rozmaz (2 szkiełka podstawowe)	bez zbędnej zwołki, RT ----- bez zbędnej zwołki, RT po uprzednim wysuszeniu preparatu	24h, +4°C ----- 7 dni, +4°C po uprzednim wysuszeniu preparatu	komórki jędrzaste krwi lub szpiku	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	5-7 dni	---
L0K_30_2_4	Chłoniaki nieziarnicze, FFPE (IGH/MYC)	Podstawowe badanie genetyczne. Analiza fuzji genów IGH-MYC, t(8;14)(q24;q32), metodą FISH.	Analiza fuzji genów IGH-MYC z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond translokacyjno-fuzyjnych. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utwardzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
L0K_30_2_5	Chłoniaki nieziarnicze, FFPE (MYC, BCL2, BCL6)	Złożone badanie genetyczne. Analiza rearanżacji genów MYC (8q24), BCL2 (18q21), BCL6 (3q27) metodą FISH.	Analiza rearanżacji wybranych genów (MYC, BCL2, BCL6) z zastosowaniem metody FISH przy użyciu trzech zestawów sond typu break-apart. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utwardzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
L0K_30_2_6	Chłoniaki nieziarnicze, FFPE (MYC)	Podstawowe badanie genetyczne. Analiza rearanżacji genu MYC (8q24) metodą FISH.	Analiza rearanżacji genu MYC z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond typu break-apart. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utwardzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
L0K_30_2_7	MM (FISH)	Złożone badanie genetyczne. Analiza FISH komórek nowotworowych z zastosowaniem 2 sond specyficznych z panelu MM.	Analiza wybranych loci z zastosowaniem metody FISH przy użyciu 2 sond specyficznych będących w ofercie Laboratorium****, zgodnie ze schematem diagnostycznym.** Materiał analityczny: szpik kostny.	rutynowy	FISH	szpik kostny	---	2 x 2ml probówka EDTA	bez zbędnej zwołki, RT	---	komórki CD138+	wtorek 07.30-11.30	5-7 dni	---
L0K_30_2_8	MM (FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Analiza FISH komórek nowotworowych z zastosowaniem 5 sond specyficznych z panelu MM.	Analiza wybranych loci z zastosowaniem metody FISH przy użyciu 5 sond specyficznych będących w ofercie Laboratorium****, zgodnie ze schematem diagnostycznym.** Materiał analityczny: szpik kostny.	rutynowy	FISH	szpik kostny	---	2 x 2ml probówka EDTA	bez zbędnej zwołki, RT	---	komórki CD138+	wtorek 07.30-11.30	5-7 dni	---
L0K_30_2_9	MM - separacja komórek CD138+	Separacja immunomagnetyczna komórek szpiku CD138+.	Separacja immunomagnetyczna komórek szpiku CD138+ przy użyciu zestawu EasySep (STEMCELL Technologies).	rutynowy	separacja immunomagnetyczna	szpik kostny	---	2 x 2ml probówka EDTA	bez zbędnej zwołki, RT	---	komórki szpiku	wtorek 07.30-11.30	1-2 dni	---
L0K_30_2_10	Chłoniak gruczolowy, FL (FISH)	Podstawowe badanie genetyczne. Analiza fuzji genów IGH-BCL2 t(14;18)(q32;q21) metodą FISH.	Analiza fuzji genów IGH-BCL2 z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond translokacyjno-fuzyjnych. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utwardzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
L0K_30_2_11	Chłoniak płaszczka, MCL, FFPE (FISH)	Podstawowe badanie genetyczne. Analiza fuzji genów IGH-CCND1 t(11;14)(q13;q32) metodą FISH.	Analiza fuzji genów IGH-CCND1 z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond translokacyjno-fuzyjnych. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utwardzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
L0K_30_2_12	Chłoniak zółgłka, MALT, FFPE (FISH)	Podstawowe badanie genetyczne. Analiza fuzji genów MALT1-BIRC3 t(11;18)(q21;q21) metodą FISH.	Analiza fuzji genów MALT1-BIRC3 z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond translokacyjno-fuzyjnych. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utwardzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utwardzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
L0K_30_2_13	CLL - TP53, ATM, del 13q, cep 12 (FISH)	Zawansowane badanie genetyczne. Diagnostyka CLL - FISH (panel 4 sond: TP53, ATM, del13q, cep12)	Analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji delekcji TP53 (17p13.1), ATM (11q22.3), 13q (D13S319) oraz liczby kopii chromosomu 12 (cep12).	rutynowy	FISH	szpik kostny, krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml probówka EDTA ----- -----rozmaz (2 szkiełka podstawowe)	bez zbędnej zwołki, RT ----- bez zbędnej zwołki, RT po uprzednim wysuszeniu preparatu	24h, +4°C ----- 7 dni, +4°C po uprzednim wysuszeniu preparatu	komórki jędrzaste krwi lub szpiku	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	5-7 dni	---
L0K_30_2_14	AML promielocytowa (FISH)	Podstawowe badanie genetyczne. Diagnostyka AML promielocytowa - FISH (PML/RARA)	Analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji fuzji genów PML-RARA (15q24-17q21.2) na rozmazach szpiku kostnego.	cito	FISH	szpik kostny, krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml probówka EDTA ----- -----rozmaz (2 szkiełka podstawowe)	bez zbędnej zwołki, RT ----- bez zbędnej zwołki, RT po uprzednim wysuszeniu preparatu	24h, +4°C ----- 7 dni, +4°C po uprzednim wysuszeniu preparatu	komórki jędrzaste krwi lub szpiku	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	---	1-3 dni
L0K_30_2_15	AML promielocytowa (FISH)	Złożone badanie genetyczne. Diagnostyka AML promielocytowa - FISH (panel 2 sond - PML/RARA + RARA break apart)	Analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji fuzji genów PML-RARA (15q24-17q21.2) oraz rearanżacji genu RARA (17q21.31-21.2) na rozmazach szpiku kostnego.	cito	FISH	szpik kostny, krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml probówka EDTA ----- -----rozmaz (2 szkiełka podstawowe)	bez zbędnej zwołki, RT ----- bez zbędnej zwołki, RT po uprzednim wysuszeniu preparatu	24h, +4°C ----- 7 dni, +4°C po uprzednim wysuszeniu preparatu	komórki jędrzaste krwi lub szpiku	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	---	1-3 dni
L0K_30_2_16	CLL - TP53, ATM (FISH)	Złożone badanie genetyczne. Diagnostyka CLL - FISH (panel 2 sond: TP53, ATM)	Analiza wybranych loci/genów metodą FISH w celu identyfikacji delekcji genów TP53 (17p13.1) i ATM (11q22.3) na rozmazach krwi/ szpiku kostnego.	rutynowy	FISH	szpik kostny, krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	5ml probówka EDTA ----- -----rozmaz (2 szkiełka podstawowe)	bez zbędnej zwołki, RT ----- bez zbędnej zwołki, RT po uprzednim wysuszeniu preparatu	24h, +4°C ----- 7 dni, +4°C po uprzednim wysuszeniu preparatu	komórki jędrzaste krwi lub szpiku	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	5-7 dni	---
L0K_30_2_17	MM (FISH - 3 sondy - chr.1, TP53, IGH)	Złożone badanie genetyczne. Analiza FISH komórek nowotworowych z zastosowaniem od 3 sond specyficznych z panelu MM.	Analiza wybranych loci z zastosowaniem metody FISH przy użyciu 3 sond specyficznych będących w ofercie Laboratorium****, zgodnie ze schematem diagnostycznym.** Materiał analityczny: szpik kostny.	rutynowy	FISH	szpik kostny	---	2 x 2ml probówka EDTA	bez zbędnej zwołki, RT	---	komórki CD138+	wtorek 07.30-11.30	5-7 dni	---

guzy łe

LOK_30_2_18	MM (FISH - 6 sond - chr.1, TP53, IGH + partnerzy IGH)	Złożone badanie genetyczne. Analiza FISH komórek nowotworowych z zastosowaniem 6 sond specyficznych z panelu MM.	Analiza wybranych loci z zastosowaniem metody FISH przy użyciu 6 sond specyficznych będących w ofercie Laboratorium***, zgodnie ze schematem diagnostycznym.** Materiał analityczny: szpik kostny.	rutynowy	FISH	szpik kostny	---	2 x 2ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	---	komórki CD138+	wtorek 07.30-11.30	5-7 dni	---
LOK_30_3_7	AML, MPN, MDS (Core Myeloid, NGS)	Zaawansowane badanie genetyczne Analiza sekwencji kodującej 37 genów - panel VariantPlex Core Myeloid, Archer	Analiza wybranych mutacji punktowych (technika sekwencjonowania nowej generacji (NGS) (VariantPlex Core Myeloid, Archer). Procedura diagnostyczna umożliwia detekcję wybranych wariantów punktowych w odrębnie genów: ABL1, ANKRD26, ASXL1, BCOR, BRAF, CALR, CBL, CBPA, CSF3R, DNMT3A, ETV6, ETV7, EZH2, FLT3, GATA1, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, PHF6, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, UDAF1, WT1, ZRSR2, ****	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna, szpik kostny	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
LOK_30_3_9	CLL (TP53) NGS	Złożone badanie genetyczne Analiza sekwencji kodującego genu TP53 (NGS).	Analiza sekwencji kodującego genu TP53 przy użyciu sekwencjonowania NGS (VariantPlex Core Myeloid, Archer). Procedura diagnostyczna umożliwia detekcję wariantów punktowych.	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera	krew żylna, szpik kostny	pacjent NIE musi być na czczo	5ml próbówka EDTA	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	3-12 miesięcy	---
LOK_50_1_1	Guzy łe (kariotyp)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza kariotypu komórek nowotworowych.	Analiza chromosomów metafazalnych uzyskanych z hodowli in vitro komórek nowotworowych z zastosowaniem metody prądkowej GTW.	rutynowy	metoda prądków GTW, 450-500 prądków	tkanka nowotworowa nieutworzona	---	JALOWA próbówka lub pojemnik, tkanka zawieszona w soli fizjologicznej	bez zbędnej zwiłki, RT	24h, +4°C	komórki po hodowli in vitro	poniedziałek - czwartek 07.30-14.00 po wcześniejszym uzgodnieniu terminu	3-6 miesięcy	---
LOK_50_2_1	Glejak, FFPE (1p/19q)	Złożone badanie genetyczne Analiza delecji 1p/19q metodą FISH.	Analiza delecji 1p oraz delecji 19q z zastosowaniem metody FISH przy użyciu dwóch zestawów sond delecyjnych (loci: 1p36;q25/19q13.33p13).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_2	Neuroblastoma (MYCN)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza amplifikacji MYCN (2p24) metodą FISH.	Analiza genu MYCN z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond amplifikacyjnych (loci: MYCN/CCP2). Materiał analityczny: preparat odciskowy fragmentu guza.	rutynowy,cito	FISH	tkanka nowotworowa nieutworzona	---	próbówka, pojemnik LUB preparat odciskowy (2 szkiełka podstawowe)	bez zbędnej zwiłki, RT	48h, +4°C	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	5-7 dni	3-4 dni
LOK_50_2_3	Neuroblastoma, FFPE (MYCN)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza amplifikacji MYCN (2p24) metodą FISH.	Analiza genu MYCN z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond amplifikacyjnych (loci: MYCN/CCP2). Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_4	Niedrobnokomórkowy rak płuca, FFPE (ALK)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza rearanacji genu ALK (2p23) metodą FISH.	Analiza rearanacji genu ALK z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond typu break-apart. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE). Badanie uzupełniające po badaniu immunohistochemicznym.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_5	Myeloid/round cell liposarcoma, FFPE (DDIT3)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza rearanacji DDIT3 (CHOP) (12q13) metodą FISH.	Analiza rearanacji genu DDIT3 (CHOP) z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond typu break-apart. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_6	PNET, FFPE (EWSR1)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza rearanacji EWSR1 (22q12) metodą FISH.	Analiza rearanacji genu EWSR1 z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond typu break-apart. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_7	Rak piersi, rak jółotka, FFPE (HER2)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza amplifikacji ERBB2 (HER2) (17q12) metodą FISH.	Analiza genu ERBB2 (HER2) z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond amplifikacyjnych (loci: ERBB2/CCP17). Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_8	Synovial sarcoma, FFPE (SYT)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza rearanacji SS18 (SYT) (18q11) metodą FISH.	Analiza rearanacji genu SS18 (SYT) z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond typu break-apart. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_9	Niedrobnokomórkowy rak płuca, FFPE (MET)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza amplifikacji genu MET (7q31) metodą FISH.	Analiza genu MET z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond amplifikacyjnych (loci: MET/CCP7). Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_10	Dedifferentiated liposarcoma, FFPE (MDM2)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza amplifikacji genu MDM2 (12q15) metodą FISH.	Analiza genu MDM2 z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond amplifikacyjnych (loci: MDM2/CCP12). Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_11	Sarcoma, FFPE (FUS)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza rearanacji genu FUS (16p11) metodą FISH.	Analiza rearanacji genu FUS z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond typu break-apart. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_12	Rhabdomyosarcoma, FFPE (PAX3)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza rearanacji genu PAX3 (2q36) metodą FISH.	Analiza rearanacji genu PAX3 z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond typu break-apart. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_13	Niedrobnokomórkowy rak płuca, FFPE (ROS1)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza rearanacji genu ROS1 (6q22) metodą FISH.	Analiza rearanacji genu ROS1 z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond typu break-apart. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE). Badanie uzupełniające po badaniu immunohistochemicznym.	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_14	Mucopidermoid Carcinoma, FFPE (MAML2)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza rearanacji genu MAML2 (11q21) metodą FISH.	Analiza rearanacji genu MAML2 z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond typu break-apart. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_2_15	Pilocytic Astrocytoma, FFPE (BRAF-KIAA1549)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza fuzji genów BRAF-KIAA1549 (7q34;7q34) metodą FISH.	Analiza fuzji genów BRAF-KIAA1549 z zastosowaniem metody FISH przy użyciu zestawu sond typu dual-fusion. Materiał analityczny: tkanka nowotworowa utworzona w formalinie i zatopiona w parafinie (FFPE).	rutynowy	FISH	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	tkanka nowotworowa	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni	---
LOK_50_3_2	GIST (KIT, PDGFRA)	Złożone badanie genetyczne Analiza sekwencji wybranych eksónów genu KIT oraz PDGFRA.	Analiza sekwencji eksónów 9,11,13 i/lub 17 genu KIT oraz eksónów 12, 14 i/lub 18 genu PDGFRA w DNA komórek nowotworowych przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	14 dni	---
LOK_50_3_3	Niedrobnokomórkowy rak płuca (EGFR)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza najczęstszych wariantów genu EGFR.	Analiza w kierunku najczęstszych wariantów genu EGFR w DNA komórek nowotworowych metodą QF-PCR (CE-IVD). Badany region obejmuje 40 wybranych wariantów w eksónach 18, 19, 20 i 21 genu EGFR.	rutynowy	QF-PCR	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE), wymaz	---	blocek parafinowy, rozmaz	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
LOK_50_3_4	Niedrobnokomórkowy rak płuca, ctDNA (EGFR)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza najczęstszych wariantów genu EGFR (ctDNA).	Analiza w kierunku najczęstszych wariantów genu EGFR w ctDNA metodą QF-PCR (CE-IVD). Badany region obejmuje 40 wybranych wariantów w eksónach: p.G12, p.G13, p.A59, p.Q61, p.K117, p.A146.	rutynowy	QF-PCR	krew żylna	pacjent NIE musi być na czczo	10 ml próbówka cell-free DNA BCT Streck lub cell-free DNA Roche	bez zbędnej zwiłki, RT	72h, RT	ctDNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7 dni	---
LOK_50_3_5	Neuroblastoma (ALK)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza sekwencji wybranych eksónów genu ALK.	Analiza sekwencji eksónów 23, 25 genu ALK w DNA komórek nowotworowych przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera. Badany region genu ALK obejmuje m.in. warianty p.L1152R, p.F1174V, p.F1245C, p.L1396M, p.G1202R.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
LOK_50_3_9	Rak jelita grubego (KRAS)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza najczęstszych wariantów genu KRAS.	Analiza w kierunku najczęstszych wariantów genu KRAS w DNA komórek nowotworowych metodą QF-PCR. Badany region genu KRAS obejmuje 28 wybranych wariantów w kodonach: p.G12, p.G13, p.A59, p.Q61, p.K117, p.A146.	rutynowy	QF-PCR	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
LOK_50_3_10	Rak jelita grubego, czerniak (NRAS, BRAF)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza najczęstszych wariantów genów NRAS i BRAF.	Analiza w kierunku najczęstszych wariantów genów NRAS i BRAF w DNA komórek nowotworowych metodą QF-PCR. Badany region genu NRAS obejmuje 25 wybranych wariantów w kodonach: p.G12, p.G13, p.A18, p.A59, p.Q61, p.K117, p.A146. Badany region genu BRAF obejmuje 11 wybranych wariantów w kodonach: p.G469, p.G466, p.K601, p.V600.	rutynowy	QF-PCR	tkanka nowotworowa utworzona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---

LQK_S0_3_11	Rak grzyscy, czerniak (KIT)	Podstawowe badanie genetyczne Analiza sekwencji wybranych eksonów genu KIT.	Analiza sekwencji eksonów 9,11,13 i/lub 17 genu KIT w DNA komórek nowotworowych przy użyciu sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sangera.	rutynowy	sekwencjonowanie metodą Sangera	tkanka nowotworowa utrwalona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	14 dni	---
LQK_S0_3_12	Rak płuca (Lung, NGS)	Zaawansowane badanie genetyczne Analiza wybranych mutacji punktowych i/lub genów fuzyjnych - panel 14 genów FusionPlex Lung, Archer	Analiza wybranych mutacji punktowych i/lub genów fuzyjnych techniką sekwencjonowania nowej generacji (NGS) (FusionPlex Lung v2, Archer). Procedura diagnostyczna umożliwia detekcję wybranych wariantów punktowych, w tym delecji/no-insercyjnych, w wybranych fragmentach genów- ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, KRAS, MET, NRG1, NTRK1, PIK3CA, RET, ROS1 oraz wykrycie fuzji, wariantów splicingowych oraz tzw. exon-skipping w wybranych regionalnych transkryptach genów- ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR3, FGFR2, FGFR3, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PIK3CA, RET, ROS1. ****	rutynowy	sekwencjonowanie NGS	tkanka nowotworowa utrwalona i zatopiona w parafinie (FFPE)	---	blocek parafinowy	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	RNA, DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-14 dni od daty otrzymania ostatniego materiału z grupy	---
LQK_S0_3_16	Rak piersi (PIK3CA)	Proste badanie genetyczne Analiza najczęstszych wariantów genu PIK3CA.	Analiza w kierunku najczęstszych wariantów genu PIK3CA w DNA komórek nowotworowych metodą QF-PCR (CE-IVD). Badany region obejmuje 17 wybranych wariantów w eksonach 2, 5, 8, 10 i 21 genu PIK3CA.	rutynowy	QF-PCR	tkanka nowotworowa utrwalona i zatopiona w parafinie (FFPE), wymaz	---	blocek parafinowy, rozmaz	nie dotyczy, RT	nie dotyczy, RT	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---
LQK_S0_3_17	Rak piersi (NGS, FFPE) - BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, PIK3CA, TP53	Zaawansowane badanie genetyczne Analiza sekwencji genów BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, PIK3CA, TP53.	Analiza sekwencji genów BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, PIK3CA, TP53 w DNA komórek nowotworowych - SureSelect XT HS, Agilent (panel_D4, subpanel_04Ca_v1). Procedura diagnostyczna umożliwia detekcję somatycznych i/lub germinalnych wariantów punktowych i/lub dużych rearanżacji. ****	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera, MLPA	tkanka nowotworowa utrwalona i zatopiona w parafinie (FFPE) -----ORAZ----- krew żylna	----- pacjent NIE musi być na czczo	blocek parafinowy 5ml próbówka EDTA	nie dotyczy, RT bez zbędnej zwołki, RT	nie dotyczy, RT 72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-24 tygodni	---
LQK_S0_3_18	Rak jajnika (NGS, FFPE) - BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, TP53	Zaawansowane badanie genetyczne Analiza sekwencji genów BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, TP53.	Analiza sekwencji genów BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, TP53 w DNA komórek nowotworowych - SureSelect XT HS, Agilent (panel_D4, subpanel_04, subpanel_04Ca_v1). Procedura diagnostyczna umożliwia detekcję somatycznych i/lub germinalnych wariantów punktowych i/lub dużych rearanżacji. ****	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera, MLPA	tkanka nowotworowa utrwalona i zatopiona w parafinie (FFPE) -----ORAZ----- krew żylna	----- pacjent NIE musi być na czczo	blocek parafinowy 5ml próbówka EDTA	nie dotyczy, RT bez zbędnej zwołki, RT	nie dotyczy, RT 72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-24 tygodni	---
LQK_S0_3_19	Rak trzmielicy (NGS, FFPE) - POLE, TP53	Zaawansowane badanie genetyczne Analiza sekwencji genów POLE, TP53.	Analiza sekwencji genów POLE, TP53 w DNA komórek nowotworowych - SureSelect XT HS, Agilent (panel_D4, subpanel_04, subpanel_04Ca_v1). Procedura diagnostyczna umożliwia detekcję somatycznych i/lub germinalnych wariantów punktowych i/lub dużych rearanżacji. ****	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera, MLPA	tkanka nowotworowa utrwalona i zatopiona w parafinie (FFPE) -----ORAZ----- krew żylna	----- pacjent NIE musi być na czczo	blocek parafinowy 5ml próbówka EDTA	nie dotyczy, RT bez zbędnej zwołki, RT	nie dotyczy, RT 72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-24 tygodni	---
LQK_S0_3_20	Rak trzustki (NGS, FFPE) - BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, TP53	Zaawansowane badanie genetyczne Analiza sekwencji genów BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, TP53.	Analiza sekwencji genów BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, TP53 w DNA komórek nowotworowych - SureSelect XT HS, Agilent (panel_D4, subpanel_04, subpanel_04Ca_v1). Procedura diagnostyczna umożliwia detekcję somatycznych i/lub germinalnych wariantów punktowych i/lub dużych rearanżacji. ****	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera, MLPA	tkanka nowotworowa utrwalona i zatopiona w parafinie (FFPE) -----ORAZ----- krew żylna	----- pacjent NIE musi być na czczo	blocek parafinowy 5ml próbówka EDTA	nie dotyczy, RT bez zbędnej zwołki, RT	nie dotyczy, RT 72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-24 tygodni	---
LQK_S0_3_21	Rak prostaty (NGS, FFPE) - BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, TP53	Zaawansowane badanie genetyczne Analiza sekwencji genów BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, TP53.	Analiza sekwencji genów BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, TP53 w DNA komórek nowotworowych - SureSelect XT HS, Agilent (panel_D4, subpanel_04, subpanel_04Ca_v1). Procedura diagnostyczna umożliwia detekcję somatycznych i/lub germinalnych wariantów punktowych i/lub dużych rearanżacji. ****	rutynowy	sekwencjonowanie NGS, sekwencjonowanie metodą Sangera, MLPA	tkanka nowotworowa utrwalona i zatopiona w parafinie (FFPE) -----ORAZ----- krew żylna	----- pacjent NIE musi być na czczo	blocek parafinowy 5ml próbówka EDTA	nie dotyczy, RT bez zbędnej zwołki, RT	nie dotyczy, RT 72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	12-24 tygodni	---
LQK_S0_3_22	MSI	Proste badanie genetyczne Analiza niestabilności mikrosatelitarnej.	Analiza markerów mikrosatelitarnych w DNA izolowanym z tkanki nowotworowej (FFPE) oraz tkanki zdrowej tego samego pacjenta w celu określenia statusu statusu niestabilności mikrosatelitarnej (MSI) nowotworu (zestaw OncoMate MSI Dx Analysis System, CE-IVD).	rutynowy	QF-PCR	tkanka nowotworowa utrwalona i zatopiona w parafinie (FFPE) -----ORAZ----- krew żylna	----- pacjent NIE musi być na czczo	blocek parafinowy 5ml próbówka EDTA	nie dotyczy, RT bez zbędnej zwołki, RT	nie dotyczy, RT 72h, +4°C	DNA	poniedziałek-piątek 7.30-15.00	7-10 dni	---

*cena NIE zawiera kosztu izolacji materiału genetycznego

** schematy diagnostyczne dostępne w LGK

*** Isia sond do techniki FISH dostępna w LGK

*****szczygły panelu dostępne w LGK