

Panel laryngologiczny



Zaburzenia w obrębie narządu słuchu są częstą przypadłością występującą u dzieci. Za ponad 50% przypadków odpowiadają przyczyny genetyczne. Nasz panel zawiera 233 geny związane z syndromowym i niesyndromowym ubytkiem słuchu. Do panelu włączono geny autosomalne recesywne i dominujące. Wykonywany jest metodę sekwencjonowania nowej generacji (NGS) wraz z analizą CNV.

Zespoły i zaburzenia objęte zakresem:

- ✓ Zespół Alporta
- ✓ Zespół Coffin-Lowry'ego
- ✓ Głuchota AR i AD
- ✓ Niesyndromowy ubytek słuchu
- ✓ Zespół wiszący
- ✓ Zespół Perraulta
- ✓ Zespół Pfeiffera
- ✓ Nerwowy ubytek słuchu
- ✓ Zespół Sticklera
- ✓ Syndromowy ubytek słuchu
- ✓ Zespół Ushera
- ✓ Zespół Waardenburga
- ✓ Zespół Wolframa

CENA
3890 ZŁ

Czas oczekiwania na wynik:
25 dni roboczych

Analizowane geny: ABHD12, ACTB, ACTG1, ADCY1, ADGRV1, AFG2A, AIFM1, ANKH, ATP2B2, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCS1L, BDP1, BSND, BTBD, CABP2, CACNAID, CCDC50, CD151, CD164, CDC14A, CDH23, CDKN1C, CEACAM16, CEP78, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLDN14, CLIC5, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRYM, DCAF17, DCDC2, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DLX5, DMXL2, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRB, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRP1, ESRRB, EYA1, EYA4, FDXR, FGF3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FOXI1, GAB1, GATA3, GIPC3, GJA1, GJB2, GJB3, GJB6, GPRASP2, GPSM2, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME, HARS1, HARS2, HGF, HOMER2, HOXB1, HSD17B4, ILDR1, KARS1, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, KIT, KITLG, LARS2, LHFPL5, LOXHD1, LRP2, LRTOMT, MAN2B1, MANBA, MARVELD2, MCM2, MET, MGP, MITF, MPZL2, MSRB3, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NDP, NLRP3, OPA1, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX26, PEX6, PJVK, PMP22, PNPT1, POLR1C, POLR1D, POU3F4, POU4F3, PRPS1, RDX, RMND1, ROR1, RPS6KA3, SIPR2, SALL1, SALL4, SEMA3E, SERPINB6, SIX1, SIX5, SLC12A1, SLC17A8, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SLC29A3, SLC33A1, SLC44A4, SLC52A2, SLC52A3, SLITRK6, SMAD4, SMPX, SNAI2, SOX10, SOX2, STRC, SUCLA2, SUCLG1, SYNE4, TBC1D24, TBX1, TCOF1, TECTA, TFAP2A, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TRMU, TSPEAR, TWNK, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, WBP2, WFS1, WHRN