

Panel nefrologiczny PLUS



Panel poświęcony chorobom nerek, zawiera badanie 504 genów związanych z najbardziej rozpowszechnionymi dziedzicznymi chorobami nefrologicznymi. Obejmuje również zaburzenia dysfunkcji rzęsek. Wykonywanych metodą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) wraz z analizą CNV. Panel wersji PLUS zawiera dodatkowo szczegółowe badanie genu PKD1 (metodą MLPA oraz metodą Sanger) odpowiedzialnego za policystyczną chorobę nerek.

Zespoły i zaburzenia objęte zakresem m.in.:

- ✓ Zespoły Alporta, Bardeta-Biedla, Barttera, Jouberta, Kallmanna, Meckel'a
- ✓ Połączony niedobór hormonu przysadki mózgowej
- ✓ Ogniskowe segmentowe stwardnienie kłębuszków nerkowych
- ✓ Zespół heterotaksji
- ✓ Hipogonadyzm hipogonadotropowy
- ✓ Cholestaza wewnątrzwątrobowa
- ✓ Wrodzona amauroza wątroby
- ✓ Nefronoftyza
- ✓ Zespół nerczycowy
- ✓ Noworodkowe mitochondrialne hepatopatie
- ✓ Pseudohipoaldosteronizm
- ✓ Pierwotna dyskineza rzęskowa
- ✓ Kwasica kanalikowo nerkowa
- ✓ Dysgeneza kanalików nerkowych
- ✓ Dysplazja szkieletowa
- ✓ Cyliopatia szkieletowa
- ✓ Policystyczna choroba nerek

CENA

5790 ZŁ

Czas oczekiwania na wynik:
25 dni roboczych

Analizowane geny: ABCB11, ABCB4, ABCC2, ACE, ACP5, ACTG2, ACTN4, ACVR2B, AGPS, AGT, AGTR1, AGXT, AH11, AIPL1, AKR1D1, ALDOB, ALG8, ALG9, ALPL, AMER1, ANKH, ANKS6, ANLN, ANO5, ANOS1, AP2S1, ARHGAP31, ARHGDI1, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC5, ARMC9, ARSL, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP8B1, ATR, AVPR2, B9D1, B9D2, BAAT, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BICC1, BMP1, BMP4, BMPR1B, BNC2, BSND, C2CD3, CA2, CABP4, CANT1, CASP10, CASR, CC2D2A, CCDC28B, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCN6, CCNO, CD2AP, CDKN1C, CENPF, CEP120, CEP152, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CFAP298, CFAP418, CFAP53, CFTR, CHD1L, CHD7, CHRNA3, CHST3, CHSY1, CILK1, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, COL10A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A3, COMP, COQ2, COQ6, COQ8B, COQ9, CPAP, CPLANE1, CRB1, CRB2, CRELD1, CRTAP, CRX, CSPP1, CTNS, CTU2, CUBN, CUL3, CWC27, CYP7B1, DCDC2, DDR2, DDX59, DGKE, DGUOK, DHCR7, DICER1, DLL3, DMP1, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAJB11, DNAL1, DRC1, DSTYK, DUSP6, DYM, DYNC2H1, DYNC211, DYNC212, DYNC2L11, DZIP1L, EBP, EIF2AK3, EMP2, ENPP1, ESCO2, EVC, EVC2, EXT1, EXT2, EYA1, FAH, FAM20C, FAN1, FAS, FASLG, FAT4, FEZF1, FGF17, FGF23, FGF8, FGFR1, FGFR2, FKBP10, FLNB, FLRT3, FN1, FOXP1, FRAS1, FREM1, FREM2, FSHB, FXD2, GANAB, GATA3, GDF1, GDF5, GFM1, GHR, GLA, GLI2, GLI3, GLIS2, GLIS3, GNAI1, GNAS, GNPAT, GNRH1, GNRHR, GPC3, GPC6, GREB1L, GRIP1, GUCY2D, HAAO, HAMP, HESX1, HEXA, HFE, HNF1B, HNF4A, HOXA13, HOXD13, HPSE2, HS6ST1, HSD11B2, HSD3B7, HSPG2, HYDIN, HYLS1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT80, IFT81, IHH, IL17RD, IMPDH1, INF2, INPP5E, INPPL1, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA8, JAG1, KANK2, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ13, KCNJ5, KDM6A, KIAA0586, KIF14, KIF22, KIF7, KISS1, KISS1R, KLHL3, KMT2D, KYNU, LAGE3, LAMB2, LBR, LCA5, LCAT, LCT, LEP, LEPR, LHB, LHX3, LHX4, LIFR, LMF1, LMX1B, LRAT, LRIG2, LRP4, LRP5, LZTFL1, MAFB, MAGI2, MAPKBP1, MATN3, MCEE, MERTK, MESP2, MGP, MKKS, MKS1, MMAA, MMAB, MMADHC, MMP13, MMP21, MMP9, MMUT, MPV17, MUC1, MYH9, MYO1E, MYO5B, MYO7A, MYOCD, NADSYN1, NBAS, NEK1, NEK8, NEUROG3, NIPBL, NKX2-5, NKX3-2, NME8, NMNAT1, NODAL, NOG, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPR2, NR0B1, NR0B2, NR1H4, NR3C2, NSDHL, NSMF, NUP107, NUP93, OBSL1, OCRL, ODAD1, ODAD2, ODAD3, OFD1, OSGEP, OTX2, P3H1, PAPSS2, PAX2, PBX1, PCSK1, PDE4D, PDE6D, PDSS2, PEX1, PEX10, PEX12, PEX2, PEX26, PEX5, PEX6, PEX7, PHEX, PHF6, PIBF1, PKD1, PKD1L1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PLOD2, PMM2, PNPLA6, POLG, POLR3B, POMC, POU1F1, PPARG, PPIB, PRKAR1A, PRKCSH, PROK2, PROKR2, PROM1, PROP1, PRPH2, PTH1R, PTHLH, PTPRO, RBBP8, RD3, RDH12, RDH5, REN, RET, RHO, RLBP1, RMND1, RNF216, ROBO1, ROBO2, ROR2, RPE65, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRM2B, RSPH1, RSPH4A, RSPH9, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SCARB2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SEC61A1, SEC63, SEMA3A, SERPINA1, SERPIN1, SERPINH1, SGPL1, SH3PXD2B, SIX1, SIX2, SIX5, SKIC3, SLC12A1, SLC12A3, SLC25A13, SLC25A15, SLC26A2, SLC26A3, SLC2A2, SLC34A1, SLC34A3, SLC35D1, SLC4A1, SLC4A4, SLCO1B1, SLCO1B3, SLIT2, SMARCA1, SMPD1, SOX10, SOX11, SOX17, SOX2, SOX3, SOX9, SPAG1, SPATA7, SPINT2, SPRY4, STRA6, SUFU, TAC3, TACR3, TBC1D1, TBX15, TBX18, TBX3, TBX5, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TFR2, TJP2, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TNFRSF11B, TP53RK, TPRKB, TRAF3IP1, TRAP1, TRIM32, TRIP11, TRMU, TRPC6, TRPS1, TRPV4, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, TULP1, TXNDC15, UGT1A1, UMOD, UPK3A, VHL, VIPAS39, VPS33B, WDR11, WDR19, WDR35, WDR4, WDR73, WNK1, WNK4, WNT4, WNT5A, WNT7A, WT1, XPNPEP3, XYLT1, ZIC3, ZMYND10, ZNF423