GenCheck
BADANIA GENETYCZNE

TESTY PANELOWE

Panel okulistyczny

Nasz panel ma na celu diagnostykę genetyczną przyczyn chorób oczu, w tym tych, które są głównymi przyczynami ślepoty u niemowląt (wrodzona amauroza wątroby), dzieci (wczesne zapalenie siatkówki pigmentosa) i dorosłych (dystrofia wzorcowa). Panel obejmuje 450 genów odpowiedzialnych za najczęstsze choroby okulistyczne. Wykonywany jest metodą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) wraz z analizą CNV.

Zespoły i zaburzenia objęte zakresem:

- Achromatopsja
- Zespoły Bardeta-Biedla, Meckel'a, Ushera, Wagnera
- Zaćma
- Dystrofia stożkowa i stożkowa
- Nakrapiana siatkówka
- Jaskra
- Zespół Hermansky'ego-Pudlaka, Sticklera
- Wrodzona amauroza wątroby
- Spektrum mikroftalmii / anoftalmii
- Apraksja okulomotoryczna
- Zanik optyczny
- Postępująca oftalmoplegia zewnętrzna
- Retinopatia pigmentowa AD i AR
- Choroba Stargardta
- Witreoretinopatia

CENA
3890 ZŁ

Czas oczekiwania na wynik:
25 dni roboczych

BlueMed Clinic Sp. z o.o. ul.Huberta 6, 40-542 Katowice
NIP: 9542840103
KRS: 0000970362
tel. 690 525 785
kontakt@gencheck.pl

www.gencheck.pl

GenCheck
BADANIA GENETYCZNE

Panel okulistyczny

Analizowane geny: ABCA4, ABCB6, ABHD12, ACO2, ACVR1, ADAM9, ADAMTS18, ADAMTSL4, ADGRV1, AFG3L2, AGBL5, AGK, AHI1, AIPL1, ALDH18A1, ALDH1A3, AP3B1, APTX, ARHGEF18, ARL13B, ARL2BP, ARL6, ARSG, ASB10, ATF6, ATOH7, AUH, B9D1, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCOR, BEST1, BFSP1, BFSP2, BLOC1S3, BLOC1S6, BMP4, C1QTNF5, C2CD3, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CANT1, CAPN5, CC2D2A, CCDC28B, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CERKL, CFAP418, CHD7, CHM, CHMP4B, CIB2, CISD2, CLCN7, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COX7B, CPLANE1, CRB1, CRX, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CSPP1, CTC1, CTDP1, CTNNA1, CTNNB1, CTSD, CWC27, CYP1B1, CYP27A1, CYP4V2, DGUOK, DHDDS, DHX38, DKC1, DNA2, DNAJC19, DNM1L, DRAM2, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EFEMP1, ELOVL4, ENPP1, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EYA1, EYS, FAM161A, FDXR, FLVCR1, FOXC1, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, FSCN2, FTL, FYCO1, FZD4, GALE, GALK1, GALT, GBA1, GCNT2, GDF3, GDF6, GJA1, GJA3, GJA8, GNAT2, GNPTG, GPR143, GRIP1, GRN, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HARS1, HCCS, HESX1, HEXA, HGSNAT, HK1, HMX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HSF4, HTRA2, HYCC1, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, IQCB1, KATNIP, KCNJ13, KCNV2, KIAA0586, KIF11, KIF7, KIT, KLHL7, LCA5, LEMD2, LEP, LEPR, LIM2, LMX1B, LOXL1, LRAT, LRMDA, LRP2, LRP5, LSS, LTBP2, LYST, LZTFL1, MAB21L2, MAF, MAK, MC1R, MECR, MERTK, MFN2, MFRP, MFSD8, MIP, MITF, MKKS, MKS1, MLPH, 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, MTRFR, MYH9, MYO5A, MYO7A, MYOC, NAA10, NDP, NF2, NHS, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR0B2, NR2F1, NRL, NTF4, OCA2, OCRL, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1LW, OPTN, OSTM1, OTX2, P3H2, PAX2, PAX3, PAX6, PCARE, PCDH15, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PDZD7, PEX1, PEX2, PEX7, PHF6, PHYH, PIK3R5, PITPNM3, PITX2, PITX3, PLA2G5, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLG, POLG2, POMC, POMGNT1, PPARG, PPT1, PQBP1, PRCD, PRKCG, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB27A, RAB28, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RAX2, RBP3, RBP4, RD3, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRM2B, RS1, RTN4IP1, SAG, SBF2, SDCCAG8, SEMA4A, SERAC1, SETX, SHH, SIL1, SIX3, SIX6, SLC16A12, SLC24A5, SLC25A4, SLC25A46, SLC33A1, SLC38A8, SLC45A2, SLC52A2, SLC7A14, SLC9A6, SMCHD1, SMOC1, SNAI2, SNRNP200, SNX10, SOX10, SOX2, SPATA7, SPG7, STRA6, TBC1D20, TBK1, TCIRG1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDRD7, TEK, TENM3, TFAP2A, TIMM50, TIMM8A, TIMP3, TK2, TMEM107, TMEM126A, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM70, TNFRSF11A, TNFSF11, TOPORS, TPP1, TRAF3IP1, TRIM32, TRNT1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTLL5, TTPA, TULP1, TWNK, TYMP, TYR, TYRP1, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, VIM, VPS13B, VSX2, WDPCP, WDR19, WDR36, WFS1, WHRN, WRN, ZIC2, ZNF408, ZNF423, ZNF513