



GENOS Obowiązuje od 1 sierpnia 2025

Załącznik do cennika 2025

SZEROKIE PANELE NGS			
Kod badania	Szczegóły badania		Liczba genów
NGS005	Nazwa	Krwinkomocz	5
	Zakres/opis	Zespół Alporta; krwinkomocz; krwimocz; rodzinna łagodna hematuria; rodzinna łagodna haematuria	
	Lista genów	COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9	
NGS011	Nazwa	Wrodzona naczyniakowatość krwotoczna	6
	Zakres/opis	Wrodzona naczyniakowatość krwotoczna; choroba Rendu-Oslera-Webera	
	Lista genów	ACVRL1, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4	
NGS012	Nazwa	Neurofibromatozy i plamy CAL's	25
	Zakres/opis	Neurofibromatoza typu 1; Neurofibromatoza typu 1; Zespół Legiusa; plamy typu kawa z mlekiem; plamy café au lait	
	Lista genów	BRAF, BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, GNAS, KITLG, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NF2, PALB2, PMS2, PTPN11, RAF1, SLX4, SPRED1	
NGS013	Nazwa	Izolowana agenezja zębów	8
	Zakres/opis	Agenezja zębów; hipodoncja; anodoncja; oligodoncja	
	Lista genów	TSPEAR, EDA, LRP6, MSX1, PAX9, WNT10B, WNT10A, GREM2	
NGS015	Nazwa	Stwardnienie guzowate	2
	Zakres/opis	Stwardnienie guzowate; choroba Bourneville'a-Pringle'a; tuberous sclerosis complex	
	Lista genów	TSC1, TSC2	
NGS024	Nazwa	Zaburzenia układu krzepnięcia	110
	Zakres/opis	Trombofilia pierwotna; zaburzenia płytek krwi; trombocytemia; skaza krwotoczna krwi; zakrzepica żylna; krwawienia	
	Lista genów	ABCG5, ABCG8, ACTB, ACTN1, ACVRL1, ADAMTS13, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CDC42, CHST14, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CYCS, DIAPH1, DTNBP1, ENG, ETV6, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FLNA, FYB1, GATA1, GBA, GF1B, GGX, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPSS, HPS6, HRG, IKZF5, ITGA2B, ITGB3, JAK2, KDSR, KLKB1, KNG1, LMAN1, LYST, MCFD2, MECOM, MPIG6B, MPL, MYH9, NBEA, NBEAL2, P2RY12, PIGA, PLA2G4A, PLAT, PLAU, PLG, PROC, PROS1, PTGS1, PTPN11, RASGRP2, RBM8A, RNU4ATAC, RUNX1, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1, SERPINF2, SLC45A2, SLFN14, SMAD4, SRC, STIM1, STXB2, TBXA2R, TBXAS1, THBD, THPO, TNXB, TPM4, TUBB1, VIPAS39, VKORC1, VPS33B, VWF, WAS	
NGS030	Nazwa	Tętniaki oraz rozwarstwienie aorty	36
	Zakres/opis	Rodzinne tętniaki aorty; tętniaki aorty piersiowej; rozwarstwienie aorty; FTAAD	
	Lista genów	ABL1, ACTA2, ASPH, BGN, CBS, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, IPO8, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PMEPA1, PRKG1, SECISBP2, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2	
NGS032	Nazwa	Choroby siatkówki	283
	Zakres/opis	Retinitis pigmentosa; barwnikowe zwyrodnienie siatkówki; nieprawidłowości odcinka tylnego oka; zespół dysfunkcji czopków; dziedziczna dystrofia plamki; zespół dysfunkcji pręcików; dystrofia pręcikowo-czopkowa; rodzinna wysiękowa retinopatia; rodzinna wysiękowa retinopatia; witreoretinopatia. Badanie nie pokrywa mutacji mtDNA. Badanie objęte certyfikatem EMQN Inherited Retinal Disorders.	
	Lista genów	ABCA4, ABCG6, ABHD12, ACBD5, ACO2, ADAM9, ADAMTS18, ADGRV1, AFG3L2, AGBL5, AHI1, AHR, AIPL1, AIRE, ALDH3A2, ALMS1, ALPK1, AMACR, ARHGEF18, ARL13B, ARL2BP, ARL3, ARL6, ARSG, ATF6, ATOH7, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, C1QTNF5, C21orf2, C2orf71, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CAPN5, CC2D2A, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP164, CEP250, CEP290, CEP78, CERKL, CFAP20, CFH, CHM, CLEC3B, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNM4, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COQ2, COQ8B, CRB1, CRX, CSPP1, CTC1, CTNNA1, CTNNA1, CTNNA1, CTNND1, CTSD, CWC27, CYP4V2, DCT, DHDDS, DRAM2, DYNC2H1, EFEMP1, ELOVL4, ERCC6, ERCC8, EYS, FAM161A, FAM57B, FLVCR1, FZD4, GNAT1, GNAT2, GNB3, GNPTG, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GRN, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HCCS, HGSNAT, HK1, HMX1, IDH3A, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IFT74, IKBKG, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, IQCB1, JAG1, KCNJ13, KCNV2, KIAA1549, KIF11, KIZ, KLHL7, LAMA1, LAMP2, LCA5, LRAT, LRIT3, LRP2, LRP5, LZTFL1, MAK, MAN2B1, MCOLN1, MED12, MERTK, MFRP, MFSDB, MIR204, MKKS, MKS1, MMACHC, MPDZ, MSTO1, MTPP, MVK, MYO7A, NBAS, NDP, NEUROD1, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NRL, NYX, OAT, OFD1, OPN1LW, OPN1MW, OTX2, P3H2, PANK2, PAX2, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDS1, PEX1, PEX2, PEX6, PEX7, PHYH, PLA2G5, PLK4, PNPLA6, POC1B, POMGNT1, POMT1, PPT1, PQLC2, PRCD, PRDM13, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, PYGM, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RD3, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RGS9, RHO, RIMS2, RLB1, RNU4ATAC, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RS1, SAG, SAMD7, SCAPER, SDCCAG8, SGSH, SLC24A1, SLC37A3, SLC38A8, SLC6A6, SNRNP200, SPATA7, SRD5A3, SSBP1, STN1, STX3, SUMF1, TIMM8A, TIMP3, TINF2, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TOPORS, TPP1, TRAF3IP1, TREX1, TRNT1, TRPM1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTLL5, TUB, TUBB4B, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, UBAP1, UNC119, USH1C, USH1G, USH2A, USP45, VCAN, VPS13B, WDCP, WDR19, WHRN, ZFYVE26, ZNF408, ZNF423	
NGS035	Nazwa	Hipercholesterolemia - panel podstawowy	4
	Zakres/opis	Hipercholesterolemia rodzinna; hipercholesterolemia pierwotna; wysoki cholesterol. Badanie objęte certyfikatem GenQA Familial Hypercholesterolaemia.	
	Lista genów	LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1	
NGS036	Nazwa	Dyslipidemie - panel rozszerzony	16
	Zakres/opis	Hipercholesterolemia, hipertriglicerydermia, dyslipidemia	

	Lista genów	ABCG5, ABCG8, APOA5, APOB, APOC2, APOE, CREB3L3, CYP27A1, GPD1, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LMF1, LPL, PCSK9	
NGS037	Nazwa	Nadciśnienie o wczesnym początku	15
	Zakres/opis	Nadciśnienie o wczesnym początku; wysokie ciśnienie tętnicze	
	Lista genów	CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, HSD11B2, KCNJ5, KLHL3, MTX2, NR3C1, NR3C2, SCNN1B, SCNN1G, TTC21B, WNK1, WNK4	
NGS039	Nazwa	Albinizm i wrodzony oczopląs	30
	Zakres/opis	Albinizm; oczopląs; zaburzenia pigmentacji; nystagmus; oculocutaneous albinism; albinizm oczno-skrótny	
	Lista genów	AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CACNA1A, CACNA1F, CASK, CLDN11, CNGB3, DCT, FRMD7, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LAMA1, LRMDA, LYST, OCA2, PAX6, RAB27A, SACS, SETX, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1	
NGS040	Nazwa	Przedwczesne wygasanie funkcji jajników	28
	Zakres/opis	Niewydolność jajników; przedwczesna menopauza; przedwczesne wygasanie czynności jajników	
	Lista genów	AARS2, BMP15, C14orf39, CLPP, CYP17A1, CYP19A1, EIF2B5, FANCM, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GGPS1, HARS2, HFM1, HSD17B4, LARS2, MCM8, MCM9, MSH4, NOBOX, NR5A1, PMM2, POLG, SOHLH1, STAG3, SYCE1, TWNK	
NGS045	Nazwa	Kardiomiopatie i arytmie	145
	Zakres/opis	Kardiomiopatie dziedziczne; kardiomiopatia przerostowa; kardiomiopatia rozstrzeniowa; arytmogenna kardiomiopatia prawej komory; kanałopatie; arytmie; zespół długiego QT; choroby serca; zaburzenia rytmu serca; zespół Wolffa-Parkinsona-White'a. Badanie objęte certyfikatem GenQA Cardiac Disorders.	
	Lista genów	AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, ALMS1, ALPK3, BAG3, CACNA1C, CAMK2D, CAP2, CASZ1, CDH2, COA5, COA6, COX10, COX15, CPT2, CSRP3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, ELAC2, EMD, EPG5, FHL1, FHOD3, FKR, FKTN, FLNC, GAA, GUSB, HADHA, HADHB, HRAS, IDH2, IDUA, JPH2, JUP, KRAS, LAMP2, LDB3, LETM1, LMNA, LMOD2, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K7, MLYCD, MRAS, MRPL44, MUT, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK3, MYPN, MYZAP, NDUFA11, NDUFA2, NDUFAF1, NDUFB11, NDUFS2, NDUFS8, NDUFV2, NEXN, NKX2-5, NONO, NRAP, NRAS, PCCA, PCCB, PKP2, PLN, PPA2, PPCS, PPP1CB, PPP1R13L, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RIT1, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN5A, SCO1, SCO2, SHOC2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED2, TAB2, TAF1A, TAZ, TBX20, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNI2, TPM1, TSM, TTN, TTR, VCL, GLA, TRIM63, EYA4, HAMP, HFE, HFE2, PRDM16, SGCD, SLC40A1, TCAP, TFR2, HCN4, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, GNB5, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, TECRL, TRDN	
NGS051	Nazwa	Neuropatie nerwów wzrokowych	38
	Zakres/opis	Neuropatie nerwów wzrokowych, atrofia nerwu wzrokowego; zanik nerwu wzrokowego. Badanie nie obejmuje mutacji w obrębie mitochondrialnego DNA.	
	Lista genów	ACO2, AFG3L2, ALPK1, ATG7, BT, C12orf65, C19orf12, CISD2, DNAJC30, DNM1L, EPRS, FDXR, HIKESHI, HK1, HSD17B10, ISCA2, LETM1, LHX2, MAG, MECR, MFF, MFN2, NBAS, NDUFA12, NR2F1, OPA1, OPA3, PDXK, RTN4IP1, SLC25A46, SLC44A1, SLC52A2, SPG7, SSBP1, TFG, TMEM126A, UCHL1, WFS1	
NGS058	Nazwa	Niedobór odporności	371
	Zakres/opis	Niedobory odporności; pierwotne niedobory odporności; zaburzenia immunologiczne; zapalenia nawracające; neutropenia wrodzona; zaburzenia fagocytozy; choroby autoimmunologiczne; wrodzona histiocytoza.	
	Lista genów	ACD, ACP5, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AGR2, AICDA, AIRE, AK2, ALPI, ALPK1, ANKZF1, AP3B1, ARPC1B, ARPC5, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL10, BLM, BLNK, BLOC1S6, BTK, C17orf62, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C2orf69, C3, C4A, C4B, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD11, CARD14, CARD9, CARMIL2, CASP8, CBLB, CCB1, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CDC42, CDCA7, CEBPE, CFD, CFH, CFI, CFP, CHD7, CIB1, CIITA, CLPB, COL7A1, COPA, CORO1A, CR2, CREBBP, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTLA4, CTPS1, CTSC, CXCR4, CXCR4, CYBA, CYBB, DBR1, DCLRE1C, DEF6, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3B, DOCK11, DOCK2, DOCK8, DUT, EFL1, ELANE, ELF4, EP300, EPG5, ERCC6L2, EXTL3, F12, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FCHO1, FERMT1, FERMT3, FNIP1, FOXN1, FOXP3, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GF11, GINS1, GNAI2, GUCY2C, HAVCR2, HAX1, HELLS, HMOX1, HPS1, HPS4, HPS6, HSPA1L, HTRA2, HYOU1, ICOS, IFI1, IFNAR2, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL17RA, IL17RC, IL1RN, IL21R, IL23R, IL2RA, IL2RG, IL36RN, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, INO80, IRAK4, IRF2BP2, IRF4, IRF7, IRF8, ISG15, ITCH, ITGB2, ITK, ITPR3, JAGN1, JAK1, JAK3, KDM6A, KMT2A, KMT2D, LACC1, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LYN, LYST, MAGT1, MALT1, MAP3K14, MCM4, MCT5, MECOM, MEV, MOGS, MPEG1, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYO5B, MYSM1, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NFAT5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLRC4, NLRP1, NLRP2, NLRP3, NOD2, NPC1, NSMCE3, NUDCD3, OAS1, ORAI1, OTULIN, PARN, PAX1, PEPD, PGM3, PI4KA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PLG, PNP, POLA1, POLD1, POLE, POMP, PRF1, PRIM1, PRKCD, PRKDC, PSMB10, PSMB8, PSTPIP1, PTCRA, PTPN2, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RBCK1, RECQL4, REL, RELB, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RIPK1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNU7-1, RORC, RPSA, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SBDS, SEC61A1, SERPING1, SGPL1, SH2D1A, SKIV2L, SLC29A3, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC7A7, SLC02A1, SMARCA1, SMARCD2, SNORA31, SOCS1, SP110, SPI1, SPINK5, SPPL2A, SRP54, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STK4, STX11, STXBP2, STXBP3, SYK, TAP1, TAP2, TAZ, TBK1, TBX1, TCF3, TCN2, TET2, TFRC, TGFBI, TGFBR1, TGFBR2, TICAM1, TLR3, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF1A, TNFRSF9, TOP2B, TPP2, TRAC, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TRIM22, TRNT1, TTC37, TTC7A, TYK2, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, USP18, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, XIAP, ZAP70, ZBTB24, ZNF341, ZNFX1	
NGS067	Nazwa	Niedosłuch	399
	Zakres/opis	Niedosłuch wrodzony, głuchota, głuchota dziedziczna; wady słuchu	

	Lista genów	ABHD12, ACTG1, ADGRV1, AIFM1, ALMS1, AP1S1, ATP11A, ATP2B2, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCS1L, BMP4, BSND, CABP2, CCDC50, CDC14A, CDC6, CDH23, CDT1, CEACAM16, CEP250, CEP78, CHD7, CIB2, CISD2, CLDN14, CLDN9, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A5, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRLS1, CRYM, DAP3, DFNA5, DFNB59, DHODH, DIAPH1, DMXL2, DNAJC3, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRA, EDNRB, EFTUD2, EIF4A3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRRB, EYA1, EYA4, FDXR, FGF10, FGF3, FGFR2, FGFR3, FOXI1, FOXI3, FRAS1, FREM2, GATA3, GGPS1, GIPC3, GJB2, GNAI3, GPR156, GPSM2, GREB1L, GRHL2, GRIP1, GRXCR1, GRXCR2, GSC, HAAO, HARS2, HMX1, HOXA2, HSD17B4, HSPA9, IL1RN, IL21R, IL23R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, ILDR1, INO80, IRAK4, IRF2BP2, IRF4, IRF7, IRF8, ISCA-46297-Loss, ISG15, ITCH, ITGB2, ITK, ITPR3, JAGN1, JAK1, JAK3, KARS, KCNE1, KCNJ10, KCNJ16, KCNQ1, KCNQ4, KDM6A, KIAA1024L, KIT, KMT2A, KMT2D, LACC1, LAMTOR2, LARS2, LAT, LCK, LCP2, LETM1, LHFP5L, LIG1, LIG4, LMX1A, LOXHD1, LPIN2, LRBA, LRTOMT, LYN, LYST, MAGT1, MALT1, MAP3K14, MARVELD2, MASP1, MCM4, MCTS1, MECOM, MEV, MITF, MN1, MOGS, MPEG1, MPZL2, MSN, MSRB3, MT-RNR1, MT-TS1, MTHFD1, MVK, MYD88, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO5B, MYO6, MYO7A, MYSM1, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NFAT5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLRC4, NLRP1, NLRP2, NLRP3, NOD2, NPC1, NSMCE3, NUDCD3, OAS1, OFD1, OGDHL, OPA1, ORAI1, ORC1, ORC4, ORC6, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, OTULIN, OTX2, P2RX2, PARN, PAX1, PAX2, PAX3, PBX1, PCDH15, PDZD7, PEPD, PGM3, PI4KA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PKHD1L1, PLCB4, PLCG2, PLG, PLS1, PLXNB2, PNP, PNPT1, POLA1, POLD1, POLE, POLR1A, POLR1C, POLR1D, POMP, POU3F4, POU4F3, PRF1, PRIM1, PRKCD, PRKDC, PRPS1, PSMB10, PSMB8, PSMC3, PSTPIP1, PTCRA, PTPN2, PTPRC, PTPRO, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RBCK1, RDX, RECQL4, REL, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RPK1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNF220, RNU7-1, RORC, RPSA, RTEL1, S1PR2, SALL1, SALL4, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SBDS, SEC61A1, SERAC1, SERPINB6, SERPING1, SF3B4, SGPL1, SH2D1A, SIX1, SKIV2L, SLC12A2, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SLC29A3, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC4A11, SLC52A2, SLC52A3, SLC7A7, SLCO2A1, SLITRK6, SMARCA1, SMARCD2, SMPX, SNORA31, SOCS1, SOX10, SP110, SPATA5, SPATA5L1, SPI1, SPINK5, SPPL2A, SRP54, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STASB, STAT6, STIM1, STK4, STRC, STX11, STXBP2, STXBP3, SYK, SYNE4, TAP1, TAP2, TAZ, TBC1D24, TBK1, TBX1, TCF3, TCN2, TCOF1, TECTA, TET2, TFAP2A, TFR, TGFBI, TGFBR1, TGFBR2, TICAM1, TIMM8A, TLR3, TLR7, TLR8, TMC1, TMC6, TMC8, TMEM173, TMIE, TMPSR53, TNFAIP3, TNFRSF1A, TNFRSF9, TOP2B, TPP2, TPRN, TRAC, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TRIM22, TRIOBP, TRNT1, TTC37, TTC7A, TYK2, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, USH1C, USH1G, USH2A, USP18, USP48, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WFS1, WHRN, WIPF1, XIAP, ZAP70, ZBTB24, ZNF341, ZNFX1
--	-------------	---

NGS070	Nazwa	Wielotorbielowatość nerek	114
	Zakres/opis	Torbielowatość nerek; wielotorbielowatość nerek; wrodzone choroby nerek	
	Lista genów	AH1L, ALG5, ALG8, ALG9, ALMS1, ANKS6, ANKS6, ARL13B, ARL6, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C5orf42, CC2D2A, CENPF, CEP104, CEP164, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CEP83, CLCN5, COL4A1, CRB2, CSPP1, CYP24A1, DDX59, DHCR7, DLG5, DNAJB11, DYNC2H1, DZIP1L, FLCN, GANAB, GLA, GLIS2, HNF1B, HNF1B, HYL1, ICK, IFT122, IFT140, IFT140, IFT172, IFT172, IFT43, INPP5E, INVS, INVS, IQCB1, KIAA0586, KIAA0753, KIF7, LZTFL1, MAPKBP1, MAPKBP1, MKKS, MKS1, NEK8, NEK8, NPHP1, NPHP1, NPHP3, NPHP3, NPHP4, NPHP4, OFD1, PAX2, PKD1, PKD1, PKD2, PKD2, PKHD1, PKHD1, PMM2, PRKCSH, PSKH1, RPGRIP1L, SDCCAG8, SEC63, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM67, TRAF3IP1, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC21B, TTC8, TULP3, TXNDC15, UMOD, VHL, WDPCP, WDR19, WDR19, WDR35, WDR60, XPNPEP3, XPNPEP3	

NGS071	Nazwa	Moczołwka prosta	3
	Zakres/opis	Moczołwka prosta; zaburzenia wydzielania wazopresyny; nefrogenna moczołwka prosta	
	Lista genów	AQP2, AVP, AVPR2	

NGS074	Nazwa	Krzywica fosfatemiczna	13
	Zakres/opis	Krzywica dziedziczna; zaburzenia metabolizmu fosforanów; hipofosfatemia	
	Lista genów	ALPL, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FAH, FAM20C, FGF23, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, VDR	

NGS077	Nazwa	Kamica nerkowa	35
	Zakres/opis	Dziedziczna kamica nerkowa; krystaluria; hiperkalciuria	
	Lista genów	AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, FAM20A, GRHPR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, MOCOS, OCRL, PHEX, RRAGD, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, STRADA, VIPAS39, VPS33B, WDR72, XDH	

NGS078	Nazwa	Nefronoftyza	20
	Zakres/opis	Nefronoftyza	
	Lista genów	ANKS6, CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, SGCG, TMEM67, TTC21B, WDR19, ZNF423	

NGS080	Nazwa	Pierwotna dyskineza rzęsek	113
	Zakres/opis	Pierwotna dyskineza rzęsek; ciliopatie; zespół Jouberta; zespół Meckela-Grubera; zespół Bardeta-Biedla; zespół Seniora-Lokena	
	Lista genów	AHI1, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL3, ARL6, ARM9, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C21orf2, C2CD3, C5orf42, C8orf37, CBY1, CC2D2A, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CRB2, CSPP1, DDX59, DHCR7, DLG5, DYNC2H1, DYNC2L1, EVC, EVC2, EXOC3L2, FAM149B1, GLI3, GLIS2, HNF1B, HYL1, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT74, IFT81, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, IQCE, KIAA0586, KIAA0753, KIF7, LAMA1, LBR, LZTFL1, MAPKBP1, MKKS, MKS1, NEK1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PIBF1, PIK3C2A, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, PRKACA, PRKACB, PSKH1, RPGRIP1L, SBDS, SCLT1, SDCCAG8, SUFU, TBC1D32, TCTEX1D2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOGARAM1, TRAF3IP1, TTC21B, TTC8, TXNDC15, VPS13B, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, XPNPEP3, ZSWIM6	

NGS085	Nazwa	Stwardnienie zanikowe boczne	22
	Zakres/opis	Stwardnienie zanikowe boczne; ALS; amyotrophic lateral sclerosis	
	Lista genów	ALS2, ANG, DCTN1, FIG4, FUS, HNRNPA1, KIF5A, NEK1, OPTN, PFN1, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SOD1, SPAST, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP	

NGS087	Nazwa	Ataksja wrodzona	389
	Zakres/opis	Ataksje wrodzone niezwiązane z mutacjami dynamicznymi.	

	Lista genów AAAS, ABCB7, ABHD12, ACBD6, ACO2, ADGRG1, ADPRHL2, AFG3L2, AGTPBP1, AHI1, ALDH5A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMPD2, ANO10, AP1S2, APTX, ARL13B, ARMC9, ARSA, ASL, ATAD3A, ATCAY, ATG7, ATM, ATP1A3, ATP2B3, ATP6A1, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP8A2, B3GALT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D2, BBS1, C2CD3, C5orf42, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CAD, CAMTA1, CASK, CBY1, CC2D2A, CCDC115, CENPF, CEP104, CEP290, CEP41, CHMP1A, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, CLCN2, CLN5, CLN6, CLP1, COA7, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COQ4, COQ8A, COX20, CP, CRB2, CSGALNACT1, CSPP1, CSTB, CTBP1, CWFJ19L1, CYP27A1, DAGLA, DARS2, DDHD2, DDOST, DDX59, DHCR7, DHDDS, DHRSX, DKC1, DLG4, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC5, DNMT1, DOCK3, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYSL5, EBF3, EDEM3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, EOGT, EPM2A, EVC, EVC2, EXOC3L2, EXOSC3, EXT1, EXT2, FA2H, FAM149B1, FBXL4, FDXR, FEM1C, FGF14, FKRP, FKTN, FLVCR1, FOLR1, FRMD5, FUK, FUT8, FXN, G6PC3, GALNT2, GALNT3, GBA2, GEMIN5, GFAP, GFPT1, GJC2, GLI3, GMPPA, GMPBP, GNE, GORAB, GOSR2, GPAA1, GRID2, GRM1, GRN, HEXA, HEXB, HMBS, HYL51, ICK, IFT74, INPP5E, INTS11, IRF2BPL, ISPD, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNN2, KIAA0586, KIAA0753, KIF1A, KIF1C, KIF7, LAMA1, LARGE1, LARS2, LETM1, LFNG, MAG, MAGT1, MAN1B1, MAPK8IP3, MARS2, MGAT2, MINPP1, MKS1, MMACHC, MOGS, MORC2, MPDU1, MPI, MRE11, MSTO1, MTCL1, MTFMT, MTPP, MVK, NAXE, NFASC, NGLY1, NHLRC1, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPTX1, NUS1, OFD1, OGDHL, OPA1, OPA3, OPHN1, PAX6, PDYN, PEX16, PEX6, PGAP2, PGAP3, PGM1, PGM3, PI4KA, PIBF1, PIGA, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGS, PIGT, PIGV, PIGW, PITRM1, PLA2G6, PMM2, PMPCA, PMPCB, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POU4F1, PRDM13, PRDX3, PRKCG, PRNP, PRRT2, PTF1A, RARS2, RELN, RFT1, RNF170, RNF216, RNF220, ROBO3, RORA, RPGRIP1L, SACS, SCLT1, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SEC23B, SEPSCE3, SETX, SIL1, SLC17A5, SLC1A3, SLC25A46, SLC2A1, SLC25A1, SLC25A2, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC39A8, SLC44A1, SLC52A2, SLC9A1, SLC9A6, SNAP25, SNX14, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STT3A, STUB1, SUFU, SYNE1, TANGO2, TBC1D23, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP2, TECPR2, THG1L, TINF2, TMEM107, TMEM138, TMEM165, TMEM199, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEMS, TMEM67, TOE1, TOGARAM1, TPP1, TSEN2, TSEN3A, TSEN54, TTBK2, TTC19, TTPA, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUSC3, TWNK, TXNDC15, UBTf, UCHL1, VLDLR, VPS13B, VPS13D, VPS41, VRK1, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XRCC1, XYLT1, XYLT2, ZSWIM6, ADCY5, ATP1A2, ATP7B, AUH, BRF1, CAPN1, COASY, CYP2U1, ERCC4, EXOSC8, EXOSC9, GLRA1, GLRB, KCNQ2, MFN2, NAA60, PACS2, PNKD, PTRH2, PUM1, SAMD9L, SYNGAP1, TDP1, TUBA4A, UBA5, VPS53, ZFYVE26	
--	--	--

NGS089	Nazwa Polineuropatie i paraparezy spastyczne Zakres/opis Polineuropatie; parapareza spastyczna; neuropatia dziedziczna; paraplegia spastyczna. Badanie objęte certyfikatem GenQA Charcot Marie Tooth disease and related sensory and motor neuropathies. Lista genów AAAS, AARS, ABCA1, ABCD1, ABHD12, ACOX1, ADA2, ADCY6, ADGRG6, ADPRHL2, AGTPBP1, AGXT, AIFM1, AMACR, AP1S1, AP5Z1, APOA1, APTX, ARL6IP1, ARSA, ASAH1, ATAD3A, ATL1, ATL3, ATM, ATP13A2, ATP1A1, ATP7A, B4GALNT1, BAG3, BCKDHB, BICD2, BSCL2, C12orf65, C1orf194, CADM3, CAPN1, CD59, CHCHD10, CLP1, CNTNAP1, COA7, COQ7, COX20, COX6A1, CPOX, CTD1P, CYP27A1, CYP2U1, DARS2, DCTN1, DHH, DHTKD1, DHX9, DMXL2, DNAJB2, DNAJC3, DNME2, DNMT1, DRP2, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, EMILIN1, ERCC6, ERCC8, ETFDH, EXOSC3, F1H2, FAH, FAM126A, FBLN5, FDXR, FGD4, FICD, FIG4, FLVCR1, FXN, GALT, GAN, GARS, GBA2, GBF1, GDAP1, GJB1, GLA, GNB4, GSN, HADHA, HADHB, HARS, HEXA, HEXB, HINT1, HK1, HMBS, HPDL, HSPB1, HSPB8, IARS2, IGHMBP2, INF2, ITPR3, KIF1A, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYST, MAG, MCM3AP, MFN2, MMACHC, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, MTPP, MYH14, NAGA, NARS, NDC1, NDRG1, NDUFS6, NEFH, NEFL, NEMF, NFASC, NGF, NTRK1, NUDT2, OPA1, OPA3, PDHA1, PDK3, PDXK, PDYN, PEX10, PEX7, PHYH, PIEZO2, PIGB, PLA2G16, PLA2G6, PLEKHG5, PLP1, PMM2, PMP2, PMP22, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, PPOX, PRDM12, PRNP, PRPS1, PRX, PTRH2, RAB7A, REEP1, RETREG1, RTN2, SACS, SAMD9L, SARS, SBF1, SBF2, SCARB2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SCD2, SEPT9, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A19, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A6, SLC5A7, SMN1, SORD, SOX10, SPAST, SPG11, SPG7, SPTAN1, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, SYT2, TBCE, TECPR2, TFG, TRIM2, TRMT5, TRPV4, TTPA, TTR, TUBB3, TWNK, TYMP, UBA1, UCHL1, VAPB, VCP, VPS13D, VRK1, VWA1, WARS, WNK1, XK, XPA, YARS, ZFYVE26, ADAR, ALDH18A1, C19orf12, COQ4, CPT1C, CYP7B1, DARS, DDHD1, DDHD2, ERLIN2, FBXO7, GBE1, GCH1, GJA1, KCNA2, KIF1C, NIPA1, PCYT2, PSEN1, SLC25A15, SPG21, TUBB4A, UBAP1, WASHC5, ABHD16A, ACBD6, ACER3, AFG3L2, AIMP1, ALDH3A2, ALS2, AMFR, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARG1, BCAS3, BORCS8, CLDN11, CTNNB1, DDX3X, ELP2, ENTDP1, ERLIN1, FAR1, FARS2, GLRX5, GPT2, HACE1, HACE2, HIKESHI, HLOVD1, IFIH1, KDM5C, KIDINS220, KPNA3, L1CAM, LETM1, MAPK8IP3, NDUFA12, NKX6-2, NSRP1, NTSC2, PPFIBP1, RAB3GAP2, REEP2, RINT1, RNASEH2B, RNF170, RNU7-1, SERAC1, SLC16A2, SLC1A4, SLC2A1, SPART, SPATA5L1, STN1, TAF8, TMEM63C, WDR45B	305
--------	--	-----

NGS091	Nazwa Padaczka Zakres/opis Padaczka; zespoły padaczkowe; encefalopatia padaczkowa. Badanie objęte certyfikatem GenQA Epilepsy disorders. Lista genów ALGS, AASS, ABAT, ACOX1, ACTL6B, ADAR, ADARB1, ADGRG1, ADPRHL2, ADSL, AFF3, AGO1, AIMP1, AKT3, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG1, ALG11, ALG13, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALKBH8, ALPL, AMPD2, AMT, ANK2, ANKRD11, ANO4, AP1G1, AP2M1, AP3B2, APC2, ARF1, ARF3, ARFGF1, ARFGF2, ARG1, ARHGEF9, ARID1B, ARX, ASAH1, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASXL3, ATN1, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP5O, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP7A, ATRX, BAP1, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BOLA3, BRAF, BRAT1, BSCL2, BTBD, C12orf57, C2orf69, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1I, CACNA2D2, CAD, CAMSAP1, CAPRIN1, CAR52, CASK, CC2D2A, CCDC88A, CDK19, CDKL5, CELF2, CEP85L, CERS1, CHD2, CHD4, CHD5, CHKA, CHRNA2, CHRNA4, CHRNMB2, CIC, CLCN3, CLCN4, CLDN5, CLN3, CLN8, CLPB, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNOT9, CNPY3, CNTN2, CNTNAP2, COG7, COL18A1, COL4A1, COL4A2, COL4A3BP, COQ2, COQ4, COQ9, CPLX1, CREBBP, CRELD1, CSNK2B, CSTB, CTNNA2, CTS2, CUL3, CUL4B, CUX1, CUX2, CYFIP2, D2HGDH, DBT, DCX, DDC, DDIX3, DEAF1, DEGS1, DENND5A, DEPDC5, DHDDS, DHPS, DHX30, DIAPH1, DLL1, DMXL2, DNAJC6, DNMI1, DNMT1, DOCK7, DOLK, DPAGT1, DPH5, DPM1, DPYD, DROSHA, DTYMK, DYNC1H1, DYRK1A, EARS2, EEF1A2, EFTUD2, EHMT1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2F3, EIF3F, EIF4A2, EMC10, EML1, ENTDP1, EPGS, EPM2A, ESAM, ETHE1, ELCN3, EXT2, FAR1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FBXO11, FBXO28, FGF12, FGF13, FGFR3, FKTN, FLNA, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FRMD5, FRRS1L, FUCAL1, FUK, FUT8, FZL1, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GALT, GALNT2, GAMT, GBA, GCSH, GFAP, GLB1, GLDC, GLRA2, GLUD1, GLUL, GM2A, GNAO1, GNAQ, GNB1, GNB5, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPHN, GRIA2, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GRN, GTPBP2, H3F3A, H3F3B, HACE1, HAX1, HCFC1, HCN1, HCN2, HECTD4, HECW2, HEPACAM, HERC2, HEXA, HEXB, HID1, HMGCL, HNRNP2H, HNRNP4, HNRNP5, HPDL, HRAS, HSD17B10, HSD17B4, HTRA2, IER3IP1, IFIH1, IKBKG, IQSEC2, IRF2BPL, ITPA, KARS, KAT5, KAT8, KCNA1, KCNA2, KCNA3, KCNB1, KCNC1, KCNC2, KCND2, KCND3, KCNH5, KCNJ10, KCNJ11, KCNK4, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KDM6B, KIAA1103, KIF1A, KIF2A, KIF5C, KHLH20, KMT2E, KPTN, KRAS, LARS, LETM1, LGI1, LIAS, LMBRD2, LNPX, MACF1, MADD, MAF, MAP2K1, MAP2K2, MAST3, MAST4, MBDS, MBOAT7, MDH2, MECP2, MED11, MED12, MED27, MEF2C, MFF, MFSDB, MINPP1, MLC1, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MTHFR, MTRR, NAC1, NAGA, NAPB, NARS, NARS2, NBEA, NDE1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFAF2, NDUFAF5, NDUFS4, NDUFS8, NDUFV1, NEDD4L, NEUROD2, NEXMIF, NGLY1, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, NR4A2, NNRO5, NRXN1, NSD1, NSDHL, NSRP1, NTRK2, NUP214, NUS1, OCLN, OGDHL, OPHN1, OTUD6B, OTUD7A, OXR1, P4HTM, PABPC1, PACS1, PACS2, PAFAH1B1, PAH, PAK1, PARS2, PCCA, PCCB, PCDH12, PCDH19, PCDHGC4, PCYT2, PDHA1, PDHX, PET100, PGM2L1, PHACTR1, PHGDH, PI4K2A, PIDD1, PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGH, PIGK, PIGM, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGT, PIGU, PIGW, PIK3R2, PIP5K1C, PLA2G6, PLAA, PLCB1, PLK1, PLPBP, PLXNA1, PMM2, PMPCB, PNKP, PNPO, PNT1, POLG, POMGNT1, POMT1, PPFIBP1, PP1L1, PPP1R3F, PPP2CA, PPP3CA, PPT1, PRMT7, PRPF8, PRRT2, PSAP, PTCD3, PTEN, PTPN23, PTS, PUM1, PURA, QARS, RAB11B, RAB18, RAB5C, RAC3, RALA, RALGAP1A, RARS, RARS2, RELN, RFT1, RHEB, RHOBTB2, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF13, RNU4-2, ROGDI, RORA, RORB, RTN4IP1, RTTN, SAMHD1, SARS, SATB1, SATB2, SCAF4, SCAMP5, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SEMA6B, SEPSCE3, SERPINI1, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD5, GSGH, SHQ1, SIK1, SLC12A5, SLC13A3, SLC13A5, SLC16A2, SLC1A2, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC32A1, SLC35A2, SLC38A3, SLC39A8, SLC4A10, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMARCA2, SMARCC2, SMC1A, SMS, SNAP25, SNIPI, SNORD118, SPATA5, SPATA5L1, SPTAN1, SPTBN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STAG1, STAMBP, STRADA, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUOX, SURF1, SYN1, SYNGAP1, SYNI1, SZT2, TAF8, TANGO2, TBC1D24, TBC1D2B, TBCD, TBCK, TBL1XR1, TCF4, TDP2, TFE3, TIAM1, TIMM50, TMEM222, TMEM63B, TMX2, TNPO2, TPP1, TRA2B, TRAK1, TRAPPC12, TRAPPC4, TREX1, TRIM8, TRIT1, TRPM3, TRPM6, TSC1, TSC2, TSEN54, TUBA1A, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP2, U2AF2, UBA5, UBAP2L, UBE2A, UBE3A, UBR7, UFM1, UFPS2, UGDH, UGP2, UNC80, USP18, VAMP2, VARS, VPS11, WARS2, WASF1, WDR37, WDR45, WDR45B, WDR73, WNK3, WWOX, YIPF5, YWHAG, ZBTB18, ZBTB47, ZDHHC9, ZEB2, ZNF142, ZNF335, ZNF41	600
--------	---	-----

NGS092	Nazwa Demencje o wczesnym początku i otępienie czołowo-skroniowe Zakres/opis Demencje o wczesnym początku; otępienie czołowo-skroniowe; choroba Alzheimera o wczesnym początku Lista genów APP, CHMP2B, CSF1R, DNAJC5, DNMT1, EPM2A, GRN, ITM2B, MAPT, NHLRC1, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, TARDBP, TBK1, TYROBP, UBQLN2, VCP, XK	20
--------	---	----

NGS096	Nazwa Hemochromatoza i inne zaburzenia metabolizmu żelaza - panel rozszerzony Zakres/opis Hemochromatoza; metabolizm żelaza; zaburzenia gospodarki żelaza Lista genów ABCB7, ALAS2, ATP7B, BMP6, CP, CYBRD1, FTL, GBA, GLRX5, HAMP, HFE, HFE2, SLC11A2, SLC25A38, SLC40A1, STAB1, TF, TFR2, TMPRSS6	19
--------	--	----

NGS097	Nazwa Migreny Zakres/opis Migrena hemiplegiczna; migrena rodzinna	10
--------	---	----

	Lista genów	ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, KCNK18, NOTCH3, POLG, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1	
NGS098	Nazwa	CADASIL/CARASIL	2
	Zakres/opis	CADASIL; CARASIL; dziedziczne choroby naczyń mózgowych; leukodystrofia naczyniowa	
	Lista genów	HTRA1, NOTCH3	
NGS099	Nazwa	Dystonia, choroba Parkinsona	217
	Zakres/opis	Dystonia dziedziczna; płąsawica; parkinsonizm. Badanie nie obejmuje choroby Huntingtona związanej z mutacją dynamiczną.	
	Lista genów	ABAT, ACBD6, ACER3, ACOX1, ACTB, ADAR, ADCY5, ALDH18A1, ANO3, AP1S2, APTX, ARFGF3, ARSA, ARX, ASL, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP5G3, ATP7B, BCAP31, BCS1L, C19orf12, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMK4, CLN3, CLN5, CLPB, COASY, COX10, COX15, COX20, CSTB, DCAF17, DCC, DDC, DHDDS, DLAT, DLD, DNAJC12, DNAJC6, ECHS1, EIF2AK2, FA2H, FBXO7, FITM2, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FTL, FUCA1, FXN, GBA, GCDH, GCH1, GJC2, GLB1, GLRA1, GLRB, GM2A, GNAL, GNAO1, GNB1, GRIN1, GTPBP2, HCFC1, HECW2, HEXA, HIBCH, HNRNP1, HPCA, HPRT1, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, IFIH1, IMPDH2, IRF2BPL, KCNA1, KCNMA1, KCNQ2, KCTD17, KIF1C, KMT2B, L2HGDH, LRPPRC, MARS2, MECR, MED27, MRE11, MTFMT, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA5, NDUFAF6, NDUFS1, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NGLY1, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NPC2, NUP54, NUS1, OPA3, PANK2, PCCA, PCCB, PDE10A, PDE2A, PDGFB, PDHA1, PDHX, PET100, PINK1, PLA2G6, PNKD, PNKP, PNPT1, POLR3A, PRKN, PRKRA, PRRT2, PTS, QDPR, RAB39B, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNU7-1, SAMHD1, SCN1A, SCN8A, SERAC1, SETX, SGCE, SHQ1, SLC16A2, SLC18A2, SLC19A3, SLC20A2, SLC2A1, SLC30A10, SLC30A9, SLC39A14, SLC6A3, SLC6A8, SNORD118, SPATA5L1, SPR, SQSTM1, SUCLA2, SUOX, SURF1, SYNJ1, SYT1, TAF1, TARSD, TBC1D24, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM151A, TOR1A, TPK1, TREX1, TSPOAP1, TUBB4A, UBTB, VAC14, VAMP1, VAMP2, VPS13A, VPS13D, VPS16, VPS41, VPS4A, WDR45, WDR73, YIF1B, YY1, ZSWIM6, ATXN2_CAG, CSTB_CCCCGCCCCGCG, FXN_GAA, TBP_CAG, AFG3L2, CHMP2B, CP, CSF1R, CYP27A1, DCTN1, GFAP, GRN, KIAA1161, LRRK2, LYST, MAPT, PARK7, PDGFRB, PPP2R5D, PRNP, RNF216, SNCA, SPG11, TBK1, VPS35, XPR1, PTRHD1	
NGS101	Nazwa	Wrodzone choroby tkanki łącznej	49
	Zakres/opis	Zespół Ehlersa-Danlosa; choroby tkanki łącznej; zespół Marfana; zespół Loeysa-Dietza; wrodzona wiotkość stawów; wrodzone wady kolagenu; elastyczność skóry i stawów	
	Lista genów	ADAMTS2, AEBP1, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, GORAB, LOX, LTBP2, LTBP4, PLOD1, PRDM5, PYCR1, RIN2, ROBO3, SKI, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, TGFβ2, TGFβ3, TGFβR1, TGFβR2, TNXB, ZNF469	
NGS102	Nazwa	Niedobór surfaktantu	4
	Zakres/opis	Niedobór surfaktantu; wrodzone zaburzenia funkcji surfaktantu	
	Lista genów	ABCA3, NKX2-1, SFTPB, SFTPC	
NGS105	Nazwa	Dysplazja kości promieniowej	47
	Zakres/opis	Wady wrodzone kości promieniowej; niedokrwistość Fanconiego; anemia Fanconiego; Zespół Holt-Oram; Zespół TAR	
	Lista genów	BRCA2, BRIP1, ERCC4, ESCO2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FGF10, FGFR2, FGFR3, FIG4, FLNA, HDAC8, HOXA13, KCNH1, LMBR1, NIPBL, PALB2, RBM8A, RECQL4, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, SALL1, SALL4, SF3B4, SHOX, SLX4, SMC1A, SMC3, TBX3, TBX5, UBE2T, WNT7A, ZIC3	
NGS106	Nazwa	Mikrocefalia	198
	Zakres/opis	Genetyczne przyczyny małowłówa	
	Lista genów	AARS, ACBD6, ADARB1, ANKLE2, AP4E1, ARF3, ARPC4, ASPM, ATP1A2, ATP6V0A1, ATP6VOC, ATR, ATRX, BLM, BPTF, BRCA2, BRIP1, BUB1, BUB1B, CAMK2B, CAMSAP1, CASK, CCDC88A, CCND2, CDK5RAP2, CDT1, CENPF, CENPI, CEP135, CEP152, CEP55, CEP57, CHAMP1, CHKA, CIT, CKAP2L, COASY, CREBBP, CSNK2A1, CTCF, CTNNB1, CTU2, DDX11, DHCR7, DIAPH1, DNA2, DNMT3A, DOHH, DONSON, DPM1, DROSHA, DYNC1I2, DYRK1A, EFTUD2, EIF2S3, EIF5A, ERCC4, ERCC6, ERCC8, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FBRSL1, FOXG1, FRA10AC1, GINS3, GMMN, GPT2, GRM7, GTF2E2, HDAC8, HHAT, HIST1H4C, HMGB1, HPDL, IARS, IER3IP1, IGF1, IGF1R, INTS11, KIF11, KIF14, KIF1BP, KMT2B, KNL1, LAGE3, LARP7, LIG4, LMNB1, LMNB2, MCPH1, MECP2, METTL5, MFSD2A, MINPP1, MORC2, MSMO1, MYCN, NAPB, NARS, NBN, NCAPD2, NCAPD3, NDE1, NHEJ1, NIPBL, NSD2, NSRP1, NUP107, NUP188, NUP214, ORC1, ORC4, ORC6, OSGEP, PCDH12, PCNT, PDHA1, PLK4, PNKP, POC1A, POGZ, PPFBP1, PPIL1, PQBP1, PRIM1, PRUNE1, PTPN23, PUF60, PUS7, RAD21, RAD50, RAD51, RBBP8, RNU4-2, RNU4ATAC, RPL10, RTTN, SARS, SASS6, SLC1A4, SLC25A19, SLC38A3, SLC4A10, SLC9A6, SLF2, SLX4, SMARCA5, SMC1A, SMC3, SMCS, SMG8, SPATA5L1, STAMBP, STIL, SVBP, TMX2, TNP02, TOP3A, TP53RK, TRAIP, TRAPPC10, TRAPPC12, TRAPPC6B, TRAPPC9, TRIO, TRMT10A, TSEN15, TSEN54, TTC5, TT11, TUBG1, TUBGCP2, TUBGCP4, TUBGCP6, UBA5, UFC1, UFM1, UGP2, UNC80, VRK1, WDR11, WDR37, WDR4, WDR62, WDR73, WLS, XRCC4, YIPF5, ZEB2, ZNF335, ZNF526	
NGS108	Nazwa	Kraniosynostozy	82
	Zakres/opis	Przedwczesne zarastanie szwów czaszkowych	
	Lista genów	ACTB, ACTG1, ADAMTSL4, AHDC1, ALPL, ALX4, ARID1B, ARSB, ASXL1, B3GAT3, BCL11B, BRAF, CDC45, CDK13, CHD7, COLEC11, CTSK, CYP26B1, EFNB1, ERF, FAM20C, FBN1, FBXO11, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, GLI3, GNAS, GNPTAB, HNRNP1, HUWE1, IDS, IDUA, IFT122, IFT140, IHH, IL11RA, IL6ST, JAG1, KAT6A, KAT6B, KMT2D, KRAS, LTBP1, MAN2B1, MEGF8, MSX2, NFIA, NFIX, P4HB, PHEX, POR, PRRX1, PTCH1, PTPN11, RAB23, RECQL4, RNU12, RSPRY1, RUNX2, SIX1, SKI, SLC25A24, SMAD6, SMO, SOX6, SPECC1L, STAT3, TCF12, TFAP2B, TGFBR1, TGFBR2, TLK2, TMCO1, TRAF7, TWIST1, WDR35, ZEB2, ZIC1, ZNF462	
NGS110	Nazwa	Artrogrypoza	158
	Zakres/opis	Przykurcze wielostawowe; wrodzona sztywność stawów	
	Lista genów	ACTA1, ACTC1, ADAMTS10, ADAMTS15, ADCY6, ADGRG6, ALG3, ANTXR2, ASCC1, ASXL1, ATP1A2, B3GALNT2, B4GAT1, BICD2, CACNA1E, CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRN2, CHRN3, CHRN4, CHRN5, CHST14, CNTNAP1, COASY, COL12A1, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CRLF1, DAG1, DHCR24, DNM2, DOK7, DPAGT1, DYNC1H1, EBP, ECEL1, ERBB3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERGIC1, EXOSC3, FAM20C, FBN2, FGFR2, FGFR3, FILP1, FKBP10, FKRP, FKTN, FLNA, FLNB, FLNC, GBA, GBE1, GLDN, GLE1, GMPPB, HSPG2, IRF6, ISPD, KAT6B, KCNK3, KIAA1109, KIDINS220, KIF21A, KLHL40, KLHL41, KLHL7, LAMA2, LARGE1, LGI3, LGI4, LMOD3, LMX1B, MAGEL2, MED12, MET, MTM1, MUSK, MYBPC1, MYH3, MYH8, MYMK, NALCN, NEB, NEK9, ORAI1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PIEZO2, PIP5K1C, PLOD1, PLOD2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PRG4, RAPSIN, RPK4, RYR1, SCARF2, SCN1A, SCN4A, SELENON, SKI, SLC18A3, SLC29A3, SLC35A3, SLC5A7, SLC6A9, SMAD3, SMAD4, SMN1, SMPD4, STAC3, STIM1, SYNE1, TGFβ2, TGFβ3, TGFβR1, TGFβR2, TMEM5, TNNI2, TNNI3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRPV4, TSEN54, TTN, UBA1, VAMP1, VIPAS39, VPS33B, ZC4H2, ZMPSTE24	
NGS112	Nazwa	Izolowany niski wzrost	66
	Zakres/opis	Wrodzona niskorosłość; zaburzenia wzrasta	

	Lista genów	ACAN, ANAPC1, ANKRD11, BLM, BRAF, BRCA2, BRIP1, CBL, CCDC8, CDKN1C, CEP57, COG4, CUL7, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANDC2, FANCE, FANCF, FANGC, FANCI, FANCL, FGFR3, GHR, HMGA2, HRAS, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, INTS1, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MSTO1, MTX2, NBAS, NBN, NHLRC2, NPR2, NRAS, OBSL1, PALB2, PIK3R1, PLAG1, PLK4, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RNP3, RRAS2, SHOC2, SHOX, SLX4, SOS1, SOS2, SPRED2, SRCAP, STAT5B, TOP3A, TRIM37, UBE2T, ZFP57	
NGS113	Nazwa	Wrodzona łamliwość kości	35
	Zakres/opis	Wrodzona łamliwość kości; osteogenesis imperfecta; osteoporoza młodzieńcza, zaburzenia mineralizacji kości	
	Lista genów	ALPL, B3GALT6, B4GALT7, BMP1, CASR, COL1A1, COL1A2, COPB2, CREB3L1, CRTAP, FAM46A, FKBP10, GORAB, IFITM5, KDELR2, LRP5, MESD, NBAS, NOTCH2, P3H1, P4HB, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TAPT1, TMEM38B, TRPV6, UNC45A, WNT1, WNT11	
NGS114	Nazwa	Dysplazje szkieletowe	435
	Zakres/opis	Dysplazje szkieletowe; dysplazje kostne; zaburzenia rozwoju kości; wady wrodzone kości; niskorosłość; wrodzone deformacje szkieletu	
	Lista genów	ABCC9, ACAN, ACPS, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS12, AFF3, AGA, AGPS, ALG12, ALG3, ALG9, ALPL, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, ANAPC1, ANKH, ANKRD11, ANOS, ANTXR2, ARCN1, ARHGAP31, ARL6, ARSB, ARSE, ARSK, ASXL1, ASXL2, ATP6V0A2, ATP7A, AXIN1, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, C21orf2, C2CD3, CA2, CANT1, CASR, CBF8, CC2D2A, CCDC8, CDC45, CDH3, CDKN1C, CDT1, CEP120, CEP290, CHST14, CHST3, CHSY1, CLCN5, CLCN7, COG1, COG4, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC11, COMP, COPB2, CREB3L1, CREBBP, CRTAP, CSGALNACT1, CSPP1, CTSA, CTCSC, CTSK, CUL7, CYP27B1, CYP2R1, DCC, DDR2, DDRGK1, DHCR24, DHCR7, DHODH, DIS3L2, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DNMT3A, DOCK6, DPAGT1, DPM1, DVL1, DVL2, DVL3, DYM, DYNC2H1, DYNC2L1, EBP, EED, EFTUD2, EIF2AK3, ENPP1, EOGT, ERF, ERI1, ESCO2, EVC, EVC2, EXOC6B, EXT1, EXT2, EXT3, EZH2, FAM111A, FAM20C, FAM46A, FAM58A, FBN1, FBN2, FBXW11, FERMT3, FGF10, FGF16, FGF23, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FKBP10, FLNA, FLNB, FN1, FUCA1, FZD2, GALNS, GALNT3, GDF5, GDF6, GHR, GJA1, GLB1, GLI3, GNAS, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC6, GPX4, GSC, GUSB, GZF1, HDAC8, HES7, HGSNAT, HHAT, HOXA13, HOXD13, HPGD, HS2ST1, HSPG2, ICK, IDH1, IDS, IDUA, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT80, IFT81, IHH, IKBKG, IL11RA, IL1RN, IMPAD1, INPPL1, KAT6B, KDELR2, KIAA0753, KIF22, KIF24, KIF5B, KIF7, KMT2D, LBR, LEMD3, LFNG, LIFR, LMBR1, LMNA, LMX1B, LONP1, LPIN2, LRP4, LRP5, LRRK1, LTBP1, LTBP3, MAFB, MAN2B1, MAP3K7, MASP1, MATN3, MBTPS1, MEGF8, MEOX1, MESD, MESP2, MGP, MKKS, MKS1, MMP13, MMP2, MNX1, MPDU1, MSX2, MTX2, MYCN, MYH3, MYO18B, NAGLU, NANS, NBAS, NEK1, NEPRO, NEU1, NF1, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NLRP3, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NPR3, NSD1, NSDHL, NTSE, NXN, OBSL1, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, P3H1, P4HB, PAPSS2, PAX3, PCNT, PCYT1A, PDE3A, PDE4D, PEX5, PEX7, PGM3, PHEX, PHGDH, PIGT, PIGV, PIK3C2A, PIK3R1, PISD, PITX1, PKDCC, PLOD2, PLS3, POC1A, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POP1, POR, PPIB, PRKAR1A, PRKG2, PRMT7, PSAT1, PSMC3, PSPH, PTDS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PUF60, PYCR1, RAB23, RAB33B, RASGRP2, RBM8A, RBP1, RECQL4, RFT1, RINT1, RIPPLY2, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RPGRIP1L, RPL13, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SCARF2, SCUBE3, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SETD2, SETD5, SF3B4, SFRP4, SGMS2, SGSH, SH3BP2, SH3PX2B, SHOX, SKI, SLC10A7, SLC17A5, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A1, SLC34A3, SLC35C1, SLC35D1, SLC39A13, SLC20A1, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA11, SMC1A, SMC3, SMOG1, SNRPB, SNX10, SOST, SOX9, SP7, SPARC, STT3A, SUMF1, TALDO1, TAPT1, TBCE, TBX15, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCIRG1, TCOF1, TCTEX1D2, TCTN2, TCTN3, TERT, TGFBI, TGFBI2, TGFBR2, TMCO1, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TOMM7, TONSL, TP63, TRAPPC2, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TRPV6, TTC21B, TTC8, TWIST1, TYROBP, UBA2, UFPS2, UNC45A, VDR, WBP11, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WISP3, WNT1, WNT10B, WNT5A, WNT7A, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YY1, ZMPSTE24, ZNF687, ZSWIM6	
NGS117	Nazwa	Niepłodność żeńska	141
	Zakres/opis	Niepłodność żeńska, przedwczesne wygasanie funkcji jajników	
	Lista genów	AIP, AIRE, AMH, AMHR2, BMP15, BMP4, FOXL2, BTK, TWNK, CASR, CLPP, CPE, NKX2-5, CYP17A1, CYP19A1, DIO1, DUSP6, EIF2B5, ESR1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FOXE1, FSHB, FSHR, GALT, GATA3, GCM2, GDF9, GGPS1, GH1, GHR, GHRHR, GNA11, GNAS, GNRH1, GNRHR, KISS1R, HARS2, HESX1, HFE, HS6ST1, HSD17B4, HSD3B2, HSF2BP, IGSF1, IRS4, ANOS1, LHB, LHCGR, LHX3, MOS, MSH4, NROB1, NR5A1, OTX2, PANX1, PAX8, SLC26A4, PMM2, POLG, POU1F1, PROP1, PTH, SEMA3A, SLC40A1, SLC16A2, SLC5A5, SOX10, SOX2, SOX3, STAG3, TAC3, TACR3, TBCE, TBL1X, TCF12, TFR2, TG, THRA, THRB, NKX2-1, TPO, TRHR, TRIP13, TSHB, TSHR, TTF1, USP8, ZP1, ZP2, ZP3, DUOX2, CDH23, WDR11, BTG4, GPR101, SPRY4, HAMP, PROKR2, MCM8, CDC73, UBR1, LARS2, IL17RD, PSMC3IP, PROK2, RNP3C, WEE2, C14orf39, PRORP, HFM1, PADI6, CHD7, TUBB8, AARS2, IYD, NLRP5, MCM9, LHX4, NOBOX, FEZF1, NLRP7, FANCM, FIGLA, LAS1L, NDNF, IGSF10, SOHLH1, GLIS3, FBXO43, MEI1, SYCE1, SPIDR, NSMF, TLE6, SECISBP2, DUOX2A2, PATL2, KHDC3L	
NGS118	Nazwa	Niepłodność męska	167
	Zakres/opis	Niepłodność męska, nieprawidłowe wyniki badania nasienia; azoospermia; teratozoospermia; asthenozoospermia; oligozoospermia; oligoastheno-teratozoospermia	
	Lista genów	ACTL9, ADGRG2, AIP, AIRE, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, ARMC2, AURKC, BMP4, BTK, C14orf39, CASR, CATIP, CCDC39, CDC14A, CDC73, CDH23, CEP112, CEP78, CFAP251, CFAP43, CFAP44, CFAP45, CFAP47, CFAP52, CFAP58, CFAP65, CFAP69, CFAP91, CFTR, CHD7, CPE, CYP19A1, DIO1, DNAH1, DNAH10, DNAH17, DNAH2, DNAH8, DNHD1, DPY19L2, DUOX2, DUOX2A, DUSP6, DZIP1, FANCA, FANCM, FBXO43, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FOXE1, FSHB, FSIP2, GATA3, GCM2, GCNA, GGN, GH1, GHR, GHRHR, GLA, GLIS3, GNA11, GNAS, GNRH1, GNRHR, GPR101, HAMP, HESX1, HFE, HS6ST1, HSD3B2, HYDIN, IFT74, IGSF1, IGSF10, IL17RD, IRS4, IRS4, IYD, KISS1R, KLHL10, LAS1L, LHB, LHCGR, LHX3, LHX4, M1AP, MNS1, MSH4, MSH5, NANOS1, NDNF, NKX2-1, NKX2-5, NROB1, NR5A1, NSMF, OTX2, PAX8, PDHA2, PLCZ1, PMFBP1, PNLD1, POU1F1, PPP2R3C, PROK2, PROKR2, PROP1, PRORP, PTH, QRICH2, RNP3C, RSPH3, SECISBP2, SEMA3A, SEPTIN12, SHOC1, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A8, SLC40A1, SLC5A5, SOHLH1, SOX10, SOX2, SOX3, SPEF2, SPRY4, STAG3, SUN5, SYCP2, TAC3, TACR3, TBCE, TBL1X, TCF12, TERB1, TEX11, TEX14, TEX15, TFR2, TG, THRA, THRB, TPO, TRHR, TSGA10, TSHB, TSHR, TTC21A, TTC29, TTF1, UBR1, USP26, USP8, USP9Y, WDR11, WDR19, XRCC2, ZMYND15, ZSWIM7	
NGS128	Nazwa	Udar mózgu	14
	Zakres/opis	Genetyczne przyczyny udarów mózgu w młodym wieku.	
	Lista genów	NOTCH3, HTRA1, CACNA1A, ATP1A2, SCN1A, COL4A1, COL4A2, COLGALT1, GLA, ACTA2, F2, F5, PROC, PROS1	
NGS130	Nazwa	Zespół Short-QT	4
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	CACNA1C, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1	
NGS131	Nazwa	Mnogie wyrośla kostne	2
	Zakres/opis	Dziedziczna egzostoza; multiple hereditary exostoses; mnogie wyrośla kostne	
	Lista genów	EXT1, EXT2	
NGS141	Nazwa	Cukrzyca monogenowa	37
	Zakres/opis	-	

	Lista genów	ABCC8, AKT2, APPL1, CEL, CISD2, DCAF17, DNAJC3, DUT, DYRK1B, GATA4, GATA6, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, INSR, KCNJ11, LMNA, MT-1L1, NEUROD1, PAX6, PCBD1, PDX1, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PPP1R15B, RFX6, SLC29A3, SMPD4, TRMT10A, WFS1, ZBTB20, ZFP57, ZMPSTE24	
NGS145	Nazwa	Wrodzona niedoczynność tarczycy	30
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	DUOX2, DUOXA2, FOXE1, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, LHX3, LHX4, NKX2-1, OTX2, PAX8, POU1F1, PRKAR1A, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC5A5, TBL1X, TG, THRA, THRB, TPO, TRHR, TSHB, TSHR	
NGS146	Nazwa	Zaburzenia rozwoju płciowego	67
	Zakres/opis	Zaburzenia rozwoju płciowego; hipogonadyzm hipogonadotropowy; zespół Kallamanna; zaburzenia różnicowania płci; wrodzone wady układu płciowego	
	Lista genów	AMH, AMHR2, AR, ARX, ATRX, CDKN1C, CHD7, CTU2, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHCR7, DHH, DHX37, GATA4, HOXA13, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, MYRF, NROB1, NR2F2, NR3C1, NR5A1, POR, PPP1R12A, RPL10, RSPO1, SAMD9, SGPL1, SOX10, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TOE1, TSPYL1, WT1, ANOS1, ARHGAP35, FGF8, FGFR1, FSHB, GNRH1, GNRHR, IL17RD, KISS1R, KLB, LEP, LEPR, LHB, NDNF, PLXNA3, PROK2, PROKR2, PROP1, SEMA3F, SOX11, TAC3, TACR3, WDR11	
NGS147	Nazwa	Zespół Long-QT	9
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A	
NGS149	Nazwa	Otyłość monogenowa	32
	Zakres/opis	Genetyczne przyczyny otyłości	
	Lista genów	ADCY3, ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP19, CPE, DYRK1B, GNAS, KIDINS220, LEP, LEPR, MC4R, MKKS, MKS1, MYT1L, NTRK2, PCSK1, PGM2L1, PHF6, PHIP, POMC, SDCCAG8, SIM1, TTC8, VPS13B	
NGS151	Nazwa	Wrodzona niedoczynność przytarczyc	8
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, GCM2, GNA11, MEN1, RET	
NGS159	Nazwa	Wrodzona niedoczynność przysadki	30
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	BRAF, BTK, CHD7, FGF8, FGFR1, FOXA2, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GLI2, GLI3, GNRHR, HESX1, HID1, IGSF1, KCNQ1, LHX3, LHX4, OTX2, PITX2, PNPLA6, POU1F1, PROKR2, PROP1, RNPC3, SOX2, SOX3, TBC1D32, TBX19	
NGS165	Nazwa	Choroby skóry	238
	Zakres/opis	Rybia łuska; erytrokeratodermia; pęcherzowe oddzielnie naskórka (epidermolysis bullosa); wrodzona suchość skóry; naczyniowe choroby skóry; łuszczyca monogenowa; genodermatozy	
	Lista genów	AAGAB, ABCA12, ABCB6, ABHD5, ACVRL1, ADA2, ADAM10, ADAMTS13, ADAR, AIRE, AKT3, ALAS2, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, ANAPC1, AP3B1, APCDD1, AQP5, ARSE, ASPRV1, ATM, ATP2C1, BAP1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CARD11, CARD14, CARD9, CAST, CBL, CCB1, CDK4, CDKN2A, CDSN, CERS3, CIB1, CLDN1, COL17A1, COL7A1, COX7B, CSTA, CYLD, CYP4F22, DDX3X, DKC1, DOCK8, DSC2, DSG1, DSG4, DSP, DST, ECM1, EDN3, EDNRB, EGFR, ELOVL1, ENG, ENPP1, EPHB4, ERCC4, EXPH5, F12, FAM111B, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANGC, FANCI, FANCL, FDP5, FECH, FERMT1, FGF23, FLCN, FLG, FLG2, FLT4, FOXC2, GALNT3, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GLMN, GNB1, GPNMB, GTF2E2, HCCS, HPS1, HR, HRAS, IKBKG, IL1RN, IL36RN, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KDSR, KIT, KITLG, KLHL24, KRAS, KRIT1, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT74, KRT9, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LEMD3, LIPH, LMNA, LOR, LPAR6, LSS, LYST, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MBTPS2, MIF, MLH1, MSH2, MSH6, MTOR, MVD, MYO5A, NCSTN, NF1, NF2, NIPAL4, NLRP1, NLRP3, NOD2, NRAS, NSDHL, OCA2, OSMR, PALB2, PAX3, PDGFRB, PERP, PHF6, PIGL, PIK3CA, PIK3R2, PKP1, PLEC, PMS2, PNPLA1, POFUT1, POGUT1, POMP, PORCN, PPP1CB, PRKAR1A, PSENEN, PTEN, PTPN11, RAB27A, RAF1, RAG1, RAG2, RASA1, RECQL4, RHBDF2, RIT1, RNU12, RSPO1, SAMD9, SAMHD1, SASH1, SCN9A, SDR9C7, SERPINB7, SERPINB8, SH3PX2B, SHOC2, SLC24A5, SLC27A4, SLC29A3, SLC39A4, SLC45A2, SLURP1, SLX4, SMAD4, SMARCAL1, SNAP29, SOS1, SOS2, SOX10, SOX18, SPINK5, SPRED1, SREBF1, ST14, STAMBP, STAT3, STK11, ST5, SULT2B1, TAT, TEK, TERC, TERT, TFE3, TGM1, TGM5, TINF2, TMC6, TMC8, TMEM173, TREX1, TRPV3, TSC1, TSC2, TYR, TYRP1, UBE2T, USB1, USP9X, WRAP53	
NGS171	Nazwa	Cholestaza	58
	Zakres/opis	Cholestaza wewnątrzwątrobową; hiperbilirubinemia; zespół Alagille'a	
	Lista genów	ABCB11, ABCB4, ABCC2, ADK, AKR1D1, ALDOB, AMACR, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, CFTR, CLDN1, COG7, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, FAH, GALE, GALM, GALT, GBA, HADHA, HNF1B, HSD3B7, JAG1, KIF12, LIPA, MPI, MPV17, MVK, MYO5B, NBAS, NOTCH2, NPC1, NPC2, NR1H4, PEX1, PEX12, PEX26, PEX6, PKHD1, POLG, RINT1, SERPINA1, SLC25A13, SMPD1, TALDO1, TJP2, TRMU, UGT1A1, UNC45A, USP53, VIPAS39, VPS33B, YARS, ZFYVE19	
NGS175	Nazwa	Rodzinne zapalenia trzustki	4
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	CELA3B, CFTR, PRSS1, SPINK1	
NGS176	Nazwa	Zespoły przerostowe	33
	Zakres/opis	Megalencefalia; segmentalny przerost; asymetria kończyn; makrocefalia; zespół Sotosa; zespół Beckwitha-Wiedemanna; zaburzenia różnicowania somatycznego; wysoki wzrost	
	Lista genów	AKT1, AKT2, AKT3, ARAF, ASXL2, BRWD3, CCND2, CDKN1C, CHD8, DIS3L2, DNMT3A, EED, EZH2, GJA4, GPC3, HIST1H1E, MAX, MTOR, NFIB, NFIX, NSD1, OFD1, PADI6, PDGFRB, PIK3CA, PIK3R1, PIK3R2, PTEN, RASA1, RNF125, SETD2, SUZ12, ZBTB7A	
NGS188	Nazwa	Nadciśnienie płucne	14
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	ABCC8, ACVRL1, ATP13A3, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, GDF2, GGCX, KCNK3, KDR, SMAD9, SOX17, TBX4, TET2	
NGS381	Nazwa	Miopatie i dystrofie mięśniowe	116

	Zakres/opis	Miopatie wrodzone; dystrofie mięśniowe; kanałopatie mięśniowe; wrodzone dystrofie mięśniowe; miopatie miofibrylarne; miopatie prążkowanomięśniowe; miopatie związane z błoną podstawową	
	Lista genów	B3GALNT2, B4GAT1, BET1, CAVIN1, CHKB, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DMD, DOLK, DPM2, DPM3, DTNA, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, GGPS1, GMPPB, GOLGA2, GOSR2, HNRNPA2B1, INPP5K, ISPD, ITGA7, JAG2, LAMA2, LARGE1, LMNA, MICU1, MSTO1, PLEC, POGLUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PYROXD1, SELENON, SIL1, SYNE1, TMEM5, TRAPPC11, ACTA1, ACTN2, ADSSL1, ASCC1, ASCC3, BIN1, CACNA1S, CFL2, COL13A1, COL25A1, COX6A2, DNAJB4, DNM2, DOK7, ECEL1, EPG5, FKBP14, FXR1, GBE1, GFER, HACD1, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KY, LETM1, LMOD3, MAP3K20, MEGF10, MLIP, MTM1, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYOD1, MYPN, NEB, ORAI1, PAX7, PIEZO2, RYR1, RYR3, SCN4A, SLC25A4, SPEG, SPTBN4, STAC3, STIM1, TNNC2, TNNI2, TNNI3, TNNI3, TPM2, TPM3, TRDN, TRIP4, TTN, UNC45B, VMA21, ZC4H2, ATP2A1, CLCN1, KCNA1, KCNJ2, PYGM	
NGS400	Nazwa	Zespół sztywnej skóry	3
	Zakres/opis	Zespół sztywnej skóry; mnoga symetryczna lipomatoza z polineuropatią aksonalną; zespół Buschke-Ollendorff	
	Lista genów	FBN1, LEMD3, MFN2	
NGS401	Nazwa	Gorączka o podłożu genetycznym	15
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSMB8, PSTPIP1, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF1A	
NGS402	Nazwa	Glomerulopatie	157
	Zakres/opis	Glomerulopatie - panel wg Glomerulopathy Gene Curation Expert Panel	
	Lista genów	ACTN4, ACVRL1, ADA2, ADAMTS13, ALG1, ALMS1, AMN, ANKFY1, ANLN, APOA1, APOE, APOL1, ARHGAP24, ARHGDIA, B2M, C1QA, C1QB, C1QC, C2, C3, C4A, CASP10, CBLIF, CD151, CD19, CD2AP, CD81, CDK20, CFH, CFHR5, CFI, CLCN5, COL4A1, COL4A2, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COPA, COQ2, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, CRB2, CUBN, CYP11B2, DAAM2, DGKE, DHFR, DHTKD1, DKC1, DLCL1, DLG3, DNASE1L3, E2F3, EMP2, ENG, ERCC6, ERCC8, FAT1, FGA, FN1, FOXC2, GAPVD1, GATA6, GDF2, GLA, GLB1, GON7, GSN, IL1RAP, INF2, ITGA3, ITGB4, ITSN1, ITSN2, KANK1, KANK2, KANK4, KIRREL1, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LAMC2, LCAT, LMNA, LMX1B, LYZ, MAFB, MAGI2, MED28, MEFV, MTR, MTRR, MYH9, MYO1E, NARS2, NEIL1, NEU1, NLRP3, NOP10, NOS1AP, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP37, NUP85, NUP93, NXF5, OCRL, OSGEP, PAX2, PDSS1, PDSS2, PGK1, PGM3, PLCE1, PLCG2, PMM2, PODXL, PRKCD, PTPRO, SCARB2, SGPL1, SLC17A5, SLC19A2, SLC19A3, SMARCAL1, SOX18, SYNPO, SYNPO2, TBC1D8B, TNFRSF1A, TNS2, TP53RK, TPRKB, TREX1, TRIM8, TRPC6, TTC21B, TTR, VIPAS39, VPS33B, WAS, WDR73, WT1, XPO5, YAP1, YRDC, ZAP70, ZMPSTE24	
NGS403	Nazwa	Choroba moya-moya	4
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	RNF213, ACTA2, GUCY1A1, ANO1	
NGS404	Nazwa	Choroba Hirschprunga	18
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	AR, BDNF, EDN3, EDNRB, CELSR3, L1CAM, MITF, NRG1, NRTN, PAX3, PHOX2B, RET, RMRP, SGCG, SOX10, ATP12A, ZEB2, KIF1BP	
NGS405	Nazwa	Szczelina tęczówki	81
	Zakres/opis	Monogenowe przyczyny szczeliny tęczówki	
	Lista genów	ABCB6, ADAMTS18, ALDH1A3, ALX1, ASPH, BCOR, BMP4, BMP7, C12orf57, CDON, CHD7, COL4A1, CPAMD8, CRYAA, CRYBA4, CYP1B1, DCDC1, ELP4, ERCC2, ERCC5, ERCC6, FAT1, FOXC1, FOXE3, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, FZD5, GDF6, GJA1, GRIP1, HCCS, HESX1, HMGB3, HMX1, ITPR1, KERA, MAB21L2, MFRP, MIR204, MITF, NAA10, NDP, OCRL, OTX2, PAX2, PAX6, PITX2, PITX3, PORCN, PRDM5, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RBP4, RERE, SALL2, SHH, SIX3, SIX6, SLC38A8, SMCHD1, SMOC1, SOX2, STRA6, TBC1D20, TENM3, TFAP2A, UBE3B	
NGS406	Nazwa	Hipertermia złośliwa	2
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	RYR1, CACNA1S	
NGS407	Nazwa	Acrodermatitis enteropatica	2
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	SLC30A2, SLC39A4	
NGS065	Nazwa	Choroby metaboliczne	618
	Zakres/opis	Wrodzone wady metabolizmu; choroby spichrzeń; kwasice organiczne; zaburzenia cyklu mocznikowego; defekty glikozylacji; choroby peroksysomalne; zaburzenia beta-oksydacji; hiperamonemie	

	Lista genów	AARS2, AASS, ABAT, ABCA1, ABCB11, ABCB4, ABCB7, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ABHD12, ABHD5, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ACOX1, ACF3, ACY1, ADA, ADAR, ADL, AFG3L2, AGA, AGK, AGL, AGPS, AGXT, AHY, AIFM1, AKR1D1, ALAD, ALAS2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH6A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALPL, AMACR, AMN, AMT, ANO10, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, DHOT1, APRT, APTX, ARG1, ARSA, ARSB, ARSE, ASAH1, ASL, ASPA, ASS1, ATAD3A, ATIC, ATP13A2, ATP5A1, ATP5E, ATP6AP1, ATP6V0A2, ATP7A, ATP7B, ATP8B1, ATPAF2, AUH, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT1, B4GALT7, BAAT, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCS1L, BOLA3, BTD, C12orf65, C19orf12, CASA, CAT, CBS, CCDC115, CHCHD10, CHKB, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, CISD2, CLDN16, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLP8, CLPP, CNM2, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX6A1, COX6B1, COX7B, CP, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT2, CTH, CTNS, CTSA, CTSC, CTSO, CTSK, CUBN, CYC1, CYP27A1, CYP7B1, D2HGDH, DARS, DARS2, DBH, DBT, DCKR, DDC, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHFR, DHODH, DHTKD1, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC12, DNAJC19, DNAJC5, DNMI1, DNMT2, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DPYS, DYM, EARS2, EBP, ECHS1, ELAC2, ENO3, EPG5, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXT1, EXT2, FA2H, FAH, FAR1, FAR52, FASTKD2, FBP1, FBXL4, FDX2, FECH, FGF2, FH, FKRP, FKTN, FMO3, FOLR1, FOXRED1, FTCD, FUCA1, FUT8, FXN, G6PC, G6PC3, GAA, GABRG2, GALT, GALE, GALK1, GALNS, GALNT3, GALT, GAMT, GARS, GATM, GBA, GBE1, GCDH, GCH1, GCLC, GDAP1, GFER, GFM1, GFPT1, GIF, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLRA1, GLRX5, GLUD1, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMPBP, GNE, GNM1, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPD1, GPHN, GRHPR, GSS, GTPBP3, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2, HAAO, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HARS2, HCCS, HCFC1, HEXA, HEXB, HFE, HFE2, HGD, HGSNAT, HIBCH, HLCS, HMBS, HMGCL, HMGCS2, HOGA1, HPD, HPRT1, HPS1, HS2ST1, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B7, HSDP1, HTRA2, HYAL1, IARS2, IBA57, IDH2, IDS, IDUA, IER3IP1, ISCA2, ISCU, ISPD, ITPA, IVD, KARS, KYNU, L2HGDH, LAMP2, LARGE1, LARS, LARS2, LBR, LCAT, LCT, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LIAS, LIPA, LIPT1, LMBRD1, LONP1, LPIN1, LPL, LRPPRC, LYRM4, MAGT1, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MARS2, MAT1A, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCOLN1, MFF, MFN2, MFSB8, MGAT2, MGME1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MPV17, MRPL3, MRPS22, MSMD1, MTFMT, MTHFR, MTO1, MTPAP, MTR, MTRR, MUT, MVK, NAGA, NAGLU, NAGS, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB11, NDUFB3, NDUFC2, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEU1, NFU1, NGLY1, NHLRC1, NNT, NPC1, NPC2, NSDHL, NTSC3A, NUBPL, OAT, OCRL, OGDH, OPA1, OPA3, OTC, OXCT1, PAH, PANK2, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCK1, PCSK9, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PEPO, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM1, PGM3, PHGDH, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHYH, PIGA, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGT, PIGV, PINK1, PLA2G6, PMM2, PMPCA, PNP, PNPO, PNPT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, POR, PPA2, PPOX, PPT1, PRKAG2, PRODH, PRPS1, PSAP, PSAT1, PTS, PUS1, PYCR1, PYGL, PYGM, QDPR, RARS2, RBCK1, RBP4, RFT1, RMND1, RNASEH1, RPIA, RPL10, RRM2B, SACS, SAMHD1, SAR1B, SARS2, SC5D, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SEC23B, SERAC1, SETX, SGSH, SI, SKIV2L, SLC12A3, SLC16A1, SLC17A5, SLC18A2, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A46, SLC2A1, SLC2A2, SLC30A10, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC39A14, SLC39A4, SLC39A8, SLC3A1, SLC40A1, SLC46A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A1, SLC6A19, SLC6A3, SLC6A8, SLC7A7, SLC7A9, SMPD1, SPG7, SPR, SPTLC1, SPTLC2, SRD5A3, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STS, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SURF1, TACO1, TALDO1, TANGO2, TAT, TAZ, TCN2, TRF2, TIMM8A, TK2, TMEM165, TMEMS, TMEM70, TPX1, TPPI, TRAP1, TREX1, TRIM37, TRMU, TRNT1, TRPM6, TSFM, TTC19, TTC37, TTPA, TUFM, TUSC3, TVNKK, TYMP, UGT1A1, UMOD, UMPS, UQCRL, UROD, UROS, VARS2, VIPAS39, VKORC1, VPS33B, WDR45, WFS1, XDH, XYL1, XYL2, YARS2
--	-------------	---

NGS059	Nazwa	Niedobór koenzymu Q10	15
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	ADCK3, ANO10, APTX, COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ7, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2, SLC25A26	

NGS060	Nazwa	Wrodzone zaburzenia glikozylacji	100
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	ALG1, ALG11, ALG12, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6AP1, ATP6V0A2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, CCDC115, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, CSGALNACT1, DDOST, DHRSX, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, EDEM3, EOGT, EXT1, EXT2, FKRP, FKTN, FUK, FUT8, G6PC3, GALNT2, GALNT3, GFPT1, GMPPA, GMPPB, GNE, GORAB, ISPD, LARGE1, LFNG, MAGT1, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, PGAP2, PGAP3, PGM1, PGM3, PIGA, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGS, PIGT, PIGV, PIGW, PMM2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RFT1, SEC23B, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC39A8, SRD5A3, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STT3A, TMEM165, TMEM199, TMEMS, TUSC3, XYL1, XYL2	

NGS061	Nazwa	Hiperamonemia i zaburzenia cyklu mocznikowego	42
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	ACADM, ACADVL, ALDH18A1, ARG1, ASL, ASS1, AUH, BCKDHA, BCKDHB, CASA, CPS1, CPT1A, CPT2, DBT, ETFA, ETFB, ETFDH, GLUD1, HADHA, HADHB, HLCS, HMGCL, IVD, MLYCD, MMAA, MMAB, MUT, NAGS, OAT, OTC, PC, PCCA, PCCB, POLG, PYGM, SERAC1, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A20, SLC7A7, TMEM70	

NGS062	Nazwa	Hipoglikemia ketotyczna	27
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	ACAT1, AGL, ALDOA, ALDOB, BTD, FBP1, G6PC, GBE1, GYS2, HLCS, IVD, LDHA, MCEE, MUT, OXCT1, PC, PCCA, PCCB, PGM1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PYGL, SLC16A1, SLC2A2, SLC37A4, TANGO2	

NGS063	Nazwa	Mukopolisacharydozy	17
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	ARSB, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, IDS, IDUA, MCOLN1, NAGLU, NEU1, PSAP, SGSH	

NGS064	Nazwa	Choroby peroksysomalne	35
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	ABCD1, ACBD5, ACOX1, AGK, AGPS, AGXT, AMACR, ARSE, CAT, DNMI1, DYM, EBP, FAR1, GNPAT, GRHPR, HOGA1, HSD17B4, NSDHL, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH, SCP2, TRIM37	

NGS066	Nazwa	Porfiria wrodzona	8
	Zakres/opis	-	
	Lista genów	ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HMBS, PPOX, UROD, UROS	

SF	Nazwa	Istotne mutacje niezwiązane z przyczyną skierowania	21
	Zakres/opis	Autorski panel genów istotnych klinicznie związanych z chorobami genetycznym, po których stwierdzeniu można zastosować działania profilaktyczne lub wczesne leczenie.	
	Lista genów	BRCA1, BRCA2, PALB2, LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1, APC, MUTYH, RET, MEN1, VHL, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, STK11, TP53, PTEN, CDH1	

CELOWANE PANELE NGS			
Kod badania	Szczegóły badania		Liczba genów
NGS008	Nazwa	Zespół Sticklera	9
	Lista genów	BMP4, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, GZF1, VCAN	

NGS034	Nazwa	Zespół Noonan i inne RASopatie	22
	Lista genów	<i>BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP4K4, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2</i>	
NGS006	Nazwa	Zespół skrzelowo-uszno-nerkowy (BOR)	4
	Lista genów	<i>EYA1, SIX1, SIX5, TFAP2A</i>	
NGS007	Nazwa	Zespół Pendreda	3
	Lista genów	<i>FOXI1, KCNJ10, SLC26A4</i>	
NGS009	Nazwa	Zespół Ushera	21
	Lista genów	<i>ABHD12, ADGRV1, ARSG, CDH23, CEP250, CEP78, CIB2, CLRN1, DFNB31, ESPN, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, PRPS1, TUBB4B, USH1C, USH1G, USH2A</i>	
NGS033	Nazwa	Zespół Marfana	1
	Lista genów	<i>FBN1</i>	
NGS104	Nazwa	Zespół Kabuki	9
	Lista genów	<i>CHD7, EYA1, FLNB, HNRNPK, IRF6, KDM1A, KDM6A, KMT2D, SIX5</i>	
NGS109	Nazwa	Zespół Cornelli de Lange	6
	Lista genów	<i>AFF4, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3</i>	
NGS119	Nazwa	Zespół Perraulta	4
	Lista genów	<i>CLPP, HARS2, LARS2, HSD17B4</i>	
NGS120	Nazwa	Zespół Jervell i Lange-Nielsen	2
	Lista genów	<i>KCNE1, KCNQ1</i>	
NGS121	Nazwa	Zespół Treacher-Collins	4
	Lista genów	<i>TCOF1, POLR1C, POLR1B, POLR1D</i>	
NGS122	Nazwa	Zespół Dravet/Dravet-like	5
	Lista genów	<i>SCN1A, PCDH19, CHD2, HCN1, GABRB3</i>	
NGS124	Nazwa	Zespół Marfana i Loeysa-Dietza	7
	Lista genów	<i>FBN1, FBN2, TGFB1, TGFB2, TGFB3, SMAD3</i>	
NGS125	Nazwa	Zespół Baraitser-Winter	2
	Lista genów	<i>ACTB, ACTG1</i>	
NGS126	Nazwa	Zespół Rubinstein-Taybiego i Menke-Hennekam	2
	Lista genów	<i>CREBBP, EP300</i>	
NGS138	Nazwa	Zespół Moebiusa	5
	Lista genów	<i>HOXA1, HOXB1, PLXND1, REV3L, TUBB3</i>	
NGS409	Nazwa	Zespół Retta i Rett-like	4
	Lista genów	<i>MECP2, UBE3A, CDKL5, FOXG1</i>	
NGS107	Nazwa	Zespół Hermanńskiego i Pudlaka	23
	Lista genów	<i>ABCA3, AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DKC1, DTNBP1, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LYST, OCA2, SFTPB, SFTPC, SLC45A2, TERC, TERT, TINF2, TYR, TYRP1</i>	
NGS010	Nazwa	Zespół Waardenburga	8
	Lista genów	<i>EDN3, EDNRB, KIT, KITLG, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10</i>	
NGS016	Nazwa	Zespół Adams-Olivier	8
	Lista genów	<i>ARHGAP31, DLL4, DOCK6, EOGT, KCTD1, NOTCH1, RBPI, UBR1</i>	
NGS018	Nazwa	Zespół Hutchinson-Gilford	17
	Lista genów	<i>AGPAT2, ALDH18A1, B4GALT7, BLM, BSCL2, COL3A1, ERCC2, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, GORAB, LMNA, PYCR1, RECQL4, WRN, ZMPSTE24</i>	
NGS139	Nazwa	Zespół Coffin-Siris i Nicolaides-Baraitser	12
	Lista genów	<i>ARID1A, ARID1B, ARID2, DPF2, PHF6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCE1, SOX11, SOX4</i>	
NGS140	Nazwa	Zespół Mowat-Wilson	1
	Lista genów	<i>ZEB2</i>	
NGS142	Nazwa	Zespół Pitt-Hopkins	1
	Lista genów	<i>TCF4</i>	
NGS144	Nazwa	Choroba Wilsona	1
	Lista genów	<i>ATP7B</i>	

NGS148	Nazwa	Zespół Shaaf-Yang	1
	Lista genów	MAGEL2	
NGS150	Nazwa	Zespół Floating-Harbor	1
	Lista genów	SRCAP	
NGS152	Nazwa	Zespoły związane z łamliwością chromosomową	22
	Lista genów	ATM, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, NBN, PALB2, RAD51, SLX4, TOP3A, UBE2T, DDX11	
NGS153	Nazwa	Zespół Cowden	5
	Lista genów	PIK3CA, KLLN, PTEN, AKT1, SEC23B	
NGS154	Nazwa	Zespół Smith-Lemli-Opitz	1
	Lista genów	DHCR7	
NGS155	Nazwa	Zespół CHARGE	1
	Lista genów	CHD7	

PANELE ONKOLOGICZNE (GERMINALNE)

Kod badania	Szczegóły badania		Liczba genów
NGO000	Nazwa	Predyspozycje do nowotworów	163
	Lista genów	APC, ATM, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MEN1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PMS1, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RECQL, RB1, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, AIP, ALK, ANKRD26, AXIN2, BAP1, BLM, BRAF, BUB1B, CBL, CD70, CDC73, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CEBPA, CEP57, CTNNA1, CYLD, DDB2, DDX41, DICER1, DIS3L2, DKC1, EFL1, EGFR, ELANE, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ETV6, EXO1, EXT1, EXT2, EZH2, FAM111B, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GPR101, GREM1, HAVCR2, HNF1A, HRAS, IKZF1, KIF1B, KIT, KITLG, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MET, MIF, MRE11A, NRAS, NSD1, NSUN2, NTHL1, PALB2, PAX5, PDGFRA, PHOX2B, POLD1, POLE, POLH, POT1, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTPN11, RAF1, RASA2, RECQL4, REST, RET, RHBDF2, RIT1, RPS20, RRAS, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SHOC2, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOS1, SOS2, SPRED1, SRP72, SUFU, TERC, TERT, TINF2, TMEM127, TRIP13, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2, XRCC3, MC1R, MBD4	
NGO999	Nazwa	Predyspozycje do nowotworów - panel kliniczny	30
	Lista genów	APC, ATM, BAP1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, DICER1, EPCAM, FH, FLCN, MET, MSH2, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, POT1, PTEN, RAD51C, RAD51D, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TP53, VHL	
NGO001	Nazwa	Badanie genów BRCA1 i BRCA2 - badanie objęte certyfikatem GenQA BRCA testing for ovarian, breast, prostate and pancreatic cancer - germline	2
	Lista genów	BRCA1, BRCA	
NGO002	Nazwa	Rodzinny rak piersi - badanie objęte certyfikatem GenQA Hereditary Breast and Ovarian Cancer disorders	12
	Lista genów	BRCA1, BRCA2, PALB2, TP53, PTEN, STK11, NF1, CDH1, ATM, CHEK2, RAD51C, RAD51D	
NGO005	Nazwa	Rodzinny rak jajnika - badanie objęte certyfikatem GenQA Hereditary Breast and Ovarian Cancer disorders	9
	Lista genów	BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D	
NGO006	Nazwa	Predyspozycja do nowotworów układu pokarmowego - badanie objęte certyfikatem GenQA Familial colorectal cancer and polyposis	15
	Lista genów	APC, BMPR1A, EPCAM, MBD4, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11	
NGO007	Nazwa	Zespół Lynch - badanie objęte certyfikatem GenQA Familial colorectal cancer and polyposis	5
	Lista genów	EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	
NGO008	Nazwa	Predyspozycje do nowotworów hematologicznych (białaczki, chłoniaki, zespół mielodysplastyczny)	6
	Lista genów	ANKRD26, CEBPA, DDX41, ETV6, GATA2, RUNX1	
NGO010	Nazwa	Predyspozycja do czerniaka i innych nowotworów skóry	8
	Lista genów	BAP1, CDK4, CDKN2A, POT1, MIF, TERT, XRCC3, MC1R	
NGO011	Nazwa	Predyspozycje do raka trzustki	6
	Lista genów	ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11	
NGO013	Nazwa	Predyspozycje do raka prostaty - panel rozszerzony	20
	Lista genów	ABRAXAS1, ATM, ATR, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, EPCAM, GEN1, HOXB13, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, TP53	