

# Genetikai vizsgálat

## Perifériás neuropathiák

PMP22 deléció/duplikációsűrés	35.000 Ft
HNPP neuropathia szűrés	35.000 Ft
Connexin32 (GJB1) pontmutáció szűrés	43.800 Ft
EGR2 gén sequenálás	73.000 Ft
MPZ gén sequenálás	73.000 Ft
Mitofuzin (MFN2) szekvenálás	204.400 Ft
PMP22 szekvencia analízis	58.400 Ft
LITAF szekvenálás	43.800 Ft
LOM NDRG1	7.800 Ft
CCFDN - CTDP1	14.600 Ft

## Opticus atrophia

OPA1 gén analízis	335.800 Ft
Leber Herediter Opticus Neuropathia (mtDNS klasszikus mutációk)	23.400 Ft

## Nem szindrómás hallásvesztés

Connexin 26 (GJB2) gén mutáció szűrése	14.600 Ft
--	-----------

## Hypertrophiás cardiomyopathia COX negativ rostokkal (csecsemőkori)

SCO2 gén analízis	29.200 Ft
-------------------	-----------

## Intergenomialis kommunikációs zavarok (mtDNS depléció/deléció jelenléte esetén javasolt)

Alpers syndroma (POLG1 gén analízis)	258.000 Ft
SANDO (POLG1 gén analízis)	258.000 Ft

TWINKLE	102.200 Ft
ANT1	73.000 Ft
OPA1	325.000 Ft
SCO2	19.200 Ft
RRM2B	102.200 Ft
Depléciós syndroma (TK2 gén analízis)	95.000 Ft
Myopathia (TK2 gén analízis)	95.000 Ft
SMA szerű kép (TK2 gén analízis)	95.000 Ft

### Mitochondriális DNS betegségek

MELAS (A3243G) pontmutáció szűrés	8.000 Ft
MERRF (A8344G) pontmutáció szűrés	8.000 Ft
NARP (T8993G, T8993C) pontmutáció szűrés	15.600 Ft
mtDNS egyes nagy deléció szűrés	15.200 Ft
mtDNS depléció	35.000 Ft
mtDNS szekvenálás	210.000 Ft

### Parkinson kór (autosomalis domináns öröklésmenet)

Synuclein pontmutáció szűrés (sequenálás)	73.000 Ft
LRRK2 utáció szűrés	204.400 Ft
PARK2 gén mutáció szűrés	175.200 Ft
PINK1 gén mutáció szűrés	116.800 Ft
DJ1 mutáció szűrés	87.600 Ft
Parkinson asszociált gének MLPA vizsgálata	35.000 Ft

### Dystoniák vizsgálata

DYT1 3 bp deletio szűrés	27.600 Ft
--------------------------	-----------

### **Agyi vastárolással járó neurodegeneratív betegségek (NBIA)**

BPAN gén mutáció szűrés	146.000 Ft
-------------------------	------------

Coeruloplasmin gén mutáció szűrés	277.400 Ft
-----------------------------------	------------

COASY gén mutáció szűrés	102.200 Ft
--------------------------	------------

MPAN gén mutáció szűrés	29.200 Ft
-------------------------	-----------

PANK2 gén mutáció szűrés	116.800 Ft
--------------------------	------------

PLA2G6 gén mutáció szűrés	233.600 Ft
---------------------------	------------

NBIA gének kópiaszám vizsgálata	27.000 Ft
---------------------------------	-----------

### **Izomdystrophiák fehérje alapú diagnosztikája izomszövetből**

Dysferlin Western blot	27.000 Ft
------------------------	-----------

Calpain Western blot	27.000 Ft
----------------------	-----------

Dystrophin Western blot	27.000 Ft
-------------------------	-----------

Egyéb Western blot fehérjénként	27.000 Ft
---------------------------------	-----------

### **Izomdystrophiák genetikai vizsgálata**

Duchenne/Becker izomdystrophia (MLPA)	54.000 Ft
---------------------------------------	-----------

Dystrophia myotonica	43.000 Ft
----------------------	-----------

Facioscapulohumeralis izomdystrophia	43.000 Ft
--------------------------------------	-----------

LGMD2A (Calpain) gén 550delA mutáció szűrés	8.000 Ft
---	----------

LGMD2C (γSG roma alapító mutáció)	8.000 Ft
-----------------------------------	----------

LGMD 2I (FKRP A826C)	8.000 Ft
----------------------	----------

### **Újgenerációs szekvenálás MiSeq platform használata**

Újgenerációs szekvenálás MiSeq platform használata	50.000 Ft
--	-----------

## Szegregációs vizsgálat mutációnként

Szegregációs vizsgálat mutációnként 25.000 Ft

## Farmakogenomikai vizsgálatok

Aminoglycosid indukálta süketség 15.600 Ft

Azatioprin toxicitás - MTHFR mutáció 7.800 Ft

Citalopram mellékhatás CYP2C19\*2 genotipizálás 22.000 Ft

Clopidogrel hatékonyság CYP2C19\*2 genotipizálás 22.000 Ft

Diazepam mellékhatás CYP2C19\*2 genotipizálás 22.000 Ft

Lanzoprazol/omeprazol/pantoprazol mellékhatás CYP2C19\*2 genotipizálás 22.000 Ft

Statin indukálta myopathia rizikó becslés 35.000 Ft

Valproat indukált hepatotoxicitás POLG1 gén SNP-k vizsgálata 73.000 Ft

## Motoneuron betegségek genetikai vizsgálata

Spinalis izomatrophia 35.000 Ft

Spinalis izomatrophia SMN1 és SNM2 kópiaszám meghatározás 35.000 Ft

SOD1 gén szekvenálás 73.000 Ft

C9orf72 gén szekvenálás 27.600 Ft

Familiaris ALS (SOD1, C9ORF) 100.000 Ft

## Hereditær spasticus paraparesisek

SPG4 204.400 Ft

SPG31 102.200 Ft

HSP panel 300.000 Ft

## Bétaoxidációs zavarok

MCAD 146.000 Ft

## Myoglobinuria

Carnitin -palmityl transferase II gén elemzése 87.600 Ft

## Congenitalis myasthenia syndroma

CHNRE alapító roma mutáció szűrés 14.600 Ft

## Prion protein

Prion protein 29.200 Ft

## Monogénes demenciák genetikai vizsgálata

Amyloid prekursor protein gén mutáció szűrés - Alzheimer D 29.200 Ft

Presenilin 1 gén mutáció szűrés- Alzheimer D 146.000 Ft

Presenilin 2 - Alzheimer D 146.000 Ft

MAPT (Tau) gén mutáció szűrés - Frontotemporalis D 87.600 Ft

Granulin gén mutáció szűrés- Frontotemporalis D 87.600 Ft

## Előkészítő munkák

DNS izolálás vérből, szövetből 4.400 Ft

RNS izolálás 5.400 Ft

Fehérje izolálás 4.900 Ft

Biobankolás (DNS, cDNS, protein) 5.000 Ft

Biobankolás (izom, ideg, bőr stb) 6.000 Ft

## Dementia rizikó tényező

ApoE genotipizálás 7.800 Ft

TREM2 genotipizálás 7.800 Ft

## Mentalis retardáció

Fragilis X szindróma 42.000 Ft

## Depresszió, posztraumás stressz betegség

5HTT receptot polimorfizmus 15.000 Ft

## Stroke - monogénes öröklődés

CADASIL mutáció szűrés 267.000 Ft

CADASIL hot spot mutáció szűrés (Ex3, Ex4) 20.000 Ft

MELAS (A3243G) pontmutáció szűrés 7.800 Ft

## Trinukleotid repeat betegségek

Huntington kór genetikai diagnosztika 13.200 Ft

Huntington kór prenatalis diagnosztika 15.200 Ft

Spinocerebellaris ataxia profil (SCA1, 2,3,6,7) 54.000 Ft

SCA prenatalis diagnosztika (1 gén vizsgálata) 15.200 Ft

MTHFR (C677T) pontmutáció szűrés 7.800 Ft

## Teljes kódoló genom kópiaszám vizsgálata (aCGH) -molekuláris cytogenetika

Teljes kódoló genom kópiaszám vizsgálata (aCGH) -molekuláris cytogenetika 172.000 Ft

## Kódoló genom vizsgálata

Gének száma: 1, exonok száma: 27, bázispár: 1.500-8.000 200.000 Ft

Gének száma: 2-5, exonok száma: 77, bázispár: 10.000-12.000 240.000 Ft

Gének száma: 6-25, exonok száma: 464, bázispár: 45.000 360.000 Ft

Gének száma: 26-51, exonok száma: 637, bázispár: 90.000 410.000 Ft

WES 20000 500.000 Ft

## Klinikai exom (teljes kódoló szakaszok) vizsgálata

Klinikai exom (teljes kódoló szakaszok) vizsgálata 200.000 Ft