|  |
| --- |
| **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****Pakiet nr 1** |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną.  |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 1 | **ABCA4**Choroba Stargardta, retinopatia barwnikowa, dystrofia pręcikowo-czopkowa,ciężka dystrofia siatkówki o wczesnym początku, dno żółto-plamiste Inne nazwy (aliasy): STGD1; ABCR; RP19; STGD; FFM; ARMD2; CORD3  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 2 | **ABCD1**Adrenoleukodystrofia, Choroba Addisona i stwardnienie guzowate, Choroba Siemerlinga-Creutzfeldta, Choroba Schildera, Melanodermia Inne nazwy (aliasy): ALD; ALDP; AMN  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 3 | **ACVRL1**Wrodzona naczyniakowatość krwotoczna (Choroba Rendu-Oslera-Webera)  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 4 | **ANKRD26**Trombocytopenia  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 5 | **APC**Rodzinna polipowatość gruczolakowata, Zespół Gardnera, Guzy desmoidalnenne nazwy (aliasy): DP2; DP3; DP2.5; PPP1R46 | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 6 | **APOE**Choroba Alzheimera, postać późna, Dysbetalipoproteinemia, Glomeluropatia lipoproteinowa, Zespół niebieskich histiocytów | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 7 | **AR**Inne nazwy (aliasy): DHTR; SBMA; AIS; NR3C4; SMAX1; HUMARA | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 8 | **ATMr**ak piersi, Ataksja-Telangiektazja | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 9 | **ATP7B**Choroba Wilsona  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 10 | **BRCA1** Rak piersi, Rak jajnika, Rak trzustki | 10 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 11 | **BRCA1**Rak piersi i jajnika - analiza delecji MLPA (BRCA1); BRCA1 | 4 |  |  | MLPA |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 12 | **BRCA2** Rak piersi i jajnika - analiza delecji MLPA (BRCA2); | 4 |  |  | MLPA |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 13 | **BRCA2**Rak piersi, Rak jajnika, Rak trzustki, Rak prostaty, Czerniak | 10 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 14 | **C9ORF72** Stwardnienie zanikowe boczne  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 15 | **CACNA1C**Zespół Brugadów, Zespół Timothy  Inne nazwy (aliasy): CCHL1A1; CACNL1A1; Cav1.2; CACH2; CACN2; TS; LQT8  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 16 | **CAPN3**Dystrofia mięśniowa kończynowo-obręczowa typ 2A, dystrofia Leydena-Moebiusa  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 17 | **CBS**Homocystynuria | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 18 | **CDKN1C**Zespół Beckwita-Wiedemanna, Zespół IMAGE Inne nazwy (aliasy): BWCR; BWS; KIP2; P57 | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 19 | **CDKN2A**Inne nazwy (aliasy): CDKN2; MLM; CDK4I; p16; INK4a; MTS1; CMM2; ARF; p19; p14; INK4; p16INK4a; p19Arf; p14ARF  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 20 | **CFTR**Mukowiscydoza, Wrażliwość na ivacaftor/lumacaftor Inne nazwy (aliasy): CF; ABCC7; MRP7; ABC35; TNR-CFTR; dJ760C5.1; CFTR/MRP | 6 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 21 | **CHEK2**Rak piersi, Rak prostaty  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 22 | **CHRNA4**Padaczka z napadami nocnymi Inne nazwy (aliasy): EBN; EBN1; BFNC  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 23 | **CHRNB2**Padaczka z napadami nocnymi | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 24 | **CHRNE**  Zespół miastenicznyInne nazwy (aliasy): ACHRE  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 25 | **COL3A1**Zespół Ehlersa-Danlosa  Inne nazwy (aliasy): EDS4A  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 26 | **COL5A1**Zespół Ehlersa-Danlosa  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 27 | **COL9A1**Zespół Sticklera | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 28 | **COL9A2**Zespół Sticklera | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 29 | **CSF1R**Leukoencefalopatia  Inne nazwy (aliasy): FMS; C-FMS; CSFR; CD115  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 30 | **CYP1B1**Jaskra młodzieńcza pierwotnie otwartego kąta, jaskra pierwotnie otwartego kąta dorosłych, pierwotna wrodzona jaskra, anomalia Petersa  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 31 | **CYP21A2**Wrodzony przerost nadnerczy, Niedobór 21-hydroksylazy Inne nazwy (aliasy): CYP21; CYP21B; P450c21B; CA21H; CPS1; CAH1 | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 32 | **DES**Kardiomiopatia rozstrzeniowa, Miopatia miofibrylarna Inne nazwy (aliasy): CMD1I; CSM1; CSM2  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 33 | **DMD**Dystrofia mięśniowa Beckera Inne nazwy (aliasy): MRX85; BMD; DXS142; DXS164; DXS206; DXS230; DXS239; DXS268; DXS269; DXS270; DXS272  | 6 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 34 | **DMPK**Dystrofia miotoniczna typ 1 | 4 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 35 | **DYSF** Dystrofia mięśniowa kończynowo-obręczowa typ 2BInne nazwy (aliasy): LGMD2B; FER1L1  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 36 | **ELOVL4**Choroba Stargardta, rybia łuska, porażenie spastyczne czterokończynowe, opóźnienie umysłowe i ataksja rdzeniowo-móżdżkowa Inne nazwy (aliasy): CT118; SCA34; STGD2; STGD3  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 37 | **EYA1**Zespół uszno-twarzowo-szyjny, Zespół skrzelowo-uszny, Zespół skrzelowo-uszno-nerkowy Inne nazwy (aliasy): BOR  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 38 | **FBN1**Zespół Marfana, Zespół MASS Inne nazwy (aliasy): FBN; MFS1; WMS; MASS; OCTD; SGS  | 10 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 39 | **FMR1**Zespół łamliwego chromosomu X | 6 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 40 | **FRMD7**Oczopląs zmienny okresu dziecięcego  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 41 | **FTL**Zespół hiperferrytynemia-zaćma, niedobór L-ferrytyny, neurodegeneracja z akumulacją żelaza  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 42 | **FXN**Ataksja Friedreicha Inne nazwy (aliasy): FRDA; FA; FARR; X25; CyaY  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 43 | **GAA**Choroby spichrzeniowe glikogenu | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 44 | **GALC**Choroba Krabbego, leukodystrofia globoidalna | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 45 | **GBA**Choroba Gauchera | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 46 | **GCH1**Hiperfenyloalaninemia, Dystonia wrażliwa na dopaminę Dystonia wrażliwa na dopaminę, zespół Segawy Inne nazwy (aliasy): DYT14; DYT5; DYT5a; GCH; GTPCH1  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 47 | **GDF6**Zespół Klippel-Feil | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 48 | **GDAP1**Choroba Charcota-Mariego-Tootha Inne nazwy (aliasy): CMT4A; CMT4; CMT2K  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 49 | **GFAP**Choroba Alexandra  Inne nazwy (aliasy): FLJ45472   | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 50 | **GJA1**Dysplazja oczno-zębowo-palcowa Inne nazwy (aliasy): GJA12; CX47; CX46.6; SPG44  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 51 | **GJB1**Choroba Charcota-Mariego-Tootha Inne nazwy (aliasy): CMTX1; CMTX; CX32  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 52 | **GJB2**Głuchota, Zespół Bart-Pumphrey'a, keratodermia/ rogowiec dłoni i stóp z głuchotą, Zespół Vohwinkel, rybia łuska jeżasta z głuchotą, Zespół KID (Zespół keratitis-ichthyosis-głuchota)Inne nazwy (aliasy): DFNB1; DFNA3; CX26; NSRD1  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 53 | **GLA**Choroba Fabry'ego GLAInne nazwy (aliasy): GALA  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 54 | **GLRA1** Hiperekpleksja dziedziczna, Wrodzony zespół sztywności uogólnionejHiperekpleksja  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 55 | **GNAS**Osteodystrofia Albrighta, Rzekoma niedoczynność przytarczyc Inne nazwy (aliasy): GNAS1; NESP55; NESP; GNASXL; GPSA; SCG6; SgVI  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 56 | **HFE2**Hemochromatoza  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 57 | **HINT1**Neuropatia aksonalna  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 58 | **HSD17B4**Zespół Perraulta | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 59 | **HTT**Pląsawica Huntingtona  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 60 | **IDUA**Mukopolisacharydoza  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 61 | **IL2RG**Złożony niedobór odporności  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 62 | **JAG1**Zespół Alagille'a Inne nazwy (aliasy): AGS; JAGL1; AHD; AWS; HJ1; CD339 | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 63 | **KCNH2**Zespół krótkiego QT, Zespół długiego QT Inne nazwy (aliasy): LQT2; Kv11.1; HERG; erg1  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 64 | **KCNJ2**Zespół krótkiego QT, Zespół Andersena syndrome, Zespół długiego QT, Migotanie przedsionków KCNJ2 Inne nazwy (aliasy): Kir2.1; IRK1; LQT7  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 65 | **LDLR**Hipercholesterolemia  Inne nazwy (aliasy): LDLCQ2  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 66 | **LMNA**Zespół serce-ręka, Dystrofia kończynowo-obręczowa, Lipodystrofia, Dystrofia Emery'ego-Dreiffusa, Kardiomiopatia rozstrzeniowa, Progeria Hutchinsona-Gilforda  Inne nazwy (aliasy): LMN1; CMD1A; LGMD1B; PRO1; LMNL1; HGPS  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 67 | **MASTL**Małopłytkowość  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 68 | **MECP2**Zespół Retta Inne nazwy (aliasy): RTT; MRX16; MRX79  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 69 | **MFN2**Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa, Choroba Charcota-Mariego-Tootha Inne nazwy (aliasy): CPRP1; KIAA0214; MARF; CMT2A2  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 70 | **MTMR2**Choroba Charcota-Mariego-Tootha Inne nazwy (aliasy): CMT4B; KIAA1073  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 71 | **MYBPC3**Niescalenie mięśnia lewej komory, Kardiomiopatia przerostowa, Kardiomiopatia rozstrzeniowa Inne nazwy (aliasy): CMH4; MYBP-C; FHC  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 72 | **MYOC**Jaskra pierwotnie otwartego kąta  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 73 | **NBN**Rak piersi, Rak prostaty, Zespół Nijmegen | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 74 | **NF1**Neurofibromatoza  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 75 | **NF2**Neurofibromatoza typ II | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 76 | **NIPBL**Zespół Cornelii de Lange Inne nazwy (aliasy): IDN3; DKFZp434L1319; FLJ11203; FLJ12597; FLJ13354; FLJ13648; Scc2  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 77 | **NOD2**Choroba Leśniowskiego i Crohna, Zespół Blau, sarkoidoza Inne nazwy (aliasy): IBD1; CARD15; BLAU; CD; PSORAS1; CLR16.3; NLRC2  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 78 | **NOTCH3**Inne nazwy (aliasy): CADASIL; CASIL | 6 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 79 | **PABPN1**Dystrofia mięśniowo-oczno-gardłowa | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 80 | **PAX3**Zespół twarzoczaszka-głuchota-ręka, Zespół WaardenburgaInne nazwy (aliasy): WS1; HUP2 | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 81 | **PKD1**Wielotorbielowatość nerek Inne nazwy (aliasy): PBP; Pc-1; TRPP1 | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 82 | **PLAU**Choroba Alzheimera, postać późna | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 83 | **PMP22**Choroba Charcota-Mariego-Tootha PMP22Inne nazwy (aliasy): HNPP; GAS3; Sp110  | 4 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 84 | **PMS1**Zespół Lyncha typu 1 | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 85 | **PMS2**Zespół Lyncha | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 86 | **PSEN1**Choroba Alzheimera, postać wczesna | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 87 | **PSEN2**Choroba Alzheimera, postać wczesna | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 88 | **PTCH1**Zespół nabłoniaków znamionowych Inne nazwy (aliasy): NBCCS; PTCH; BCNS  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 89 | **PTEN**Zespół Cowden  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 90 | **PTPN11**Zespół Noonan, Zespół LEOPARD Inne nazwy (aliasy): NS1; BPTP3; SH-PTP2; SHP-2; PTP2C; SHP2  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 92 | **RPE65**   Retinopatia barwnikowa, wrodzona ślepota Lebbera | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 93 | **RYR1** Wrażliwość na anestetyki halogenowe, suksametonium Inne nazwy (aliasy): MHS; MHS1; CCO; RYR; PPP1R137   | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 94 | **SBF2**Choroba Charcota-Mariego-Tootha Inne nazwy (aliasy): CMT4B2; KIAA1766; MTMR13; DENND7B  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 95 | **SCN1A**Wczesna encefalopatia padaczkowa niemowląt typ 6, Zespół Dravet  Inne nazwy (aliasy): SCN1; FEB3; Nav1.1; GEFSP2; HBSCI; NAC1; SMEI  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 96 | **SCN5A**Zespół Brugadów, Zespół długiego QT, Kardiomiopatia rozstrzeniowa, Rodzinny postępujacy blok serca Inne nazwy (aliasy): CMD1E; Nav1.5; LQT3; HB1; HBBD; PFHB1; IVF; HB2; HH1; SSS1; CDCD2; CMPD2; ICCD  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 97 | **SCN9A** Zespół Dravet  Inne nazwy (aliasy): Nav1.7; PN1; NE-NA; NENA; ETHA  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 98 | **SETX**Ataksja z apraksją okoruchową, stwardnienie zanikowe boczne, postać młodzieńcza, ataksja rdzeniowo-móżdżkowa Inne nazwy (aliasy): ALS4; SCAR1; KIAA0625; AOA2  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 99 | **SLC40A1**Hemochromatoza typ IV   | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 100 | **SMAD3**Zespół Loeysa-Dietza Inne nazwy (aliasy): MADH3; JV15-2; HsT17436   | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 101 | **SMCHD1**Dystrofia twarzowo-łopatkowo-ramieniowa Inne nazwy (aliasy): KIAA0650  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 102 | **SOD1**Stwardnienie zanikowe boczne  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 103 | **SPG11**Porażenie spastyczne, Stwardnienie zanikowe boczne, Choroba Charcota-Mariego-Tootha  Inne nazwy (aliasy): KIAA1840; FLJ21439  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 104 | **SPRED1**Zespół Legiusa  Inne nazwy (aliasy): FLJ33903; PPP1R147  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 105 | **STK11**Zespół Peutza-Jeghersa Inne nazwy (aliasy): PJS; LKB1  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 106 | **TARDBP**Stwardnienie zanikowe boczne Inne nazwy (aliasy): TDP-43; ALS10 | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 107 | **TGFBR2**Zespół Loyesa-Dietza, Rak jelita grubego Inne nazwy (aliasy): MFS2  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 108 | **TP53**Zespół Li-Fraumeni, Rak piersi, Chłoniak nieziarniczy, Rak nadnerczy, Rak prostaty Inne nazwy (aliasy): p53; LFS1  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 109 | **TRPV4**Artropatia-brachydaktylia, Dysplazja kręgosłupowo-nasadowa, Neuropatia czuciowo-ruchowa, Choroba Charcota-Mariego-Tootha Inne nazwy (aliasy): OTRPC4; TRP12; VROAC; VRL-2; VR-OAC; CMT2C TRPV4 | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 110 | **TTN**Kardiomiopatia przerostowa, Inne nazwy (aliasy): CMD1G; CMPD4; FLJ32040; TMD; CMH9; LGMD2J; MYLK5  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 111 | **TTR**Hipertyroksynemia związana z zaburzeniami transttyretyny Inne nazwy (aliasy): PALB; CTS1; HsT2651; CTS  | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 112 | **UGT1A1**Zespół Crigler-Najjar, Zespół Gilberta, Wrażliwość na azatanawir, Wrażliwość na rytonawir Inne nazwy (aliasy): UGT1; GNT1; UGT1A | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 113 | **USH2A**Zespół UsheraInne nazwy (aliasy): USH2; RP39 | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 114 | **VHL**Zespół von Hippel-Lindau, Erytrocytoza | 2 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 115 |  Analiza pełnej sekwencji kodującej DOWOLNEGO GENU (wszystkich eksonów) metodą NGS. | 10 |  |  |  Analiza pełnej sekwencji kodującej genu (wszystkich eksonów) - NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| **Wartość pakietu** |  |   |   |   |   |   |   |   |   |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |   | Kraków, dnia ………………………….. |   |   |   | …………………………………. |   |   |
|   |  |   |   |   |   |   |   |   |   | podpis osoby uprawnionej |   |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |   |   |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****PAKIET NR 2** |   |   |   |   |   |   |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną.  |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 1 | **Zespół Nijmegen**Badanie najczęstszej mutacji c.657\_661del5 (p.Lys219AsnfsX15) w genie NBS1 (inna nazwa genu NBN) - I etap | 3 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **5 tygoni** |   |   |   |   |
| 2 | **Zespół Beckwitha-Wiedemanna** (BWS)ms-mlpa dla regionu 11p15 | 3 |  |  | MLPA |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 3 | **Zespół Lyncha**, predyspozycja do nowotworów trzonu macicy, raka jelita cienkiego i grubegoBadanie wybranych fragmentów genów MLH1, MSH2, MSH6, PMS2  | 2 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **5 tygodni** |   |   |   |   |
| 4 | **Trombocytopenia** (małopłytkowość)Badanie mutacji Glu167Asp w genie MASTL oraz c.1-116C>T, c.-118C>T, c.1-125T>G, c.1-127A>T, c.1-128G>A, c.1-134G>A w genie ANKRD26  | 3 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **5 tygodni** |   |   |   |   |
| 5 | **Zespół NARP**Badanie częstych mutacji m.8993T>G oraz w zakresie m.8700\_9200 genu MTATP6  | 3 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **5 tygodni** |   |   |   |   |
| 6 |  **Zespół Retta**Badanie mutacji w regionie kodującym genu MECP2 - I etap | 3 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **5 tygodni** |   |   |   |   |
| 7 | **Zespół Retta**Analiza rozległych rearanżacji w genie MECP | 3 |  |  | MLPA |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 8 |  **Zapalenie trzustki (ostre i przewlekłe);** Badanie najczęstszych mutacji w genach PRSS1, SPINK1 i CFTR (Badanie 12 najczęstszych mutacji genu PRSS1, badanie mutacji N34S w genie SPINK1 oraz badanie mutacji F508del, dele2,3(21kb) IVS8-T+(TG) oraz mutacji w eksonach 10 i 11 w genie CFTR | 3 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **5 tygodni** |   |   |   |   |
| 9 | **Wrodzony przerost kory nadnerczy**-postać klasyczna i nieklasycznaBadanie 8 najczęstszych mutacji w genie CYP21A2 oraz fragmentu regionu kodującego. | 10 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **5 tygodni** |   |   |   |   |
| 10 | **Wrodzony przerost kory nadnerczy** - postać klasyczna i nieklasycznaBadanie rozległych rearanżacji genu CYP21A2 | 10 |  |  | MPLA |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| **Wartość pakietu** |  |  |  |  |  |  |  |  |   |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |  | Kraków, dnia ………………………….. |  |  |  | …………………………………. |  |   |
|   |  |  |  |  |  |  |  |  |  | podpis osoby uprawnionej |  |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****PAKIET NR 3**  |   |   |   |   |   |   |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną.  |
| 1 | 2 | 3 |  |  | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 1 | Niepłodność męskaBadanie mikrodelecji regionu **AZF** chromosomu Y (Badanie 6 loci) | 4 |  |  | PCR |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 2 | Niepłodność męskaRozszerzenie badania mikrodelecji regionu **AZF** | 4 |  |  | PCR |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 3 | Niepłodność męska, Badanie mikrodelecji regionu **AZF** chromosomu Y z uwzględnieniem delecji 51gr/51gr | 4 |  |  | PCR |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 4 | Pakiet obejmuje badania wykonywane w procesie diagnostyki niepłodności męskiej oraz przed procedurą wspomaganego rozrodu (identyfikacja wybranych mutacji genu **CFTR,** delecji regionu **AZF** oraz analizę kariotypu) | 2 |  |  | sekwencjonowanie, analiza cytogenetyczna |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 5 | Zespół łamliwego chromosomu X/ Przedwczesne wygasanie czynności jajnikówBadanie przesiewowe w celu wykrycia ekspansji powtórzeń (CGG)n w genie **FMR1** - I etap | 10 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 6 | Zespół łamliwego chromosomu X/ Przedwczesne wygasanie czynności jajnikówBadanie premutacji i mutacji dynamicznej genu **FMR1** -II etap | 6 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| **Wartość pakietu** |  |  |  |  |  |  |  |  |   |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |   | Kraków, dnia ………………………….. |   |   |   | …………………………………. |   |   |
|   |   |   |   |   |   |   |   |   |   | podpis osoby uprawnionej |   |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****PAKIET NR 4**  |   |   |   |   |   |   |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną.  |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 1 | **Dystrofia miotoniczna typu DM1**Badanie przesiewowe DM1 - I etap  | 15 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 2 | **Dystrofia Miotoniczna typu DM2**Analiza mutacji dynamincznej w genie ZNF9 (CNBP) | 15 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 3 | **Dystrofia Miotoniczna typu DM1 i DM2**Analiza mutacji dynamicznych w genach DMPK oraz ZNF9 (CNBP) | 20 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 4 | **Rdzeniowy zanik mięśni**Badanie przesiewowe w kierunku SMA  | 20 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 5 | **Rdzeniowy zanik mięśni**Badanie delecji eksonu 7 genu SMN1 - do oceny nosicielstwa mutacji SMN1 u osób zdrowych oraz do oceny liczby kopii SMN2 u osób chorych do kwalifikacji do programu lekowego (Nusinersen)  | 20 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 6 |  Choroba Kennedy‘eg, opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni **(SBMA)**Analiza liczby powtórzeń CAG w genie AR  | 20 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 7 | **Dystrofia mięśniowa Duchenne-Beckera**Genetyczna diagnostyka dystrofii mięśniowej Duchenne‘a i Beckera metodą MLPA - wykrywanie rozległych rearanżacji genu DMD (duplikacji i delecji) - I etap  | 10 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie+MLPA |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 8 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa typu 1 **(SCA1)**Analiza liczby powtórzeń (CAG)n w genie ATXN1 - badanie przesiewowe  | 15 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **5 tygodni** |   |   |   |   |
| 9 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa typu 1 **(SCA1)**Analiza mutacji dynamicznej w genie ATXN1 metodą TP-PCR - badanie uzupełniające - II etap  | 15 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **6 tygodni** |   |   |   |   |
| 10 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa typu 2 **(SCA2)**Analiza liczby powtórzeń (CAG)n w genie ATXN2  | 15 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **5 tygodni** |   |   |   |   |
| 11 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa typu 2 **(SCA2)**Analiza mutacji dynamicznej w genie ATXN2 metodą TP-PCR  | 15 |  |  | TP-PCR |   |   | **6 tygodni** |   |   |   |   |
| 12 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa typu 1 i 2 (**SCA1, SCA2)**Analiza liczby powtórzeń (CAG)n w genach ATXN1 i ATXN2 - badanie przesiewowe  | 15 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **5 tygodni** |   |   |   |   |
| 13 | **Choroba (pląsawica) Huntingtona**Analiza liczby powtórzeń (CAG)n w genie IT15 (HTT) | 20 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **7 tygodni** |   |   |   |   |
| 14 | **Neurofibromatoza typu I** (choroba von Recklinghausena)Analiza rozległych rearanżacji genu NF1 metodą MLPA | 20 |  |  | MLPA |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 15 | Neuropatia wrażliwa na ucisk. Charcot-Marie-Tooth choroba, typ 1 **(CMT1)** Analiza regionu kodującego genu PMP22 metodą MLPA  | 10 |  |  | MLPA |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 16 | **Niedosłuch (DFNB1)**Analiza delecji/duplikacji regionów kodujących genów: gjb2, GJB3, GJB6, WFS1, POU3F4 z zastosowaniem metody MLPA | 8 |  |  | MLPA |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 17 | **Stwardnienie zanikowe boczne**, otępienieAnaliza obecności ekspansji powtórzeń motywu (GGGGCC) w genie C9ORF72 | 2 |  |  | analiza fragmentów+sekwencjonowanie |   |   | **6 tygodni** |   |   |   |   |
| 18 | **Choroba Krabbego** Badanie rozległej delecji IVS10del30kb w obrębie genu GALC - I etap | 6 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **5 tygodni** |   |   |   |   |
| 19 | **Choroba Krabbego**Badanie rearanżacji genu GALC metodą MLPA | 6 |  |  | MLPA |   |   | **6 tygodni** |   |   |   |   |
| 20 | **Dystonia torsyjna DYT1**  Analiza mutacji w eksonie 5 genu TOR1A z uwzględnieniem identyfikacji najczęstszej mutacji c.907\_909delGAG  | 6 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **5 tygodni** |   |   |   |   |
| 21 | **Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X** (ang. MRX)Analiza rozległych rearanżacji regionu MRX | 6 |  |  | MLPA |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| **Wartość pakietu** |  |   |   |   |   |   |   |   |   |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |   | Kraków, dnia ………………………….. |   |   |   | …………………………………. |   |   |
|   |   |   |   |   |   |   |   |   |   | podpis osoby uprawnionej |   |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****PAKIET NR 5**  |   |   |   |   |   |   |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną.  |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 1 | **Panel rak piersi**  CYP1B1 (C142G, G355T,V432L) ATM c. 5932 G>T NBS1 (c.657\_661del5) NOD2 (3020insC); CDKN2A (c.422G>A, p.Ala148Thr) TP53 (c.215C>G, p. Pro72Arg)  | 10 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 2 | **Panel rak piersi** (CYP1B1 (C142G, G355T,V432L), ATM c. 5932 G>T NBS1 (c.657\_661del5) NOD2 (3020insC); CDKN2A (c.422G>A, p.Ala148Thr) TP53 (c.215C>G, p. Pro72Arg) )**+ PALB2 (2 mutacje) i REQL (1 mutacja)** | 6 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 3 | **Panel rak piersi** (CYP1B1 (C142G, G355T,V432L), ATM c. 5932 G>T NBS1 (c.657\_661del5) NOD2 (3020insC); CDKN2A (c.422G>A, p.Ala148Thr) TP53 (c.215C>G, p. Pro72Arg) **+ BRCA2** | 6 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 4 | **Panel rak jelita grubego**  MUTH (Y165C i V432L); CYP1B1 (C142G, G355T), V432); NOD2 (3020insC); CDKN2A (c.422G>A, p.Ala148Thr, p16)  | 10 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 5 | **Panel rak prostaty** - NBS1 (c657del5); BRCA1; HOXB13 (c251G>A, rs188140481)  | 6 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 6 | **Panel**  BRCA1 - 4 mutacje, BRCA2 - 4 mutacje, CDKN2A, NBS1 | 6 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| **Wartość pakietu** |  |   |   |   |   |   |   |   |   |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |   | Kraków, dnia ………………………….. |   | …………………………………. |   |
|   |   |   |   |   |   |   |   |   |   | podpis osoby uprawnionej |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****PAKIET NR 6** |   |   |   |   |   |   |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną.  |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 1 | Diagnostyka postnatalna aneuploidii i mikroaberracji chromosomowych - analiza porównawczej hybrydyzacji genomowej metodą mikromacierzową (aCGH) | 150 |  |  | aCGH |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| **Wartość pakietu** |  |   |   |   |   |   |   |   |   |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |   | Kraków, dnia ………………………….. |   | …………………………………. |   |
|   |   |   |   |   |   |   |   |   |   | podpis osoby uprawnionej |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****PAKIET NR 7** |   |   |   |   |   |   |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną.  |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 1 | Homocystynuria - badanie genu CBS (eksonu 8) | 4 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **2 tygodnie** |   |   |   |   |
| **Wartość pakietu** |  |   |   |   |   |   |   |   |   |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |   | Kraków, dnia ………………………….. |   | …………………………………. |   |
|   |   |   |   |   |   |   |   |   |   | podpis osoby uprawnionej |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|   |   |   |
|   | **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****PAKIET NR 8** |   |   |   |  |  |  |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 2 | **(mtDNA-NGS)** Choroby mitochondrialne: Analiza przesiewowa sekwencji genomu mitochondrialnego z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji | 8 |  |  | NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| **Wartość pakietu** |  |  |  |  |  |  |  |  |   |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |  | Kraków, dnia ………………………….. |  | …………………………………. |   |
|   |  |  |  |  |  |  |  |  |  | podpis osoby uprawnionej |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****PAKIET NR 9** |   |   |   |   |   |   |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną.  |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 1 | **Sekwencjonowanie 19 genów wysokiego ryzyka raków za pomocą sekwencjonowania nowej generacji (NGS)** Lista ocenianych genów: APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CHEK2, MLH1, MUTYH, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PTEN, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53. | 20 |  |  | NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 2 | **Sekwencjonowanie BRCA1&BRCA2 - NGS**Sekwencjonowanie genów wysokiego ryzyka raków za pomocą sekwencjonowania nowej generacji (NGS)Lista ocenianych genów: BRCA1, BRCA2 | 20 |  |  | NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 3 | **Mikroelementy u kobiet z chorobami nowotworowymi:** cynk, selen, arsen i mangan. | 20 |  |  |   |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 4 | **BRAF** – badanie mutacji V600 czułym testem qPCR | 20 |  |  | qPCR |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 5 | **BRCA1/BRCA2** – rak jajnika, badanie całej sekwencji kodującej genów techniką sekwencjonowania następnej generacji w materiale z bloczków parafinowych  | 20 |  |  | NGS |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 6 | **HER 2** – badanie amplifikacji metodą FISH | 20 |  |  | FISH |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 7 | **KRAS i NRAS** – badanie mutacji | 20 |  |  | real time PCR |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 8 | **MSI** – badanie niestabilności mikrosatelitarnej | 20 |  |  | real time PCR |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| 9 | **RAS** (KRAS+NRAS+BRAF) | 20 |  |  | real time PCR |   |   | **8 tygodni** |   |   |   |   |
| **Wartość pakietu** |         |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |  | Kraków, dnia ………………………….. |  | …………………………………. |   |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | podpis osoby uprawnionej |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****PAKIET NR 10** |   |   |   |   |   |   |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną.  |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 1 | Tandemowa spektrometria mas w badaniach przesiewowych  | 5 |  |  | MS/MS |   |   | **2 tygodnie** |   |   |   |   |
| **Wartość pakietu** |  |   |   |   |   |   |   |   |   |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |   | Kraków, dnia ………………………….. |   | …………………………………. |   |
|   |   |   |   |   |   |   |   |   |   | podpis osoby uprawnionej |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****PAKIET NR 11** |   |   |   |   |   |   |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną.  |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 1 | Badanie moczu w kierunku mukopolisacharydozy  | 4 |  |  |   |   |   | **2 tygodnie** |   |   |   |   |
| 2 | Chromatografia oligosacharydów w moczu | 4 |  |  |   |   |   | **2 tygodnie** |   |   |   |   |
| 3 | Chromatografia sjalooligosacharydów w moczu | 4 |  |  |   |   |   | **2 tygodnie** |   |   |   |   |
| **Wartość pakietu** |  |   |   |   |   |   |   |   |   |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |   | Kraków, dnia ………………………….. |   | …………………………………. |   |
|   |   |   |   |   |   |   |   |   |   | podpis osoby uprawnionej |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****PAKIET NR 12** |   |   |   |   |   |   |   |   |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną.  |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 1 | Polimorfizm 4g/5g w genie PAI-1 (SERPINE1) | 5 |  |  | real-time PCR |   |   | **4 tygodnie** |   |   |   |   |
| 2 | Lekooporność HBV na lamiwudyę | 10 |  |  | metoda PCR |   |   | **12 dni** |   |   |   |   |
| 3 | Lekooporność HBV na entekawir | 10 |  |  | metoda PCR |   |   | **12 dni** |   |   |   |   |
| 4 | VLCFA\_ bardzo długołańcuchowe kwasy tłuszczowe | 3 |  |  | chromatografia |   |   | **2 tygodnie** |   |   |   |   |
| **RAZEM :** |  |   |   |   |   |   |   |   |   |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |   | Kraków, dnia ………………………….. |   | …………………………………. |   |
|   |   |   |   |   |   |   |   |   |   | podpis osoby uprawnionej |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **Konkurs nr DZ.4240.2.2021****Załącznik nr 4****PAKIET NR 13** |   |   |   |   |   |   |   |   |
| L.p. | Rodzaj badania | Ilość na dwa lata | Cena jednego badania | Koszt badań  | Metoda | Wartości referencyjne | Materiał | Maksymalny czas oczekiwania na wynik | Temperatura i czas przechowywania próbki | Dodatkowe wymagania dotyczące przygotowania pacjenta, pobierania i przechowywania próbki | Zamierzam powierzyć podwykonawcy**\*** | Dokument poświadczający kontrolę zewnątrzlaboratoryjną.  |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 |
| 1 | EGFR - badanie mutacji (badanie obejmuje również mutację T790M) Analiza jednej lub kilku mutacji wykrywanych w od jednego do 6 amplikonów p | 5 |  |  | real-time PCR/sekwencjonowanie Sangera |   |   | **2 tygodnie** |   |   |   |   |
| 2 | ALK - badanie rearanżacji genu ALK. Badanie FISH/ISH komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu 2 sond | 5 |  |  | metoda FISH |   |   | **2 tygodnie** |   |   |   |   |
| 3 | ROS1 - badanie rearanżacji genu ROS1. Badanie FISH/ISH komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu 2 sond | 5 |  |  | metoda FISH |   |   | **2 tygodnie** |   |   |   |   |
| 4 | PD-L1 - badanie ekspresji antygenu PD-L1. Badanie wykonane techniką IHC z zastosowaniem przeciwciałą 22C3 | 100 |  |  | technika IHC  |   |   | **2 tygodnie** |   |   |   |   |
| **Wartość pakietu** |  |   |   |   |   |   |   |   |   |
| Oferowana cena pakietu jest ceną brutto, obejmująca wszystkie rabaty i upusty i traktowana jest jako ostateczna do zapłaty przez Zamawiającego |   | Kraków, dnia ………………………….. |   |   | …………………………………. |   |   |
|   |   |   |   |   |   |   |   |   |   | podpis osoby uprawnionej |   |
|   | **Uwagi:** |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |
|   | **\*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |