**Załącznik nr 4 – Zestawienie Pakietów Badań**

|  |
| --- |
|  **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 | **Zespół Nijmegen**Badanie najczęstszej mutacji c.657\_661del5 (p.Lys219AsnfsX15) w genie NBS1 (inna nazwa genu NBN) - I etap | 3 |  |  | sekwencjonowanie |   |   | **5 tygodni** |   |   |   |   |
| 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" |   |   |   |   |   |

**Załącznik nr 4 – Zestawienie Pakietów Badań**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **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 | 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" |   |   |   |   |   |

**Załącznik nr 4 – Zestawienie Pakietów Badań**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **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 | 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" |   |   |   |   |   |

**Załącznik nr 4 – Zestawienie Pakietów Badań**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **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 | 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 ………………………….. |   | …………………………………. |   |
|  |  **Uwagi: \*** wypełnić, poprzez wpisanie nazwy podwykonawcy, wykreślenie lub wpisać "nie dotyczy" |   |   |   |   |   |   |   |   | podpis osoby uprawnionej |   |
|  |  |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |   |

**Załącznik nr 4 – Zestawienie Pakietów Badań**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **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 | 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" |   |   |   |   |   |

**Załącznik nr 4 – Zestawienie Pakietów Badań**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **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 |
| 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" |   |   |   |   |   |

**Załącznik nr 4 – Zestawienie Pakietów Badań**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **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 | 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" |   |   |   |   |   |

**Załącznik nr 4 – Zestawienie Pakietów Badań**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|   | **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 |
| 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" |   |   |   |   |   |