




	Pakiet 'PADACZKI MAX'	Panel NGS 'PADACZKI PODSTAWOWY'	Panel NGS 1-9 wybranych genów - konkretna choroba
Jakie geny są sprawdzane?	<ul style="list-style-type: none"> ● Badanie WES - wszystkie znane geny człowieka mogące stanowić przyczynę padaczki (badany jest cały egzom, czyli wszystkie znane regiony kodujące genów - ok. 23 000 genów), ● zawiera pełen zakres panelu 'PADACZKI PODSTAWOWY'. 	132 wybrane geny, które stanowią najczęstszą genetyczną przyczynę padaczki.	Konkretne, wskazane przez lekarza geny w kierunku określonej choroby genetycznej powodującej objawy padaczki.
Metoda	NGS (sekwencjonowanie najnowszej generacji)	NGS (sekwencjonowanie najnowszej generacji)	NGS (sekwencjonowanie najnowszej generacji)
Zakres: zespół Dravet	Tak	Tak	Tak
Zakres: choroby metaboliczne	Tak - wszystkie możliwe, mogące wywoływać napady padaczkowe.	Wybrane	Tak
Zakres: stwardnienie guzowate	Tak	Tak	Tak
Zakres: zespół Retta	Tak	Tak	Tak
Raportowane zmiany w genach	Patogeniczne, prawdopodobnie patogeniczne, o nieokreślonej patogeniczności (VUS).	Patogeniczne, prawdopodobnie patogeniczne, o nieokreślonej patogeniczności (VUS).	Patogeniczne, prawdopodobnie patogeniczne, o nieokreślonej patogeniczności (VUS).
Informacja o ryzyku innych chorób genetycznych, niezwiązanych z objawami padaczki	Jeżeli pacjent wyraża zgodę, może uzyskać informację o ryzyku zachorowania na inne schorzenia genetyczne, niezwiązane z objawami padaczki.	Nie	Nie

	 Badanie rekomendowane Pakiet 'PADACZKI MAX'	Panel NGS 'PADACZKI PODSTAWOWY'	Panel NGS 1-9 wybranych genów – konkretna choroba powodująca padaczkę
Konieczność wykonania dodatkowych badań genetycznych w kierunku padaczki, jeżeli badanie nic nie wykaże	Nie – badanie wyczerpuje możliwości diagnostyki genetycznej przyczyn padaczki.	Jeżeli wynik wykluczy zmiany w badanych genach, możliwe że konieczne będzie wykonanie kolejnych, rozszerzonych badań genetycznych – WES.	Tak – badanie weryfikuje ryzyko zachorowania tylko na jedną konkretną chorobę.
Możliwość aktualizacji wyniku – w sytuacji odkrycia nowych mutacji w genach istotnych dla diagnozy padaczki	Do raz wykonanej analizy genów można powrócić w przyszłości (bez konieczności ponownego pobrania próbek). Dzięki temu można sprawdzić, czy stan wiedzy medycznej nie uległ zmianie i czy nie stwierdzono nowych mutacji, które mogą być przyczyną niepokojących objawów.	Nie	Nie
Próbka do badania	Krew obwodowa (pobranie z żyły)	Krew obwodowa (pobranie z żyły)	Wymaz z policzka
Czas oczekiwania na wynik	10 tygodni	10 tygodni	6 tygodni
Konsultacja wyniku ze specjalistą genetykiem	Tak – w cenie badania	Tak – w cenie badania	Tak – w cenie badania
Możliwość płatności ratalnej	Tak	Tak	Tak
Cena	5 497 zł	3 887 zł	2 750 zł