

 Badanie rekomendowane Pakiet 'AUTYZM MAX'	Panel NGS 'AUTYZM PODSTAWOWY'	MIKROMACIERZ (kariotyp molekularny)	FRAX (łamliwy chromosom X)
Jaki zakres jest sprawdzany?	<ul style="list-style-type: none"> BADANIE WES: wszystkie znane geny człowieka: 23 000 genów (w tym 224 geny z panelu 'AUTYZM PODSTAWOWY') MIKROMACIERZ (metodą NGS - z wysoką czułością) FRAX (bezpłatnie!) 	224 wybrane geny , które stanowią najczęstszą genetyczną przyczynę objawów ze spektrum autyzmu oraz zaburzeń intelektualnych.	Wszystkie chromosomy człowieka. Wykrywane są nawet bardzo małe zmiany w obrębie chromosomów (delecje - braki lub duplikacje - powtórzenia fragmentów DNA). Wraz ze szczegółową analizą 227 genów związanych z autyzmem.	Badanie przesiewowe w celu wykrycia ekspansji powtórzeń (CGG)n w genie FMR1.
Metoda	NGS - sekwencjonowanie najnowszej generacji	NGS - sekwencjonowanie najnowszej generacji	Metoda CGH do mikromacierzy aCGH.	Badanie przesiewowe w celu wykrycia ekspansji powtórzeń (CGG)n w genie FMR1.
Choroby metaboliczne	Tak - wszystkie możliwe, mogące wywoływać zaburzenia rozwoju intelektualnego.	Wybrane	Nie	Nie
Fenyloketonuria	Tak	Tak	Nie	Nie
Homocystynuria	Tak	Tak	Nie	Nie
Zespół Retta	Tak	Tak	Nie	Nie
Stwardnienie guzowate	Tak	Tak	Nie	Nie
Zespół Sotosa	Tak	Tak	Nie	Nie
Zespół Cowdena	Tak	Tak	Nie	Nie
Zespół Smitha Lemliego i Opitza	Tak	Tak	Nie	Nie

	 Badanie rekomendowane Pakiet 'AUTYZM MAX'	Panel NGS 'AUTYZM PODSTAWOWY'	MIKROMACIERZ (kariotyp molekularny)	FRAX (łamiwy chromosom X)
Neurofibromatoza typu1	Tak	Nie	Nie	Nie
Zespół Jouberta	Tak	Nie	Nie	Nie
Zespół Timothy	Tak	Nie	Nie	Nie
Zespół DiGeorge`a	Tak, zarówno delecje jak i mutacje punktowe	Nie	Tak (z wyjątkiem mutacji punktowych)	Nie
Zespół Williamsa i Beurena	Tak	Nie	Tak	Nie
Zespół Cri Du Chat	Tak	Nie	Tak	Nie
Zespół Charge	Tak	Nie	Nie	Nie
Raportowane zmiany w materiale genetycznym	Zmiany w regionach kodujących genów: patogeniczne, prawdopodobnie patogeniczne, o nieokreślonej patogeniczności (VUS) + zmiany CNV (mikrodelecje i mikroduplikacje)	Zmiany w regionach kodujących genów: patogeniczne, prawdopodobnie patogeniczne, o nieokreślonej patogeniczności (VUS)	Mikrodelecje i mikroduplikacje na chromosomach	Powtórzenie ekspansji powtórzeń (CGG)n w genie FMR1

	 Badanie rekomendowane Pakiet 'AUTYZM MAX'	Panel NGS 'AUTYZM PODSTAWOWY'	MIKROMACIERZ (kariotyp molekularny)	FRAX (łamliwy chromosom X)
Informacja o ryzyku innych chorób genetycznych, niezwiązanych z objawami autyzmu i zaburzeń intelektualnych	Jeżeli pacjent wyraża zgodę, może uzyskać informację o ryzyku zachorowania na inne schorzenia genetyczne niezwiązane z objawami autyzmu i zaburzeniami rozwoju.	Nie	Nie	Nie
Konieczność wykonania dodatkowych badań genetycznych w kierunku autyzmu jeżeli badanie nic nie wykaże	W bardzo rzadkich przypadkach – inne mutacje dynamiczne w genach.	Jeżeli wynik wykluczy zmiany w badanych genach, możliwe że konieczne będzie wykonanie kolejnych, rozszerzonych badań genetycznych w tym badania WES, FRAX.	Jeżeli wynik wykluczy zmiany w badanych chromosomach można wykonać jeszcze badanie WES lub panel 'AUTYZM PODSTAWOWY' i badanie FRAX.	Jeżeli wynik wykluczy zmiany w badanych chromosomach można wykonać jeszcze badanie WES lub panel 'AUTYZM PODSTAWOWY' lub mikromacierz.
Możliwość aktualizacji wyniku – w sytuacji odkrycia nowych mutacji w genach istotnych dla diagnozy autyzmu	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	Nie
Próbka do badania	Krew obwodowa (pobranie z żyły).	Krew obwodowa (pobranie z żyły).	Krew obwodowa (pobranie z żyły).	Krew obwodowa (pobranie z żyły).

	 Badanie rekomendowane Pakiet 'AUTYZM MAX'	Panel NGS 'AUTYZM PODSTAWOWY'	MIKROMACIERZ (kariotyp molekularny)	FRAX (łamliwy chromosom X)
Czas oczekiwania na wynik	10 tygodni	10 tygodni	4 tygodnie	4 tygodnie
Konsultacja wyniku ze specjalistą genetykiem	Tak	Tak	Tak	Nie
Cena	6 217 zł 5 497 zł	3 887 zł	2 600 zł	347 zł
Możliwość płatności ratowej	Tak	Tak	Tak	Nie