

## CHECKLISTA PRZED WYBOREM BADANIA WES

Jeżeli poszukujesz badania WES i zastanawiasz się którą ofertę wybrać, koniecznie uzyskaj poniższe informacje!  
Zyskaj pewność co do zakresu badania i wiarygodności wyniku. Dowiedz się za co płacisz!

	Laboratorium/badanie: .....	Laboratorium/badanie: .....	Laboratorium/badanie: .....
	ZAKRES:		
Mutacje punktowe w eksonach			
Zmiany <b>głębokointronowe</b>			
Zmiany liczby kopii (CNV)			
Mutacje punktowe w mtDNA			
<b>Analiza genów związanych z działaniem leków</b>			
	ASPEKTY TECHNICZNE I WYNIK		
Czy średnia głębokość pokrycia to minimum 100x?			
Czy są raportowane zmiany rzadkie ‚VUS‘ (rekomendowane)?			
Możliwość reanalizy danych w przyszłości bez konieczności ponownego pobrania próbki			
	MOŻLIWE RODZAJE PRÓBKI:		
Ślina			
Wymaz z policzka			
Krew żylna			
Płyn owodniowy			
Izolat DNA			
Inne (jakie?)			
	JAKIE CERTYFIKATY POSIADA LABORATORIUM?		
Akredytacja CAP (College of American Pathologists)			

EMQN (Europejska Agencja Kontroli Jakości Badań Genetycznych)			
Rekomendacja Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka			
Inne (jakie?)			
	JAKI SPECJALISTA OPRACOWUJE WYNIK?		
Diagnosta laboratoryjny ze specjalizacją genetyki medycznej (rekomendowane)			
Diagnosta laboratoryjny			
Specjalista genetyk			
	ORGANIZACYJNE		
Czas oczekiwania na wynik			
Konieczność dostarczenia skierowania od lekarza			
Wynik wysyłany pocztą			
Wynik dostępny online w bezpiecznym Panelu Pacjenta			
Wsparcie Konsultanta podczas całego procesu badania			
Możliwość płatności ratalnej			
Możliwość opłacenia badania przez Fundację			
Możliwość uzyskania kosztorysu dla Fundacji			
Inne (jakie?)			
	CENY		
Badanie WES dla jednej osoby			
WES TRIO: wynik tylko dla pacjenta z objawami			

<b>WESTRIO :</b> wynik dla pacjenta + dla członków rodziny informacje profilaktyczne			
<b>Konsultacja genetyczne przed badaniem</b>			
<b>Konsultacja genetyczna wyniku (po badaniu)</b>			
<b>Pisemne zalecenia lekarza genetyka</b>			
Obsługa kurierska			
<b>Organizacja pobrania próbki w domu pacjenta</b>			
<b>Ponowne pobranie (jeżeli próbka nie spełnia wymagań jakości)</b>			
<b>Uzyskanie surowych danych z analizy (FastQ)</b>			
<b>Badanie rodziców: dodatkowe mutacje wykryte u dziecka</b>			
<b>Inne (jakie?)</b>			