

Badanie	WES PREMIUM TRIO	WES PREMIUM TRIO + wynik rodzice	WES STANDARD TRIO	WES STANDARD TRIO + wynik rodzice
Wynik dla dziecka	✓	✓	✓	✓
Wynik dla rodziców	—	✓	—	✓
Próbka: krew	✓	✓	✓	✓
Próbka: wymaz z policzka	(bez zmian CNV)	(bez zmian CNV)	✓	✓
Jakie zmiany w genach związane z objawami są badane u dziecka?				
Zmiany w eksonach	✓	✓	✓	✓
Zmiany w intronach	✓	✓	—	—
Mutacje punktowe	✓	✓	✓	✓
Zmiany liczby kopii (CNV)	tylko z krwi	tylko z krwi	✓	✓
Zmiany w mtDNA	(decyduje diagnosta)	(decyduje diagnosta)	✓	✓
Raportowane zmiany związane z objawami - na wyniku dziecka				
Patogeniczne, prawdopodobnie patogeniczne, rzadkie (VUS)	✓	✓	✓	✓
Raportowane zmiany niezwiązane z objawami - na wyniku dziecka (za zgodą)				
Patogeniczne wg bazy ClinVar	—	—	✓	✓
Panel onkogenów	—	—	✓	✓
Trombofilia wrodzona i MTHFR	—	—	✓	✓
52 geny z listy ACMG	✓	✓	✓	✓
Raport wrażliwości na leki	✓	✓	—	—
Raportowane zmiany na wyniku rodziców (profilaktyka)				
Patogeniczne wg bazy ClinVar	—	—	—	✓
59 genów z listy ACMG	—	✓	—	✓
Raport wrażliwości na leki	(za dopłatą 900zł)	(za dopłatą 900zł)	—	—
Panel onkogenów	—	—	—	✓
Trombofilia wrodzona i MTHFR	—	—	—	✓

Badanie	WES PREMIUM TRIO	WES PREMIUM TRIO + wynik rodzice	WES STANDARD TRIO	WES STANDARD TRIO + wynik rodzice
Czas oczekiwania na wynik	6-7 tygodni		10 tygodni	
Certyfikaty Laboratorium	Akredytacja CAP, EMQN, Niemieckie Towarzystwo Genetyki Człowieka		EMQN, Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka, CDC	
Bezpłatna konsultacja wyników	✓	✓	✓	✓
Pisemne zalecenia lekarza	✓	✓	✓	✓
Czas konsultacji wyniku	30 minut	90 minut	30 minut	90 minut
Cena	10 597 zł	12 197 zł	10 997 zł	13 997 zł