



CENNIK PRE SAMOPLATCOV platný od 02.06.2025

Výkon	Názov výkonu	Cena za výkon samoplatcov	Poznámka
A0001	ANA/Burkové jadrá – autoprotilátky IgG skríning	9,50 €	
A0002	ANA, ENA typizácia – jedna protitlaka	9,30 €	
A0003	Beta-2-glykoproteín – autoprotilátky IgG	9,50 €	
A0004	Beta-2-glykoproteín 1 – autoprotilátky IgM	9,30 €	
A0005	β-2-glykoproteín 1 – autoprotilátky skríning	9,50 €	
A0006	ACCP/Cyklické citrulinované peptidy – protitlaky IgG	9,50 €	
A0007	stltná/Dekarboxyláza kvetých glutámových – autoprotilátky IgG, IgA, IgM	12,00 €	
A0008	Fosfolipidy – autoprotilátky IgG skríning	9,50 €	
A0009	Fosfolipidy – autoprotilátky IgM skríning	9,50 €	
A0010	anti-ADP / Dekarbonyláza kvetých glutámových – autoprotilátky IgG	14,40 €	
A0011	Kardiolipín – autoprotilátky IgG	9,50 €	
A0012	Kardiolipín – autoprotilátky IgM	9,50 €	
A0013	p-ANCA / Myeloperoxidáza – autoprotilátky IgG	9,50 €	
A0014	c-ANCA / Proteináza 3 – autoprotilátky IgG	9,50 €	
A0015	Sacharomyces cerevisiae – protitlaky IgA	9,50 €	
A0016	Sacharomyces cerevisiae – protitlaky IgG	9,50 €	
A0017	Zóna pečúceho – autoprotilátky IgG	14,40 €	
A0018	IAA / Inzulín – autoprotilátky IgG	6,30 €	
A0019	ENA/Enaburkové nukleárne antigény – autoprotilátky IgG	9,50 €	
A0021	AMA/Atchochróna – autoprotilátky IgG	9,30 €	
A0022	anti-GBM / Bazálna membrána glomerulov – autoprotilátky IgG	9,50 €	
A0023	Biotinový kvasičko mlieka – protitlaky IgG	12,00 €	
A0024	Deaminovaný gladiol – protitlaky IgG	6,80 €	
A0025	Laktóza – protitlaky IgG	10,80 €	
A0026	Ovária – autoprotilátky IgG	14,40 €	
A0027	APCA / Paracetolné bunky – autoprotilátky IgG	9,40 €	
A0028	Spermatozoa – autoprotilátky IgG	10,80 €	
A0029	Tkanivová transglutamináza – protitlaky IgA	14,40 €	
A0030	anti-IL2 / T-lymfocytostáza – autoprotilátky IgG	9,40 €	
A0031	Systémová skleróza – protitlaky proti špecifickým antigénom	85,20 €	
A0032	Anexin V – autoprotilátky IgG	7,90 €	
A0033	Anexin V – autoprotilátky IgM	7,90 €	
A0034	Fosfatidylserín – autoprotilátky IgG	7,90 €	
A0035	Fosfatidylserín – autoprotilátky IgM	7,90 €	
A0036	Kyselina fosfatidyláza – autoprotilátky IgG	10,80 €	
A0037	Kyselina fosfatidyláza – autoprotilátky IgM	10,80 €	
A0038	Fosfatidylinozitol – autoprotilátky IgG	10,00 €	
A0039	Fosfatidylinozitol – autoprotilátky IgM	14,40 €	
A0040	Fosfatidyltandamín – autoprotilátky IgG	7,90 €	
A0041	Fosfatidyltandamín – autoprotilátky IgM	7,90 €	
A0042	Protrombín – autoprotilátky skríning	14,40 €	
A0043	Protrombín – autoprotilátky IgM	12,20 €	
A0044	Protrombín – autoprotilátky IgG	12,20 €	
A0045	Protrombín – autoprotilátky IgA	12,20 €	
A0046	Fosfatidylcholin – autoprotilátky IgM	7,90 €	
A0047	Fosfatidylcholin – autoprotilátky IgG	7,90 €	
A0048	Trionbín – autoprotilátky skríning	8,40 €	
A0049	Alfa – laktalbumín – protitlaky IgG	9,30 €	
A0050	Beta – laktoglobulín – protitlaky IgG	9,30 €	
A0051	Kazeín – protitlaky IgG	9,30 €	
A0052	Ovalbumín – protitlaky IgG	9,30 €	
A0053	Sója – protitlaky IgG	7,90 €	
A0054	Tkanivová transglutamináza – protitlaky IgG	14,40 €	
A0055	SLM/Mikrosomálne pečene s ošlky – autoprotilátky IgG	14,40 €	
A0056	SLM/Solublné pečeneový antigén – autoprotilátky IgG	14,40 €	
A0057	Autoimunitné bulózne dermatózy – autoprotilátky IgG	100,00 €	
A0058	Alfa – laktalbumín – protitlaky IgA	9,30 €	
A0059	Beta – laktoglobulín – protitlaky IgA	9,30 €	
A0060	Bielkoviny kvasičko mlieka – protitlaky IgM	7,20 €	
A0061	Bielkoviny kvasičko mlieka – protitlaky IgG	7,20 €	
A0062	Deaminovaný gladiol – protitlaky IgA	6,80 €	
A0063	Kazeín – protitlaky IgA	9,40 €	
A0064	Laktóza – protitlaky IgA	10,80 €	
A0065	Ovalbumín – protitlaky IgA	7,90 €	
A0066	Sója – protitlaky IgA	7,90 €	
A0067	T-1 OH-propagátor	13,10 €	
A0068	Acidobázický rovnováha	3,50 €	
B0004	ACTH	11,00 €	
B0005	Adrenokortikoid	5,50 €	
B0006	ADNÁzA B	10,80 €	
B0007	AFP	5,40 €	
B0008	Albumín v kvetore	1,30 €	
B0009	Albumín	1,30 €	
B0010	Aldosterón	3,60 €	
B0011	Alfa-1-antitrypsin	3,60 €	
B0012	Alfa-1-antitrypsin	3,60 €	
B0013	Alfa-2-makroglobulín	7,20 €	
B0014	Alkohol	5,70 €	
B0015	ALP	1,50 €	
B0016	ALP izoenzymy	15,10 €	
B0017	ALT	2,50 €	
B0018	Amniotik	8,40 €	
B0019	Amyláza	1,80 €	
B0020	Androstendión	7,20 €	
B0021	Angiotenzín konvertujúci enzým	13,10 €	
B0022	Anti Müllerian hormón	14,40 €	
B0023	ATG/Tyroglobulín – autoprotilátky	14,40 €	
B0024	ATPO / Thyreoperoxidáza – autoprotilátky	9,50 €	
B0025	TST / Thyreoglobulín stimulujujúci imunoglobulín	16,40 €	
B0026	Apolipoprotein A1	13,10 €	
B0027	Apolipoprotein B	11,00 €	
B0028	AST	9,40 €	
B0029	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0030	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0031	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0032	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0033	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0034	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0035	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0036	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0037	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0038	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0039	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0040	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0041	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0042	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0043	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0044	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0045	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0046	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0047	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0048	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0049	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0050	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0051	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0052	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0053	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0054	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0055	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0056	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0057	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0058	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0059	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0060	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0061	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0062	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0063	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0064	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0065	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0066	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0067	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0068	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0069	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0070	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0071	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0072	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0073	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0074	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0075	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0076	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0077	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0078	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0079	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0080	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0081	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0082	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0083	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0084	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0085	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0086	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0087	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0088	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0089	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0090	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0091	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0092	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0093	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0094	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0095	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0096	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0097	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0098	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0099	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0100	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0101	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0102	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0103	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0104	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0105	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0106	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0107	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0108	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0109	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0110	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0111	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0112	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0113	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0114	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0115	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0116	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0117	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0118	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0119	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0120	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0121	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0122	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0123	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0124	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0125	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0126	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0127	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0128	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0129	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0130	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0131	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0132	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0133	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0134	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0135	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0136	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0137	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0138	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0139	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0140	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0141	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0142	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0143	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0144	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0145	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0146	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0147	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0148	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0149	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0150	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0151	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0152	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0153	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0154	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0155	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0156	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0157	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0158	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0159	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0160	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0161	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0162	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0163	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0164	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0165	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0166	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0167	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0168	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0169	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0170	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0171	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0172	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0173	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0174	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0175	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0176	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0177	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0178	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0179	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0180	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0181	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0182	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0183	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0184	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0185	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0186	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0187	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0188	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0189	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0190	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0191	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0192	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0193	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0194	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0195	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0196	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0197	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0198	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0199	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0200	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0201	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0202	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0203	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0204	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0205	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0206	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0207	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0208	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0209	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0210	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0211	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0212	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0213	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0214	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0215	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0216	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0217	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0218	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0219	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0220	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0221	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B0222	Beta-2-makroglobulín	14,40 €	
B02			

CENNÍK PRE SAMOPLATCOV - patológia platný od 06.03.2026			
Názov výkonu	Kód výkonu	Cena za vyšetrenie pre samoplatcu	Poznámka
BIOPSIA, HISTOCHEMICKÉ VYŠETRENIE			
Základné histologické vyšetrenie - spracovanie a vyšetrenie excízie vo veľkosti do 1 cm	P0001	20.00 €	
Základné histologické vyšetrenie - spracovanie a vyšetrenie excízie vo veľkosti do 2 cm	P0002	30.00 €	
Základné histologické vyšetrenie - spracovanie a vyšetrenie excízie vo veľkosti 2 - 3 cm	P0044	40.00 €	
Základné histologické vyšetrenie - spracovanie a vyšetrenie excízie vo veľkosti 3 - 4 cm	P0045	50.00 €	
Základné histologické vyšetrenie - spracovanie a vyšetrenie excízie vo veľkosti 4 - 5 cm	P0046	60.00 €	
Základné histologické vyšetrenie - spracovanie a vyšetrenie excízie vo veľkosti 5 - 6 cm	P0047	70.00 €	
Základné histologické vyšetrenie - spracovanie a vyšetrenie excízie vo veľkosti 6 - 7 cm	P0048	80.00 €	
Základné histologické vyšetrenie - spracovanie a vyšetrenie excízie vo veľkosti 7 - 8 cm	P0049	90.00 €	
Základné histologické vyšetrenie - spracovanie a vyšetrenie excízie vo veľkosti 8 - 9 cm	P0050	100.00 €	
Základné histologické vyšetrenie - spracovanie a vyšetrenie excízie vo veľkosti 9 - 10 cm	P0051	110.00 €	
Komplexné histologické vyšetrenie - spracovanie a vyšetrenie veľkých operačných materiálov vo veľkosti nad 10 cm	P0052	180.00 €	
Okamžité histologické vyšetrenie jedného materiálu počas jednej operácie	P0062	35.00 €	
Špeciálne histochemické farbenia - 1 sklíčko	P0063	20.00 €	
Základné histologické vyšetrenie jedného materiálu nákladnou technickou prípravou sonda- 3 sklíčka) vrátane zhodnotenia patológom	(1 P0064	40.00 €	
Základné histologické vyšetrenie jedného materiálu nákladnou technickou prípravou (viac ako 1 sonda) vrátane zhodnotenia patológom - každá ďalšia 1 sonda	P0065	30.00 €	
Základný balík vyšetrenia NK buniek s biopsiou endometria	P0066	50.00 €	
Rozšírený balík vyšetrenia NK buniek s biopsiou endometria	P0067	100.00 €	
Komplexné vyšetrenie sentinelovej LU priemeru do 1 cm + 1 protilátka	P0068	55.00 €	
Komplexné vyšetrenie sentinelovej LU priemeru do 2 cm + 2 protilátky	P0069	95.00 €	
Komplexné vyšetrenie sentinelovej LU priemeru do 3 cm + 3 protilátky	P0070	135.00 €	
*IMUNOHISTOCHEMICKÉ VYŠETRENIE			
Komplexné histologické vyšetrenie - imunohistochemická analýza - 1 protilátka	P0053	35.00 €	* Výsledná cena histopatologického vyšetrenia závisí od počtu vykonaných imunohistochemických preparátov, o ktorých rozhoduje patológ, po konzultácii s indikujúcim lekárom.
Komplexné histologické vyšetrenie - imunohistochemická analýza - 2 protilátky	P0054	65.00 €	
Komplexné histologické vyšetrenie - imunohistochemická analýza - 3 protilátky	P0055	95.00 €	
Komplexné histologické vyšetrenie - imunohistochemická analýza - 4 protilátky	P0056	120.00 €	
Komplexné histologické vyšetrenie - imunohistochemická analýza - 5 protilátok	P0057	150.00 €	
Komplexné histologické vyšetrenie - imunohistochemická analýza - 6 protilátok	P0058	180.00 €	
Komplexné histologické vyšetrenie - imunohistochemická analýza - každá ďalšia 1 protilátka navyše nad 6 protilátok	P0059	20.00 €	
CYTOLÓGIA, IMUNOCYTOCHEMICKÉ VYŠETRENIE			
Cytologické vyšetrenie krčka maternice metódou LBC (liquid base cytology)	9952	30.00 €	* Cena je vrátane odberového materiálu.
Skríningové cytologické vyšetrenie pri diagnostike krčka maternice	9980	10.00 €	
Skríningové cytologické vyšetrenie pri diagnostike krčka maternice, vek poistenky do 23 rokov a nad 64 rokov	9980a	10.00 €	
Skríningové cytologické vyšetrenie pri diagnostike krčka maternice, kontrolné cytologické vyšetrenie v prípade dispenzarizácie	9980b	10.00 €	
Iná cytológia	P0003	14.40 €	* Výsledná cena cytologického vyšetrenia pri použití imunocytochemickej analýzy závisí od počtu vykonaných imunohistochemických preparátov, o ktorých rozhoduje patológ, po konzultácii s indikujúcim lekárom.
*Komplexné histologické vyšetrenie - imunohistochemická analýza - 1 protilátka	P0053	35.00 €	
IMUNOFLUORESCENČNÉ VYŠETRENIE			
Stanovenie profilu ANA protilátok (IgG) nRNP/Sm, Sm, SS-A, Ro-52, SS-B, Scl-70, PM-Scl, Jo-1, CENP B, PCNA, dsDNA, nukleozómy, históny, rib. P-proteín, AMA-M2, DSF 70	P0005	36.00 €	
Stanovenie profilu protilátok pri autoimunitnom ochorení pečene: AMA-M2, M2-3E(BPO), Sp 100, PML, gp 210, LKM-1, LC-1, SLA/LP, Ro-52	P0006	36.00 €	
Stanovenie profilu protilátok pri systémovej skleróze (SSc) profil (IgG): Ro-52, PDGFR, Ku, PM-Scl 75, PM-Scl-100, Th/To, NOR-90, Fibrillarin, RP 155 (RNAP-III), RP 11 (RNAP-III), CENP B, CENP A, Scl-70	P0007	36.00 €	
ANA antinukleárne protilátky (skríning)	P0008	10.00 €	
Diferenciálna diagnostika colitis ulcerosa a morbus Crohn (stanovenie protilátok proti pankreasu, intestinal goblet cells, Saccharomyces cerevisiae, pANCA)	P0010	36.00 €	
Stanovenie profilu ANCA protilátok: MPO (myeloperoxidáza), PR3 (proteináza 3)	P0011	19.00 €	
Stanovenie profilu neurálnych antigénov (IgG) - amphiphysin, CV2, PNMA2(Ma2/Ta), Ri, Jo, Hu	P0012	45.00 €	
AmzgA protilátky proti mezangiu glomerulov (NIF)	P0013	11.00 €	
AIFA protilátky proti vnútornému faktoru (intrinsic factor)(NIF)	P0014	11.00 €	
dsDNA protilátky proti dvojšpirálovej DNA (NIF)	P0015	9.30 €	
ABBA protilátky proti brush border kanálikov obličky (NIF)	P0016	9.30 €	
ABKA protilátky proti žľčovodom (NIF)	P0017	9.30 €	
ABMA/ICS protilátky proti bazálnym membránam a intercelulárnej substancii dlaždicového epitelu (NIF)	P0018	15.00 €	
ABMG protilátky proti bazálnym membránam glomerulov (NIF)	P0019	11.00 €	
ABMT protilátky proti bazálnym membránam tubulov (NIF)	P0020	11.00 €	
Aema protilátky proti endomýziu (NIF)	P0021	11.00 €	
AGA protilátky proti gliadínu (NIF)	P0022	11.00 €	
AGCA protilátky proti intestinal goblet cells (NIF)	P0023	20.00 €	
AICA potilátky proti pankreasu (NIF)	P0024	9.30 €	
ALKM protilátky proti mikrozómom obličky (NIF)	P0025	9.30 €	
ALMA protilátky proti membránam hepatocytov (NIF)	P0026	9.30 €	
ALyA protilátky proti lymfocytom (NIF)	P0027	11.00 €	
AMA protilátky proti mitochondriám (NIF)	P0028	9.30 €	
AMCA protilátky proti srdcovému svalu (NIF)	P0029	11.00 €	
ANCA protilátky proti neutrofilným leukocytom (NIF)	P0030	9.30 €	
Anti Yo/Anti Hu/Anti Ri protilátky proti cytoplazme Purkyňových buniek (Yo-antigén) a jadrám neurónov (Hu-antigén, Ri-antigén) (NIF)	P0031	33.00 €	
AOaB protilátky proti štruktúram ovária (NIF)	P0032	15.00 €	
APA protilátky proti štruktúram placenty (NIF)	P0033	9.30 €	
APCA protilátky proti parietálnym bunkám žalúdočnej sliznic (NIF)	P0034	9.30 €	
ARA protilátky proti retikulínu (NIF)	P0035	11.00 €	
ASA protilátky proti ľudským spermiám (NIF)	P0036	15.00 €	
ASCA protilátky proti Saccharomyces cerevisiae (NIF)	P0037	9.30 €	
ASKMA protilátky proti priečne pruhovanému svalu (NIF)	P0038	15.00 €	
ASMA protilátky proti hladkému svalu (NIF)	P0039	9.30 €	
ATA protilátky proti štítnej žľaze (NIF)	P0040	9.30 €	
ATra protilátky proti trombocytom (NIF)	P0041	9.30 €	
AVEA protilátky proti cievnemu endotelu (NIF)	P0042	15.00 €	
PIF – koža: priama imunofluorescencia kože	P0043	40.00 €	
ENZYMOHISTOCHEMICKÉ VYŠETRENIE			
Základné enzymatické vyšetrenie	P0060	60.00 €	
Rozšírené enzymatické vyšetrenie	P0061	90.00 €	

CENNÍK PRE SAMOPLATCOV - genetika platný od 03. 08. 2026			
Výkon	Názov výkonu	Cena za vyšetrenie pre samoplatcu	Poznámka
Rutinná genetika			
β fibrinogén (mutácia G455A)	GN003	20.00 €	
Faktor II Prothrombín (mutácia G20210A)	GN004	25.50 €	
Faktor V Leiden (mutácia G1691A)	GN005	25.50 €	
Faktor XIII (mutácia Val34Leu)	GN007	20.00 €	
GP1a (mutácia C807T)	GN008	20.00 €	
GP1IIa (mutácia T393C)	GN009	20.00 €	
MTHFR (mutácia A1298C)	GN010	40.00 €	
PAI-1 (mutácia 4G/5G)	GN012	20.00 €	
Dávkovanie warfarínu (WAR)	GN013	90.00 €	
TPMT (Tiopurin-S-metyl-transferáza)	GN014	108.00 €	
Mikrodelenie chromozómu Y (DEL Y) (delécie v AZF oblasti)	GN020	100.00 €	
Celliaka (HLA typizácia DQ2 a DQ8)	GN021	80.00 €	
Cystická fibróza (50 mutácií CFTR génu)	GN022	220.00 €	
Gilbertov syndróm (GILB) (promótor A(T)AAT)	GN023	45.00 €	
Hereditárna hemochromatóza – mutácie C282Y, H63D, S65C	GN024	90.00 €	
HLA-B27 (PCR dôkaz)	GN026	53.20 €	
Intolancia fruktózy (mutácie AldoB4)	GN027	143.40 €	
Intolancia laktózy (mutácie LCT: -13910T/C, -22018A/G)	GN028	40.00 €	
JAK 2 (mutácia V617F)	GN029	275.00 €	
Onkogenetika			
FISH analýza - Dermatofibrosarkóm protuberans -t(17;22)(q22;q13) COL1A1-PDGFB	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Dermatofibrosarkóm protuberans -COL1A1 (17q21.33)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Dermatofibrosarkóm protuberans -PDGFB (22q13.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Dezomoplastický tumor z malých okružhlych buniek -WT1 (11p13)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Dobre diferencovany liposarkóm -delécia RB1	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Ewingov sarkóm-t(11;22)(q24;q12) EWSR1-FL11	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Ewingov sarkóm -ERG (21q22)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Ewingov sarkóm -EWSR1 (22q12.2)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Fibromyxoidný sarkóm -FUS (16p11.2)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Karcinóm prsníka a žalúdka-amplifikácia HER2	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Karcinóm vaječníka -trizómia chromozómu 12	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Liposarkóm -amplifikácia MDM2	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Mnohopočetný myelóm -t(11;14)(q13.3;q32.3) CCND1-IGH	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Mnohopočetný myelóm -IGH (14q32.33)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Myxoidný liposarkóm -DDIT3 (12q13.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Nezhubný lipomatózny tumor -delécia RB1	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Osteosarkóm, Atypický lipomatózny tumor, Liposarkóm -amplifikácia CDK4	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Rabdomyosarkóm -amplifikácia MYOD1	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Renálny bunkový karcinóm -TFE3 (Xp11.23)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Sarkóm mäkkých tkanív -ETV6 (12p13.2)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Synoviálny sarkóm-t(X;18)(p11;q11) SS18-SSX	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Synoviálny sarkóm -SS18 (18q11.2)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Solidné nádory -NTRK1 (1q23.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Solidné nádory -NTRK2 (9q21.33)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Solidné nádory-NTRK3 (15q25.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Pilocytický astrocytóm-BRAF-KIAA1549 (7q34)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Glióm -kodelécia 1p/19q	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Pilocytický astrocytóm-BRAF (7q34)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Adenokarcinóm pľúc-RET (10q11.21)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Adenokarcinóm pľúc-KIF5B (10p11.22)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Papilárny karcinóm štítnej žľazy-RET (10q11.21)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Endometriálny stromálny sarkóm, high-grade -YWHAE (17p13.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Endometriálny stromálny sarkóm, low-grade -JAZF1 (7p15.1-p15.2)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Endometriálny stromálny tumor -PHF1 (6p21.32)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Sarkómy s prestavbou génu BCOR -BCOR (Xp11.4)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Mukoepidermoidný karcinóm -t(11;19)(q21;p13.1) MAML2	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Pleomorfný lipóm/ lipóm vretenovitých buniek -delécia 13q	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Pleomorfný lipóm/ lipóm vretenovitých buniek -delécia 16q	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Burkittov lymfóm-MYC (8q24.21)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Folikulový lymfóm, Lymfóm z B-buniek-BCL2 (18q21.33)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Non -Hodgkinov lymfóm-BCL6 (3q27.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Karcinóm prsníka a ovárií -BRCA1/CEN17q	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-CCND1 (11q13.3)/2q11/CEN 6	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Adenoidný cystický karcinóm-t(6;9)(q22-23;p24.1) MYB/NFIB	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Adenoidný cystický karcinóm-MYB (6q23.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Parciálna mola-CEN17 (alpha satellites)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Parciálna mola-X (Xp11.1-q11.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Parciálna mola-t(X;Y)(p11.1-q11.1;p11.1-q11.1) X/Y	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Renálny bunkový karcinóm-TFEB (6p21.2)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-CCND1 (11q13.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-ALK/2q11	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-IRF,DUSP22 (6p25)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-ampl. MYB	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-KMT2A (11q23.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Extraskeletálny myxoidný chondrosarkóm-NR4A3 (9q22.33-q31.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Zhubný nádor matrice -ampl. GLI1	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Karcinóm prsníka -ampl. CTNNB1 (3p21)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-delécia CDKN2A/B	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Glióm-delécia CDKN2A/B	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Glióm-ampl. EGFR	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Rabdomyosarkóm-FOXO1 (13q14.11)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - EWSR1 - negatívny SBCT-CIC (19q13.2)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-ampl. BAP1 (3p21.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Spinocelelárny karcinóm, Karcinóm NUT-NUTM1 (15q14)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Nermalobunkový karcinóm pľúc -2 [inv(2)(p21p23)] EML4-ALK	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Alveolárny rhabdomyosarkóm-zlom PAX3 (2q36.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Adenokarcinóm pľúc-ampl. MET (7q31.2)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Dediferencovaný liposarkóm-zlom GLI1 (12q13.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-ampl. CCND1 (11q13.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Renálny bunkový karcinóm -VHL (3p25.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Renálny bunkový karcinóm -VHL (3p25.3)/1p12/CEN 7/17	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-RREB1/MYB/CEN6	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Ewingov sarkóm-t(12;22)(q13;q12) EWSR1-ATF1	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Osteosarkóm, Atypický lipomatózny tumor, Liposarkóm-USP6 (17p13.2)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-ampl. MYC (8q24.21)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Alveolárny rhabdomyosarkóm-t(1;13)(p36.1;q14.1) FOXO1-PAX7	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Alveolárny rhabdomyosarkóm-t(2;13)(q36;q14.1) FOXO1-PAX3	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Extranodálny lymfóm z B-buniek marginálnej zóny lymfatického tkaniva sliznice (MALT-lymfóm)-zlom MALT1 (12q13.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Extranodálny lymfóm z B-buniek marginálnej zóny lymfatického tkaniva sliznice (MALT-lymfóm)-t(11;18)(q22;q12) MYB-BCL2	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Renálny bunkový karcinóm-amplifikácia ALK / 2q11	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-amplifikácia CCND1 (11q13.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Karcinóm prsníka-amplifikácia CTNNB1 (3p21)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Glióm-amplifikácia EGFR	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Zhubný nádor matrice-amplifikácia GLI1	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-amplifikácia MYC(8q24.21)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Rabdomyosarkóm-amplifikácia MYOD1 (11p15.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Osteosarkóm, Atypický lipomatózny tumor,Liposarkóm-amplifikácia CDK4	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Karcinóm prsníka a žalúdka-amplifikácia HER2	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Nermalobunkový karcinóm pľúc-amplifikácia HER2 (17q12-q21.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Liposarkóm-amplifikácia MDM2	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Renálny bunkový karcinóm-CCND1(11q13.3)/2q11/CEN6	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-delécia CDKN2A/B	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Glióm-delécia CDKN2A/B	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Lymfóm z plášťových buniek-IGH (14q32.33)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Glióm-kodelécia 1p/19q	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Mnohopočetný myelóm-monozómia 13q14 (RB1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Rabdomyosarkóm-PAX3 (2q36.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Nermalobunkový karcinóm pľúc-PRKCB (16p12.2-p12.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Suprarentoriálny RELA endymóm-RELA(11q13.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Pleomorfný lipóm/ lipóm vretenovitých buniek-strata 13q14.2 (RB1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Pleomorfný lipóm/ lipóm vretenovitých buniek-strata 16q23.1-q23.2 (MAF/IGH)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Rabdomyosarkóm-t(1;13)(p36;q14) PAX7:FOXO1	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Rabdomyosarkóm-t(2;13)(q36;q14) PAX3:FOXO1	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Folikulový lymfóm, Lymfóm z B-buniek-TNFRSF14 (1p36.33-p36.32)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Karcinóm vaječníka-trizómia chromozómu 12	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Renálny bunkový karcinóm-VHL(3p25.3)/1p12/CEN 7/17	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Hemangióm, Epiteloidný hemangioendotelióm-WWTR1 (3q25.1)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Dediferencovaný liposarkóm-zlom GLI1(12q13.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-amplifikácia MYC(8q24.21)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-amplifikácia MYB (6p23.3)	GN017	95.60 €	
FISH analýza - Melanóm a iné zhubné nádory kože-amplifikácia RREB1 (6p24.3)	GN017	95.60 €	
BRAF (p.V600E)	GN035	199.00 €	
EGFR (18, 19, 20 a 21 exón)	GN036	250.00 €	
KRAS (12, 13, 59, 61, 117 a 146 kodón)	GN037	251.00 €	
Metylácia promotora MLH1	GN039	180.00 €	
MSI (mikrosatelitová nestabilita)	GN040	180.00 €	
NRAS (12, 13, 59, 61, 117 a 146 kodón)	GN041	250.00 €	
Analýza somatických mutácií BRCA1/BRCA2-BRCA1	GN044	801.00 €	
Hereditárne nádorové syndrómy	GN044	2,500.00 €	
BAP1-asociovaná predispozícia k malignitám-BAP1_MLPA	GN044	150.00 €	
BAP1-asociovaná predispozícia k malignitám-BAP1	GN044	800.00 €	
Syndróm bazocelulárneho névu-PTCH1_MLPA	GN044	150.00 €	
Syndróm bazocelulárneho névu-PTCH1	GN044	1,200.00 €	
Syndróm bazocelulárneho névu-PTCH2	GN044	800.00 €	
Carney-Stratakis syndróm-SDHB, SDHC, SDHD_MLPA	GN044	150.00 €	
Carney-Stratakis syndróm-SDHB	GN044	600.00 €	
Carney-Stratakis syndróm-SDHC	GN044	150.00 €	
Carney-Stratakis syndróm-SDHD	GN044	150.00 €	
Kongenitálna dyserytropoetická anémia, typ 1-C15orf41	GN044	800.00 €	
Kongenitálna dyserytropoetická anémia, typ 1-CDAN1	GN044	1,500.00 €	
Kongenitálna dyserytropoetická anémia, typ 2-SEC23B	GN044	800.00 €	
Kongenitálna dyserytropoetická anémia, typ 3-KIF23	GN044	1,200.00 €	
Kongenitálna dyserytropoetická anémia, typ 4-KLF1	GN044	150.00 €	
Cowdenovej syndróm, typ 1-PTEN_MLPA	GN044	150.00 €	
Cowdenovej syndróm, typ 1-PTEN	GN044	600.00 €	
Cowdenovej syndróm, typ 5-PIK3CA	GN044	800.00 €	
Difúzny karcinóm žalúdka-CDH1_MLPA	GN044	150.00 €	
Difúzny karcinóm žalúdka-CDH1	GN044	1,000.00 €	
EGFR-deficit-EGFR_MLPA	GN044	150.00 €	
EGFR-deficit-EGFR	GN044	1,500.00 €	
Familiárna adenomatózna polypóza-APC_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárna adenomatózna polypóza-APC	GN044	1,500.00 €	
Familiárny maligny melanóm, typ 2-CDKN2A_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárny maligny melanóm, typ 2-CDKN2A	GN044	801.00 €	
Familiárny maligny melanóm, typ 3-CDK4_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárny maligny melanóm, typ 3-CDK4	GN044	801.00 €	
Familiárny medulárny karcinóm štítnej žľazy-RET_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárny medulárny karcinóm štítnej žľazy-RET	GN044	800.00 €	
Familiárny karcinóm pankreasu-CDKN2A_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárny karcinóm pankreasu-CDKN2A	GN044	150.00 €	
Familiárna viscerálna myopatia (MMIH syndróm)-ACTG2	GN04		

Syndróm nadmerného rastu spojený s PIK3CA -PIK3CA	GN044	800.00 €	
HBOC syndróm	GN044	2,500.00 €	
Hereditárne endokrinné tumory	GN044	1,501.00 €	
Hereditárne karcinómy kolorekta_Lynchov syndróm	GN044	2,501.00 €	
CMMRD syndróm-MSH2_MLPA	GN044	150.00 €	
CMMRD syndróm-MSH2	GN044	2,501.00 €	
CMMRD syndróm-MLH1_MLPA	GN044	150.00 €	
CMMRD syndróm-MLH1	GN044	2,501.00 €	
CMMRD syndróm-PMS2_MLPA	GN044	150.00 €	
CMMRD syndróm-PMS2	GN044	2,501.00 €	
CMMRD syndróm-MSH6_MLPA	GN044	150.00 €	
CMMRD syndróm-MSH6	GN044	2,501.00 €	
MGMT - metylácia promótoru-metylácia MGMT	GN044	100.00 €	
HPV HCR genotypizácia -HPV HCR genotypizácia	GN044	101.00 €	
Dezmoidný tumor -APC_MLPA	GN044	150.00 €	
Dezmoidný tumor -APC	GN044	1,500.00 €	
Gardnerov syndróm-APC_MLPA	GN044	150.00 €	
Gardnerov syndróm-APC	GN044	1,500.00 €	
Familiárna adenomatózna polypóza typ 3-NTHL1	GN044	600.00 €	
Waldenstrómová makroglobulinémia -MYD88 p.(Leu265Pro)	GN044	150.00 €	
Non-seminovaný germinálny nádor semenníka-KITLG	GN044	600.00 €	
Li-Fraumeniho syndróm, typ 1-TP53_NGS	GN044	800.00 €	
Juvenilný polyózny syndróm-SMAD4_NGS	GN044	800.00 €	
Karcinóm prsníka-ESR1 (exón 4,5,7 a 8)	GN044	800.00 €	
Karcinóm prsníka-PIK3CA (kodón 345, 420, 542, 545, 546, 1047, 1049)	GN044	800.00 €	
Zriedkavé ochorenia			
Williamsov-Beurenov syndróm-Oblasť 7q11.23	GN030	150.00 €	
Wilsonova choroba-ATP7B_MLPA	GN031	150.00 €	
Analýza aneuploidii-Chromozómy 13,18,21,X,Y	GN032	200.00 €	
Detekcia známeho variantu-Výbraný gén z katalógu vyšetrení	GN033	101.00 €	
Deficit 11-beta-hydroxysteroiddehydrogenázy-HSD11B2	GN044	150.00 €	
Deficit 3-metylkrotonyl-CoA-karboxylázy 1-MCCC1	GN044	800.00 €	
Deficit 3-metylkrotonyl-CoA-karboxylázy 2-MCCC2	GN044	800.00 €	
Deficit 5-alfa-reduktázy-SRD5A2_MLPA	GN044	150.00 €	
Deficit 5-alfa-reduktázy-SRD5A2	GN044	150.00 €	
Aarskogov syndróm-FGD1	GN044	800.00 €	
Abetalipoproteinémia-MITP	GN044	800.00 €	
Enteropatická akrodermatitída-SLC39A4	GN044	600.00 €	
Akro dysostóza, typ 1-PRKAR1A	GN044	600.00 €	
Akro dysostóza, typ 2-PDE4D	GN044	800.00 €	
Adamsov-Oliverov syndróm-ARHGAP31	GN044	800.00 €	
Deficit adenosín monofosfát deaminázy-AMPD1	GN044	800.00 €	
Adrenoleukodystrofia-ABCD1_MLPA	GN044	150.00 €	
Adrenoleukodystrofia-ABCD1	GN044	600.00 €	
Agamaglobulinémia, X-viazaná-BTK	GN044	800.00 €	
Agénéza corpus callosum, s abnormálnym genitálom-ARX_MLPA	GN044	150.00 €	
Agénéza corpus callosum, s abnormálnym genitálom-ARX	GN044	600.00 €	
Achondrogenéza, typ 1B-SLC26A2	GN044	600.00 €	
Achondroplázia, hypochondroplázia-FGFR3	GN044	800.00 €	
Achondroplázia-FGFR3: c.1138G>A/C	GN044	150.00 €	
Achondroplázia, hypochondroplázia-FGFR3: exóny 7,9,12,14	GN044	150.00 €	
Achromatopsia, typ 2-CNGA3	GN044	800.00 €	
Achromatopsia, typ 3-CNGB3	GN044	800.00 €	
Achromatopsia, typ 4-GNAT2	GN044	600.00 €	
Alagillov syndróm, typ 1-JAG1_MLPA	GN044	150.00 €	
Alagillov syndróm, typ 1-JAG1	GN044	1,500.00 €	
Alagillov syndróm, typ 2-NOTCH2 (bez exónov2,3,4)	GN044	1,500.00 €	
Albrightova hereditárna osteodystrofia-GNAS	GN044	800.00 €	
Alexandrova choroba-GFAP	GN044	600.00 €	
Alkaptonúria-HGD	GN044	800.00 €	
Deficit alfa-1-antitrypsinu-AAT (SERPINA1)	GN044	150.00 €	
Deficit alfa-1-antitrypsinu-AAT (SERPINA1): S, Z alely	GN044	150.00 €	
Alfa-manozidóza -MAN2B1	GN044	1,200.00 €	
Alfa-talasémia-HBA1, HBA2_MLPA	GN044	150.00 €	
Alfa-talasémia-HBA	GN044	150.00 €	
Alportov syndróm, AR forma-COL4A3_MLPA	GN044	150.00 €	
Alportov syndróm, AR forma-COL4A4_MLPA	GN044	150.00 €	
Alportov syndróm, AR forma-COL4A3	GN044	1,500.00 €	
Alportov syndróm, AR forma-COL4A4	GN044	1,500.00 €	
Alportov syndróm, X-viazaná forma-COL4A5_MLPA	GN044	150.00 €	
Alportov syndróm, X-viazaná forma-COL4A5	GN044	1,500.00 €	
Alstrómov syndróm-ALMS1	GN044	1,500.00 €	
Alternujúce hemiplegie detského veku-ATP1A3	GN044	1,200.00 €	
Amelogenesis imperfecta, typ IB, IC, AD, AR-ENAM	GN044	800.00 €	
Amelogenesis imperfecta, typ IIIA, AD-FAM83H	GN044	800.00 €	
Amelogenesis imperfecta, typ IE, X-viazaná-AMELX	GN044	600.00 €	
Amyotrofická laterálna skleróza, typ 1, AD, AR-SOD1	GN044	150.00 €	
Amyotrofická laterálna skleróza, typ 1, AD-C9orf72	GN044	800.00 €	
Amyotrofická laterálna skleróza, typ 10, AD-TARDBP	GN044	150.00 €	
Amyotrofická laterálna skleróza, juvenilná, typ 2-ALS2	GN044	1,500.00 €	
Amyotrofická laterálna skleróza, typ 6-FUS	GN044	800.00 €	
Analbuminémia-ALB	GN044	800.00 €	
Analýza chromozómových aberácií metódou arrayCGH-Genóm	GN044	600.00 €	
Analýza chromozómových aberácií metódou SNP microarray-Genóm	GN044	600.00 €	
Andersenov syndróm-KCNJ2	GN044	150.00 €	
Syndróm androgénovej insenzitivity-AR	GN044	800.00 €	
Angelmanov syndróm-Oblasť 15q11.2-13	GN044	200.00 €	
Angelmanov syndróm-UBE3A	GN044	800.00 €	
Aniridia-PAX6_MLPA	GN044	150.00 €	
Aniridia-PAX6	GN044	800.00 €	
Dysgenéza predného segmentu oka, typ 4-PITX2	GN044	150.00 €	
Dysgenéza predného segmentu oka, typ 5-PAX6	GN044	800.00 €	
Dysgenéza predného segmentu oka, typ 6-CYP11B1	GN044	150.00 €	
Antleyov-Bixlerov syndróm, typ 1-FGFR2	GN044	800.00 €	
Antleyov-Bixlerov syndróm, typ 2-POR	GN044	800.00 €	
Apertov syndróm-FGFR2	GN044	800.00 €	
Deficit apolipoproteínu C-II-APOC2	GN044	150.00 €	
AME syndróm-HSD11B2	GN044	150.00 €	
Artrogrypóza, distálna, typ 1A-TPM2	GN044	600.00 €	
Artrogrypóza, distálna, typ 1B-MYBPC1	GN044	1,500.00 €	
Syndróm artrogrypózy, renálnej dysfunkcie a cholestázy-VPS33B	GN044	1,200.00 €	
Ataxia-teleangiektázia-ATM_MLPA	GN044	150.00 €	
Ataxia-teleangiektázia-ATM	GN044	1,500.00 €	
Ataxia s okulomotorickou apraxiou, typ 1-APTX	GN044	600.00 €	
Ataxia s okulomotorickou apraxiou, typ 2-SETX	GN044	1,500.00 €	
Ataxia s deficitom vitamínu E-TTPA	GN044	150.00 €	
Atopická dermatitída/Ichthyosis vulgaris -FLG: p.R501*	GN044	150.00 €	
Atypický hemolyticko-uremický syndróm, typ 1-CFH	GN044	1,200.00 €	
Atypický hemolyticko-uremický syndróm, typ 2-CD46	GN044	800.00 €	
Atypický hemolyticko-uremický syndróm, typ 3-CFI	GN044	800.00 €	
Autizmus-Oblasť 15q11-q13; 16p11.2	GN044	150.00 €	
Autoimúnný lymfoproliferatívny syndróm (ALPS) s opakujúcimi sa vírusovými infekciami-CASP8	GN044	600.00 €	
Autoimúnný lymfoproliferatívny syndróm, typ IA-FAS (TNFRSF6)	GN044	600.00 €	
Autoimúnný lymfoproliferatívny syndróm, typ IIA-CASP10	GN044	600.00 €	
Autoimúnná polyendokrinopatia, APECED syndróm-AIRE	GN044	800.00 €	
Spastická paraplégia, typ 44, AR-GJC2	GN044	150.00 €	
Svalová dystrofia, pletencová, typ 2K, AR-POMT1	GN044	800.00 €	
Axenfeldov-Riegerov syndróm, typ 1-PITX2	GN044	150.00 €	
Axenfeldov-Riegerov syndróm, typ 3-FOXC1	GN044	600.00 €	
Barthov syndróm-TAZ	GN044	600.00 €	
Bartterov syndróm, typ 3, typ 4b, digenický-CLCNKB_MLPA	GN044	150.00 €	
Bartterov syndróm, typ 3, typ 4b, digenický-CLCNKB	GN044	800.00 €	
Beckwithov-Wiedemannov syndróm-Oblasť 11p15.5	GN044	150.00 €	
Beckwithov-Wiedemannov syndróm-CDKN1C	GN044	600.00 €	
Bernardov-Soulierov syndróm, typ A-GP1BA	GN044	600.00 €	
Bernardov-Soulierov syndróm, typ B-GP1BB	GN044	150.00 €	
Bernardov-Soulierov syndróm, typ C-GP9	GN044	150.00 €	
Bestova choroba-BEST1	GN044	800.00 €	
Beta-talasémia-HBB_MLPA	GN044	150.00 €	
Beta-talasémia-HBB	GN044	150.00 €	
Deficit biotinidázy-BTD	GN044	600.00 €	
Biotín responzivne ochorenie bazálnych ganglií-SLC19A3	GN044	600.00 €	
Birt-Hogg-Dubého syndróm-FLCN_MLPA	GN044	150.00 €	
Birt-Hogg-Dubého syndróm-FLCN	GN044	600.00 €	
Blackfanova-Diamondova anémia-RPS19	GN044	150.00 €	
Blauov syndróm -NOD2	GN044	800.00 €	
Börjeson-Forsssman-Lehmannov syndróm-PHF6	GN044	600.00 €	
BPES-FOXL2_MLPA	GN044	150.00 €	
BPES-FOXL2	GN044	150.00 €	
Branchio-oculo-faciálny syndróm -TFAP2A	GN044	600.00 €	
Branchio-oto-renálny syndróm, typ 3-SIX1	GN044	150.00 €	
Branchio-oto-renálny syndróm, typ 1-EYA1_MLPA	GN044	150.00 €	
Branchio-oto-renálny syndróm, typ 1-EYA1	GN044	800.00 €	
Brooke-Spieglerov syndróm -CYLD	GN044	1,500.00 €	
Bruckov syndróm, typ 1-FKBP10	GN044	600.00 €	
Bruckov syndróm, typ 2-PLOD2	GN044	800.00 €	
Brugadov syndróm, typ 1-SCN5A_MLPA	GN044	150.00 €	
Brugadov syndróm, typ 1-SCN5A	GN044	1,500.00 €	
CADASIL-NOTCH3	GN044	1,500.00 €	
Kampomelická dysplázia-SOX9_MLPA	GN044	150.00 €	
Kapilárna malformácia - arteriovenózne malformácie-RASA1	GN044	1,500.00 €	
Kardiofaciokutánný syndróm-BRAF	GN044	800.00 €	
Kardiomyopatia, hypertrofická, typ 1-MYH7	GN044	1,500.00 €	
Kardiomyopatia, hypertrofická, typ 2-TNNI2	GN044	800.00 €	
Kardiomyopatia, hypertrofická, typ 4-MYBPC3	GN044	1,500.00 €	
Kardiomyopatia, hypertrofická, typ 6-PRKAG2	GN044	800.00 €	
Kardiomyopatia, hypertrofická, typ 7-TNNI3	GN044	600.00 €	
Carneyho komplex, typ 1-PRKAR1A	GN044	600.00 €	
Deficit kanitínu, systémový primárny-SLC22A5_MLPA	GN044	150.00 €	
Deficit kanitínu, systémový primárny-SLC22A5	GN044	600.00 €	
Caroliho choroba-PKHD1_MLPA	GN044	150.00 €	
Caroliho choroba-PKHD1	GN044	1,500.00 €	
Syndróm kaudálnej regresie-VANGL1	GN044	600.00 €	
Central core disease-RYR1	GN044	1,500.00 €	
Centrálny hypoventilačný syndróm, kongenitálny-PHOX2B	GN044	600.00 €	
Cerebrálna amyloidná angiopatia-APP	GN044	800.00 €	
Cerebrálne kavernózne malformácie, typ 1-KRIT1_MLPA	GN044	150.00 €	
Cerebrálne kavernózne malformácie, typ 1-KRIT1	GN044	800.00 €	
Cerebrálne kavernózne malformácie, typ 2-CCM2_MLPA	GN044	150.00 €	
Cerebrálne kavernózne malformácie, typ 2-CCM2	GN044	600.00 €	
Cerebrálne kavernózne malformácie, typ 3-PDCD10_MLPA	GN044	150.00 €	
Cerebrálne kavernózne malformácie, typ 3-PDCD10	GN044	600.00 €	
Porucha transportu folátov do mozgu-FOLR1	GN044	150.00 €	
Kleidokraniálna dyzostóza-RUNX2	GN044	600.00 €	
Coatsova choroba-NDP_MLPA	GN044	150.00 €	
Coatsova choroba-NDP	GN044	150.00 €	
Cockaynov syndróm, typ A-ERCC8	GN044	800.00 €	
Cockaynov syndróm, typ B-ERCC6	GN044	1,200.00 €	
Coffinov-Lowryho syndróm-RPS6KA3	GN044	1,200.00 €	
Coffin-Siris syndróm, typ 4-SMARCA4	GN044	1,500.00 €	
Cohenov syndróm-VPS13B_MLPA	GN044	150.00 €	
Cohenov syndróm-VPS13B	GN044	1,500.00 €	
Kolobóm papily zrakového nervu s nefropatiou-PAX2	GN044	600.00 €	
Kolobóm, AR forma-SALL2	GN044	150.00 €	
Hypopituitarizmus, kombinovaný, typ 3-LHX3	GN044	600.00 €	
Hypopituitarizmus, kombinovaný, typ 4-LHX4	GN044	600.00 €	
Bežná variabilná imunodeficiencia, typ 2-TNFRSF13B	GN044	150.00 €	
Bežná variabilná imunodeficiencia, typ 4-TNFRSF13C	GN044	150.00 €	
Deficit C3 zložky komplementu-C3	GN044	1,500.00 €	
Čapikovo-tyčinková dystrofia (Cone-rod dystrofia)-CRX	GN044	150.00 €	
Kongenitálna adrenálna hyperplázia-HSD3B2	GN044	150.00 €	
Kongenitálna alopecia-HR	GN044	1,200.00 €	
Kongenitálna alveolárna kapilárna dysplázia-FOXF1_MLPA	GN044	150.00 €	
Kongenitálna alveolárna kapilárna dysplázia-FOXF1	GN044	150.00 €	
Vrodená porucha N-glykozylácie-PMM2	GN044	600.00 €	
Vrodená chloridová hnačka-SLC26A3	GN044	800.00 €	
Kongenitálna stromálna dystrofia rohovky-DCN	GN044	600.00 €	
Koproporfýria-CPOX_MLPA	GN044	150.00 €	
Koproporfýria-CPOX	GN044	600.00 €	
Dystrofia rohovky, typ Avellino -TGFB1	GN044	150.00 €	
Cornelia de Lange syndróm-NIPBL_MLPA	GN044	150.00 €	
Cornelia de Lange syndróm-NIPBL	GN044	1,500.00 €	
Cornelia de Lange syndróm-SMCTA	GN044	1,200.00 €	
Cornelia de Lange syndróm, typ 3-SMC3	GN044	1,500.00 €	
Costellov syndróm-HRAS_MLPA	GN044	150.00 €	
Costellov syndróm-HRAS	GN044	150.00 €	
Kraniofrontonazálna dysplázia-EFNB1	GN044	150.00 €	
Kraniosynostóza-FGFR1	GN044	800.00 €	
Kraniosynostóza-FGFR2	GN044	800.00 €	
Kraniosynostóza-FGFR3	GN044	800.00 €	
Creutzfeldtova-Jakobova choroba-PRNP	GN044	150.00 €	
Criglerov-Najjarov syndróm-UGT1A1	GN044	600.00 €	
Crouzonov syndróm-FGFR2	GN044	800.00 €	
Crouzonov syndróm s acanthosis nigricans-FGFR3	GN044	800.00 €	
Cutis laxa, typ II, AR-ATP6V0A2	GN044	800.00 €	
Cutis laxa, typ II, AR-PYCR1	GN044	600.00 €	
Cutis laxa, typ IIIA, AR-ALDH18A1	GN044	800.00 €	
Cystická fibróza-CFTR_MLPA	GN044	150.00 €	
Cystická fibróza-CFTR	GN044	800.00 €	
Cystinúria, typ A, AB-SLC3A1_MLPA	GN044	150.00 €	
Cystinúria, typ A, AB-SLC3A1	GN044	600.00 €	
Cystinúria, typ B, AB-SLC7A9_MLPA	GN044	150.00 €	
Cystinúria, typ B, AB-SLC7A9	GN044	800.00 €	
Dandyho-Walkerov syndróm-FOXC1	GN044	600.00 €	
De Barsyho syndróm, typ A-ALDH18A1	GN044	800.00 €	
De Barsyho syndróm, typ B-PYCR1	GN044	600.00 €	
Porucha sluchu, nesyndrómová, DFNA/DFNB-GJB2_MLPA	GN044	150.00 €	
Porucha sluchu, nesyndrómová, DFNA/DFNB-GJB6_MLPA	GN044	150.00 €	
Porucha sluchu, nesyndrómová, DFNA/DFNB-GJB2	GN044	150.00 €	
Porucha sluchu, nesyndrómová, DFNA/DFNB-GJB6	GN044	150.00 €	
Porucha sluchu, nesyndrómová, DFNB-GPSM2	GN044	800.00 €	
Desbuquois dysplázia, typ 1-CANT1	GN044	150.00 €	
Desbuquois dysplázia, typ 2-XYLT1	GN044	800.00 €	
Vývojová verbálna dyspraxia-FOXP2_MLPA	GN044	150.00 €	
Vývojová verbálna dyspraxia-FOXP2	GN044	800.00 €	
Diabetes insipidus, nefrogénny, typ I, X-viazany-AVPR2	GN044	150.00 €	
Diabetes insipidus, nefrogénny, typ II-AQP2	GN044	150.00 €	
Diastrofická dysplázia-SLC26A2	GN044	150.00 €	
DICER1 asociované ochorenia-DICER1	GN044	1,500.00 €	
DiGeorgeov syndróm-Oblasť 22q11.2	GN044	200.00 €	
Dravetovej syndróm-SCN1A_MLPA	GN044	150.00 €	
Dravetovej syndróm-SCN1A	GN044	1,500.00 €	
Dubinov-Johnsonov syndróm-ABCC2	GN044	1,500.00 €	
Dubowitzov syndróm-LIG4	GN044	600.00 €	
Dubowitzov syndróm-NSUN2	GN044	800.00 €	
Duchennova/Beckerova muskulárna dystrofia-DMD_MLPA	GN044	150.00 €	
Duchennova/Beckerova muskulárna dystrofia-DMD	GN044	1,500.00 €	

Ektodermálna dysplázia, typ 1, X-viazaná-EDA	GN044	600.00 €	
Ektodermálna dysplázia, typ 10A, 10B-EDAR_MLPA	GN044	150.00 €	
Ektodermálna dysplázia, typ 10A, 10B-EDAR	GN044	800.00 €	
Ektodermálna dysplázia, typ 11A, 11B-EDARADD_MLPA	GN044	150.00 €	
Ektodermálna dysplázia, typ 11A, 11B-EDARADD	GN044	600.00 €	
Syndróm ektodermálnej dysplázie-syndaktylie, typ 1-NECTIN4	GN044	600.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, 'classical-like' typ-TNXB_MLPA	GN044	150.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, 'classical-like' typ-TNXB	GN044	1,500.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, arthrochalázný, typ 1-COL1A1_MLPA	GN044	150.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, arthrochalázný, typ 1-COL1A1	GN044	1,500.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, klasický, typ 1-COL5A1_MLPA	GN044	150.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, klasický, typ 1-COL5A1	GN044	1,500.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, klasický, typ 2-COL5A2	GN044	1,500.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, kyfoskoliotický, typ 1-PLOD1	GN044	800.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, progeroidný, typ 1-B4GALT7	GN044	600.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, vaskulárny typ-COL3A1_MLPA	GN044	150.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, vaskulárny typ-COL3A1	GN044	1,500.00 €	
ELANE - súvisiace neutropénie-ELANE	GN044	150.00 €	
Ellisov-Van Creveldov syndróm-EVC_MLPA	GN044	150.00 €	
Ellisov-Van Creveldov syndróm-EVC2_MLPA	GN044	150.00 €	
Ellisov-Van Creveldov syndróm-EVC	GN044	800.00 €	
Ellisov-Van Creveldov syndróm-EVC2	GN044	800.00 €	
Emeryho-Dreifussova svalová dystrofia, typ 1-EMD	GN044	600.00 €	
Emeryho-Dreifussova svalová dystrofia, typ 6-FHL1	GN044	600.00 €	
Encefalopatia, progresívna, s/bez lipodystrofie-BSCL2	GN044	600.00 €	
Epidermolysis bullosa-ITGA6: p.Gln423Lys	GN044	150.00 €	
Epidermolysis bullosa-ITGB4	GN044	1,500.00 €	
Epidermolysis bullosa-KRT14	GN044	600.00 €	
Epidermolysis bullosa-KRT5	GN044	600.00 €	
Epidermolysis bullosa, dystrofická-COL7A1_MLPA	GN044	150.00 €	
Epidermolysis bullosa, dystrofická-COL7A1	GN044	1,500.00 €	
Epilepsia, AD nočná, frontálneho laloka, ADNFLE-CHRNA2	GN044	600.00 €	
Epilepsia, AD nočná, frontálneho laloka, ADNFLE-CHRNA4	GN044	600.00 €	
Epilepsia, AD parciálna, so sluchovými príznakmi, ADEAF-LG11	GN044	600.00 €	
Epilepsia, benígna familiárna infantilná-KCNQ2	GN044	800.00 €	
Epilepsia, benígna familiárna infantilná-KCNQ3	GN044	800.00 €	
Epilepsia, benígna familiárna infantilná-SCN8A	GN044	800.00 €	
Epilepsia, benígna familiárna infantilná, BFIE-PRRT2	GN044	150.00 €	
Epilepsia, benígna familiárna infantilná, BFIE-SCN2A	GN044	1,500.00 €	
Epilepsia, generalizovaná, s febrilnými kŕčmi, GEFS+, typ 3-GABRG2	GN044	600.00 €	
Epilepsia, generalizovaná, s febrilnými kŕčmi, GEFS+, typ 1-SCN1B	GN044	1,500.00 €	
Epilepsia, generalizovaná, s febrilnými kŕčmi, GEFS+, typ 2-SCN1A_MLPA	GN044	150.00 €	
Epilepsia, generalizovaná, s febrilnými kŕčmi, GEFS+, typ 2-SCN1A	GN044	1,500.00 €	
Epilepsia, juvenilná myoklonická, typ 5-GABRA1	GN044	600.00 €	
Epilepsia, juvenilná myoklonická, typ 6-CACNB4	GN044	800.00 €	
Epilepsia, juvenilná myoklonická, typ 8-CLCN2	GN044	800.00 €	
Epilepsia, progresívna myoklonická, typ 2A-EPM2A	GN044	150.00 €	
Epilepsia, progresívna myoklonická, typ 2B-NHLRC1 (EPM2B)	GN044	150.00 €	
Epilepsia, progresívna myoklonická, typ 9-LMN2B	GN044	800.00 €	
Epilepsia, na pyridoxíne závislá-ALDH7A1	GN044	800.00 €	
Epileptická encefalopatia, skorá infantilná, typ 2-CDKL5_MLPA	GN044	150.00 €	
Epileptická encefalopatia, skorá infantilná, typ 2-CDKL5	GN044	1,200.00 €	
Epileptická encefalopatia, skorá infantilná, typ 6-SCN1A_MLPA	GN044	150.00 €	
Epileptická encefalopatia, skorá infantilná, typ 6-SCN1A	GN044	1,500.00 €	
Epifyzeálna dysplázia, typ 1-COMP	GN044	800.00 €	
Epizodická ataxia, typ 1-KCNA1_MLPA	GN044	150.00 €	
Epizodická ataxia, typ 1-KCNA1	GN044	150.00 €	
Epizodická ataxia, typ 2-CACNA1A_MLPA	GN044	150.00 €	
Epizodická ataxia, typ 2-CACNA1A	GN044	1,500.00 €	
Erytropoetická protoporfýria, AR-FECH_MLPA	GN044	150.00 €	
Erytropoetická protoporfýria, AR-FECH	GN044	600.00 €	
Erytropoetická protoporfýria, X-viazaná-ALAS2	GN044	600.00 €	
Esenciálna fruktozúria-KHK	GN044	600.00 €	
Esenciálny tremor-DRD3	GN044	600.00 €	
Fabryho choroba-GLA_MLPA	GN044	150.00 €	
Fabryho choroba-GLA	GN044	600.00 €	
Deficit faktora VII-F7_MLPA	GN044	150.00 €	
Deficit faktora VII-F7	GN044	600.00 €	
Deficit faktora X-F10_MLPA	GN044	150.00 €	
Deficit faktora X-F10	GN044	600.00 €	
Familiárna aneuryzma a disekcia hrudnej aorty-ACTA2	GN044	600.00 €	
Familiárna bikuspidálna aortálna chlopňa-NOTCH1	GN044	1,500.00 €	
Familiárny centrálny diabetes insipidus-AVP	GN044	150.00 €	
Familiárna exsudatívna vitreoretinopatia, typ 2, X-viazaná-NDP_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárna exsudatívna vitreoretinopatia, typ 2, X-viazaná-NDP	GN044	150.00 €	
Familiárna exsudatívna vitreoretinopatia, typ 1-FZD4_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárna exsudatívna vitreoretinopatia, typ 1-FZD4	GN044	150.00 €	
Familiárna exsudatívna vitreoretinopatia, typ 4-LRP5_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárna exsudatívna vitreoretinopatia, typ 4-LRP5	GN044	1,200.00 €	
Familiárna exsudatívna vitreoretinopatia, typ 5-TSPAN12	GN044	600.00 €	
Familiárna hemofagocytová lymfohistiocytóza, typ 2-PRF1	GN044	600.00 €	
Familiárna hemofagocytová lymfohistiocytóza, typ 3-UNC13D	GN044	1,500.00 €	
Familiárna hypercholesterolémia-LDLR_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárna hypercholesterolémia-LDLR	GN044	800.00 €	
Familiárna hypercholesterolémia-PCSK9	GN044	800.00 €	
Familiárna hyperinzulinemická hypoglykémia-ABCC8_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárna hyperinzulinemická hypoglykémia-ABCC8	GN044	1,500.00 €	
Familiárna hypobetalioproteinémiia-APOB	GN044	1,500.00 €	
Familiárna hypokalciriická hyperkalcémia, typ 1-CASR	GN044	800.00 €	
Familiárna hypokalciriická hyperkalcémia, typ 2-GNA11	GN044	600.00 €	
Familiárna hypoparatyreóza-PTH	GN044	150.00 €	
Familiárna chondrokalcinóza-ANKH	GN044	800.00 €	
Familiárna stredomorská horúčka-MEFV_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárna stredomorská horúčka-MEFV	GN044	600.00 €	
Familiárna paroxyzmálna dystonická choreoatetóza-PNKD (MR-1)	GN044	600.00 €	
Familiárna progresívna hyperpigmentácia-KITLG	GN044	600.00 €	
Familiárna renálna glykozúria-SLC5A2	GN044	800.00 €	
Familiárna aneuryzma hrudnej aorty-TGFBR1_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárna aneuryzma hrudnej aorty-TGFBR2_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárna aneuryzma hrudnej aorty-TGFB2	GN044	600.00 €	
Familiárna aneuryzma hrudnej aorty-TGFB3	GN044	600.00 €	
Familiárna aneuryzma hrudnej aorty-TGFBR1	GN044	600.00 €	
Familiárna aneuryzma hrudnej aorty-TGFBR2	GN044	600.00 €	
Familiárna/ sporadická hemiplegická migréna, typ 1-CACNA1A_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárna/ sporadická hemiplegická migréna, typ 1-CACNA1A	GN044	200.00 €	
Familiárna/ sporadická hemiplegická migréna, typ 3-SCN1A_MLPA	GN044	150.00 €	
Familiárna/ sporadická hemiplegická migréna, typ 3-SCN1A	GN044	1,500.00 €	
FGFR3-asociovaná chondrodysplázia-FGFR3	GN044	800.00 €	
Fokálna faciálna dermálna dysplázia, typ IV-CYP26C1	GN044	600.00 €	
Syndróm fragilného X chromozómu-FMR1	GN044	150.00 €	
Freemanov-Sheldonov syndróm-MYH3	GN044	1,500.00 €	
Frontonazálna dysplázia, typ 1-ALX3	GN044	150.00 €	
Frontonazálna dysplázia, typ 2-ALX4_MLPA	GN044	150.00 €	
Frontonazálna dysplázia, typ 2-ALX4	GN044	150.00 €	
Frontotemporálna demencia-MAPT_MLPA	GN044	150.00 €	
Frontotemporálna demencia-MAPT	GN044	800.00 €	
Frontotemporálna demencia a/alebo ALS, typ 2-CHCHD10	GN044	150.00 €	
Deficit fruktózo-1,6-bisfosfatázy-FBP1	GN044	600.00 €	
Fuhrmannov syndróm-WNT7A	GN044	600.00 €	
Fukutín-súvisiaca svalová dystrofia pletencového typu-FKTN	GN044	600.00 €	
Deficit GABA transaminázy-ABAT	GN044	800.00 €	
Galaktozémia, typ I-GALT	GN044	800.00 €	
Galaktozémia, typ II-GALK1	GN044	600.00 €	
Galaktozémia, typ III-GALE	GN044	800.00 €	
Gaucherova choroba-GBA	GN044	800.00 €	
Goderma osteodysplastica-GORAB	GN044	600.00 €	
Gerstmannova-Straüsslerova-Scheinkerova choroba-PRNP	GN044	150.00 €	
Neuropatia veľkých axónov-GAN	GN044	800.00 €	
Gitelmanov syndróm-SLC12A3_MLPA	GN044	150.00 €	
Gitelmanov syndróm-SLC12A3	GN044	1,500.00 €	
Glanzmannova trombasténia-ITGA2B	GN044	1,500.00 €	
Glanzmannova trombasténia-ITGB3	GN044	800.00 €	
Glaukóm, primárny kongenitálny, typ 3D-LTBP2	GN044	1,500.00 €	
Glaukóm, primárny, s otvoreným uhlom, typ 1A-MYOC	GN044	600.00 €	
Glaukóm, primárny, s otvoreným uhlom, typ 3A-CYP1B1	GN044	150.00 €	
Glomeruloskleróza, fokálna segmentálna, typ 5-INF2	GN044	150.00 €	
Glukokortikoidová deficiencia, familiárna-MC2R	GN044	150.00 €	
Glukokortikoidová deficiencia, familiárna, typ 6-MRAP	GN044	150.00 €	
Deficit glukóza-6-fosfát dehydrogenázy-G6PD	GN044	800.00 €	
Deficit GLUT1-GLUT1 (SLC2A1)_MLPA	GN044	150.00 €	
Deficit GLUT1-GLUT1 (SLC2A1)	GN044	600.00 €	
Glutárová acidúria, typ IIA-ETFA	GN044	800.00 €	
Glutárová acidúria, typ IIB-ETFB	GN044	600.00 €	
Glutárová acidúria, typ IIC-ETFDH	GN044	800.00 €	
Glycinová encefalopatia-AMT_MLPA	GN044	150.00 €	
Glycinová encefalopatia-AMT	GN044	600.00 €	
Glykogenóza, typ Ia-G6PC	GN044	600.00 €	
Glykogenóza, typ Ib-SLC37A4	GN044	600.00 €	
Glykogenóza, typ III-AGL	GN044	1,500.00 €	
Greigova cefalopolysyndaktília-GLI3_MLPA	GN044	150.00 €	
Greigova cefalopolysyndaktília-GLI3	GN044	1,200.00 €	
Hallervondenov-Spatzov syndróm-PANK2_MLPA	GN044	150.00 €	
Hallervondenov-Spatzov syndróm-PANK2	GN044	600.00 €	
Hennekamov syndróm, typ 1-CCBE1	GN044	600.00 €	
Hereditárny angioedém-SERPING1_MLPA	GN044	150.00 €	
Hereditárny angioedém-SERPING1	GN044	600.00 €	
Hereditárna fruktózová intolerancia-ALDOB	GN044	600.00 €	
Hereditárna hemochromatóza-HFE	GN044	600.00 €	
Hereditárna hemoragická telangiektázia-SMAD4	GN044	800.00 €	
Hereditárna hemoragická telangiektázia, typ 1-ENG_MLPA	GN044	150.00 €	
Hereditárna hemoragická telangiektázia, typ 1-ENG	GN044	800.00 €	
Hereditárna hemoragická telangiektázia, typ 2-ACVRL1_MLPA	GN044	150.00 €	
Hereditárna hemoragická telangiektázia, typ 2-ACVRL1	GN044	600.00 €	
Hereditárna hyperekplexia, typ 1-GLRA1	GN044	600.00 €	
Hereditárny lymfedém, typ IA (Milroy)-FLT4	GN044	1,500.00 €	
Hereditárna osteonychodysplázia-LMX1B_MLPA	GN044	150.00 €	
Hereditárna osteonychodysplázia-LMX1B	GN044	600.00 €	
Hereditárna pankreatitida-PRSS1_MLPA	GN044	150.00 €	
Hereditárna pankreatitida-SPINK1_MLPA	GN044	150.00 €	
Hereditárna pankreatitida-PRSS1	GN044	150.00 €	
Hereditárna pankreatitida-SPINK1	GN044	150.00 €	
Syndróm dedičnej periodickej horúčky-NLRP3	GN044	800.00 €	
Syndróm dedičnej periodickej horúčky-TNFRSF1A	GN044	600.00 €	
Hereditárna senzorická a autonómna neuropatia, typ IA-SPTLC1	GN044	800.00 €	
Hereditárna sférocytóza-ANK1	GN044	1,500.00 €	
Heterotaxia, typ 1, X-viazaná-ZIC3	GN044	600.00 €	
Hirschsprungova choroba-RET_MLPA	GN044	150.00 €	
Hirschsprungova choroba-RET	GN044	900.00 €	
HMG2/LHFP fúzny gén-HMG2_MLPA	GN044	150.00 €	
HMG2/LHFP fúzny gén-HMG2	GN044	150.00 €	
Holoprozencefália, typ 2-SIX3	GN044	150.00 €	
Holoprozencefália, typ 3-SHH_MLPA	GN044	150.00 €	
Holoprozencefália, typ 3-SHH	GN044	150.00 €	
Holoprozencefália, typ 5-ZIC2	GN044	150.00 €	
Holtov-Oramov syndróm-TBX5_MLPA	GN044	150.00 €	
Holtov-Oramov syndróm-TBX5	GN044	600.00 €	
Homocystinúria-CBS	GN044	800.00 €	
Hydrocefalus, X-viazaný-L1CAM_MLPA	GN044	150.00 €	
Hydrocefalus, X-viazaný-L1CAM	GN044	1,500.00 €	
Hyper-IgD syndróm -MVK	GN044	600.00 €	
Hyper-IgE syndróm-DOCK8_MLPA	GN044	150.00 €	
Hyper-IgE syndróm-STAT3_MLPA	GN044	150.00 €	
Hyper-IgE syndróm-DOCK8	GN044	1,500.00 €	
Hyper-IgE syndróm-STAT3	GN044	1,200.00 €	
Hyperkalemická periodická paralýza-SCN4A_MLPA	GN044	150.00 €	
Hyperkalemická periodická paralýza-SCN4A	GN044	1,500.00 €	
Hyperparatyreóza-CDC73_MLPA	GN044	150.00 €	
Hyperparatyreóza-CDC73	GN044	800.00 €	
Hyperprolinémia, typ I-PRODH	GN044	800.00 €	
Hyperprolinémia, typ II-ALDH4A1	GN044	800.00 €	
Hypogonadotropný hypogonadizmus, typ 1, X-viazaný-ANOS1 (KAL1)_MLPA	GN044	150.00 €	
Hypogonadotropný hypogonadizmus, typ 1, X-viazaný-ANOS1 (KAL1)	GN044	800.00 €	
Hypogonadotropný hypogonadizmus, typ 2-FGFR1	GN044	800.00 €	
Hypogonadotropný hypogonadizmus, typ 5-CHD7_MLPA	GN044	150.00 €	
Hypogonadotropný hypogonadizmus, typ 5-CHD7	GN044	1,500.00 €	
Hypogonadotropný hypogonadizmus, typ 6, s/bez anosmie-FGF8	GN044	600.00 €	
Hypohidrotická ektodermálna dysplázia s imunodeficienciou-NFKBIA	GN044	600.00 €	
Hypokalemická periodická paralýza, typ 1-CACNA1S	GN044	1,500.00 €	
Hypokalemická periodická paralýza, typ 2-SCN4A_MLPA	GN044	150.00 €	
Hypokalemická periodická paralýza, typ 2-SCN4A	GN044	1,500.00 €	
Hypomagneziémia, typ 3-CLDN16	GN044	150.00 €	
Syndróm hypomelinizácie a kongenitálnej katarakty-FAM126A	GN044	800.00 €	
Hypofosfatázia-ALPL_MLPA	GN044	150.00 €	
Hypofosfatázia-ALPL	GN044	800.00 €	
Hypofosfatemická rachitída, AD forma-FGF23_MLPA	GN044	150.00 €	
Hypofosfatemická rachitída, AD forma-FGF23	GN044	150.00 €	
Hypopituizarizmus, familiárny kongenitálny, typ 1-POU1F1	GN044	600.00 €	
Hypopituizarizmus, familiárny kongenitálny, typ 2-PROP1	GN044	150.00 €	
Hypopituizarizmus, familiárny kongenitálny, typ 5-HESX1	GN044	150.00 €	
Hypotónia, infantilná, so psychomotorickou retardáciou, typ 1-NALCN	GN044	800.00 €	
Hypourikémia, renálna-SLC22A12	GN044	600.00 €	
Hypourikémia, renálna-SLC2A9	GN044	800.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 1A/1E-PMP22_MLPA	GN044	150.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 1A/1E-PMP22	GN044	150.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 1B-MPZ_MLPA	GN044	150.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 1B-MPZ	GN044	150.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 1C-LITAF	GN044	150.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 1D-EGR2	GN044	150.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 2A1-KIF1B	GN044	1,500.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 2A2-MFN2	GN044	800.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 2B-RAB7A	GN044	150.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 2B1-LMNA	GN044	800.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 2B2-MED25	GN044	800.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 2C-TRPV4	GN044	800.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 2D-GARS	GN044	800.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 2E/1F-NEFL	GN044	600.00 €	
Charcotova-Marieho-Toothova neuropatia, typ 2F-HSPB1			

Iđiopatická kalcifikácia bazálnych ganglií-SLC20A2	GN044	800.00 €	
Iđiopatická pľúčna fibróza-SFTP1	GN044	150.00 €	
Ichtyóza, kongenitálna, typ 1, AR-TGM1	GN044	800.00 €	
Ichtyóza, kongenitálna, typ 2, AR-ALOX12B	GN044	800.00 €	
Imunodeficiencia s hyper-IgM, typ 2-AID (AICDA)	GN044	150.00 €	
Imunodeficiencia s hyper-IgM, typ 5-UNG	GN044	600.00 €	
Imunodeficiencia s náchylnosťou na mykobaktérie-STAT1	GN044	1,200.00 €	
Infantilná cerebelárna retinálna degenerácia-ACO2	GN044	800.00 €	
Izolovaný deficit folikulo-stimulačného hormónu-FSHB	GN044	150.00 €	
Izolovaný deficit tyreotropínu-TSHB	GN044	150.00 €	
Joubertov syndróm, typ 6-TMEM67	GN044	1,500.00 €	
Juvenilná makulárna degenerácia-CNGB3	GN044	800.00 €	
Kabukiho syndróm, typ 1-KMT2D	GN044	1,500.00 €	
Kabukiho syndróm, typ 2-KDM6A_MLPA	GN044	150.00 €	
Kabukiho syndróm, typ 2-KDM6A	GN044	800.00 €	
Keratokónus-VSX1	GN044	150.00 €	
Keratokónus-COL8A2	GN044	600.00 €	
Keratokónus-GAN	GN044	600.00 €	
Keutelov syndróm-MGP	GN044	150.00 €	
Kleefstra syndróm-EHMT1_MLPA	GN044	150.00 €	
Kleefstra syndróm-EHMT1	GN044	1,500.00 €	
Klippelov-Feilov syndróm, typ 1, AD-GDF6	GN044	150.00 €	
Klippelov-Feilov syndróm, typ 2, AR-MEOX1	GN044	150.00 €	
Klippelov-Feilov syndróm, typ 3, AD-GDF3	GN044	150.00 €	
Klippelov-Trénaunayov syndróm-AGGF1	GN044	800.00 €	
Klippelov-Trénaunayov syndróm-AKT1	GN044	800.00 €	
Klippelov-Trénaunayov syndróm-PIK3CA	GN044	800.00 €	
Kniestova dysplázia-COL2A1_MLPA	GN044	150.00 €	
Kniestova dysplázia-COL2A1	GN044	1,500.00 €	
Krabbeho choroba-GALC_MLPA	GN044	150.00 €	
Krabbeho choroba-GALC	GN044	800.00 €	
Larsenov syndróm-FLNB_MLPA	GN044	150.00 €	
Larsenov syndróm-FLNB	GN044	1,500.00 €	
Leberova kongenitálna amauróza, typ 1-GUCY2D	GN044	800.00 €	
Leberova hereditárna optická neuropatia-MT-ND1, ND4, ND6: najčastejšie patogénne varianty	GN044	150.00 €	
Legiusov syndróm-SPRED1_MLPA	GN044	150.00 €	
Legiusov syndróm-SPRED1	GN044	600.00 €	
Leighov syndróm-SURF1	GN044	150.00 €	
Lesch-Nyhan syndróm-HPRT1_MLPA	GN044	150.00 €	
Lesch-Nyhan syndróm-HPRT1	GN044	600.00 €	
Hypomyelinizačná leukodystrofia, typ 14-UFM1: c.-273_-271del	GN044	150.00 €	
Liddleho syndróm-SCNN1B	GN044	800.00 €	
Liddleho syndróm-SCNN1G	GN044	800.00 €	
Svalová dystrofia, pletencová-SGCA, SGCB, SGCD, SGC6, FKRP_MLPA	GN044	150.00 €	
Svalová dystrofia, pletencová, typ 1A, AD-MYOT	GN044	600.00 €	
Svalová dystrofia, pletencová, typ 1B, AD-LMNA	GN044	800.00 €	
Svalová dystrofia, pletencová, typ 1C, AD-CAV3	GN044	150.00 €	
Svalová dystrofia, pletencová, typ 2A, AR-CAPN3_MLPA	GN044	150.00 €	
Svalová dystrofia, pletencová, typ 2A, AR-CAPN3	GN044	1,200.00 €	
Svalová dystrofia, pletencová, typ 2B, AR-DYSF	GN044	1,500.00 €	
Svalová dystrofia, pletencová, typ 2D, AR-SGCA	GN044	600.00 €	
Deficit lipoamiddehydrogenázy-DLD	GN044	800.00 €	
Lipodystrofia, kongenitálna generalizovaná, typ 4-PTRF	GN044	150.00 €	
Lipodystrofia, familiárna parciálna, typ 2-LMNA	GN044	800.00 €	
Deficit lipoproteinovej lipázy-LPL_MLPA	GN044	150.00 €	
Deficit lipoproteinovej lipázy-LPL	GN044	600.00 €	
Lisencefália, typ 1-PAFAH1B1 (LIS1)_MLPA	GN044	150.00 €	
Lisencefália, typ 1-PAFAH1B1 (LIS1)	GN044	600.00 €	
Lisencefália, X-viazaná-DCX_MLPA	GN044	150.00 €	
Lisencefália, X-viazaná-DCX	GN044	600.00 €	
Loeysov-Dietzov syndróm, typ 1-TGFBFR1_MLPA	GN044	150.00 €	
Loeysov-Dietzov syndróm, typ 1-TGFBFR1	GN044	600.00 €	
Loeysov-Dietzov syndróm, typ 2-TGFBFR2_MLPA	GN044	150.00 €	
Loeysov-Dietzov syndróm, typ 2-TGFBFR2	GN044	600.00 €	
Loeysov-Dietzov syndróm, typ 3-SMAD3	GN044	600.00 €	
Loeysov-Dietzov syndróm, typ 4-TGFB2	GN044	600.00 €	
Loeysov-Dietzov syndróm, typ 5-TGFB3	GN044	600.00 €	
Syndróm dlhého QT intervalu, typ 1-KCNQ1	GN044	800.00 €	
Loweov syndróm-OCRL	GN044	1,200.00 €	
Lujanov-Frynsov syndróm-MED12	GN044	1,500.00 €	
Lymfoproliferatívny syndróm, typ 1-ITK_MLPA	GN044	150.00 €	
Lymfoproliferatívny syndróm, typ 1-ITK	GN044	800.00 €	
Maligna hypertermia, typ 1-RYR1	GN044	1,500.00 €	
Maligna hypertermia, typ 5-CACNA1S	GN044	1,500.00 €	
Choroba javorového sirupu (Leucinóza), typ 1A-BCKDHA	GN044	600.00 €	
Choroba javorového sirupu (Leucinóza), typ 1B-BCKDHB	GN044	600.00 €	
Choroba javorového sirupu, typ II-DBT	GN044	800.00 €	
Marfanov syndróm-FBN1_MLPA	GN044	150.00 €	
Marfanov syndróm-FBN1	GN044	1,500.00 €	
Marshall syndróm, ochorenie spojiva-COL11A1_MLPA	GN044	150.00 €	
Marshall syndróm, ochorenie spojiva-COL11A1	GN044	1,500.00 €	
Deficit MCAD-ACADM_MLPA	GN044	150.00 €	
Deficit MCAD-ACADM	GN044	800.00 €	
McCuneov-Albrightov syndróm-GNAS: p.Arg201 a p.Gln227	GN044	150.00 €	
McKusick-Kaufmanov syndróm-MKKS	GN044	600.00 €	
Meckelov syndróm-MKS1	GN044	800.00 €	
Cystické ochorenie drene obličiek (ADMKCKD), typ 1-MUC1	GN044	600.00 €	
Cystické ochorenie drene obličiek (ADMKCKD), typ 2-UMOD	GN044	800.00 €	
MELAS-MT-TL1, ND5: najčastejšie patogénne varianty	GN044	150.00 €	
Mentálna retardácia s poruchou reči-FOXP1_MLPA	GN044	150.00 €	
Mentálna retardácia s poruchou reči-FOXP1	GN044	800.00 €	
Mentálna retardácia, typ 6, AR-GRIK2	GN044	800.00 €	
MERRF-MT-TK, TF, TP, TT: najčastejšie patogénne varianty	GN044	150.00 €	
Metachromatická leukodystrofia-ARSA	GN044	600.00 €	
Metachromatická leukodystrofia-PSAP	GN044	800.00 €	
Metafyzeálna chondrodysplázia, typ Jansen-PTH1R	GN044	800.00 €	
Metafyzeálna chondrodysplázia, typ Schmid-COL10A1	GN044	600.00 €	
Methemoglobinémiá, kongenitálna, typ I, II, AR-CYB5R3	GN044	600.00 €	
Metylmalónová acidúria-MMAA	GN044	600.00 €	
Metylmalónová acidúria-MMAB	GN044	600.00 €	
Metylmalónová acidúria-MUT	GN044	800.00 €	
Mikrocefalický osteodyplastický nanizmus, typ 2-PCNT	GN044	1,500.00 €	
Mikrocefália, primárna, typ 1, AR-MCPH1_MLPA	GN044	150.00 €	
Mikrocefália, primárna, typ 1, AR-MCPH1	GN044	800.00 €	
Mikrocefália, primárna, typ 2, AR-WDR62_MLPA	GN044	150.00 €	
Mikrocefália, primárna, typ 2, AR-WDR62	GN044	1,500.00 €	
Mikrocefália, primárna, typ 5, AR-ASPM_MLPA	GN044	150.00 €	
Mikrocefália, primárna, typ 5, AR-ASPM	GN044	1,500.00 €	
Syndróm deplecie mitochondriálnej DNA, typ 1 (MNGIE)-TYMP	GN044	600.00 €	
Mitochondriálna encefalokardiomyopatia-TMEM70	GN044	150.00 €	
MODY, typ 1-HNF4A_MLPA	GN044	150.00 €	
MODY, typ 1-HNF4A	GN044	800.00 €	
MODY, typ 13-KCNJ11	GN044	150.00 €	
MODY, typ 2-GCK_MLPA	GN044	150.00 €	
MODY, typ 2-GCK	GN044	800.00 €	
MODY, typ 3-HNF1A_MLPA	GN044	150.00 €	
MODY, typ 3-HNF1A	GN044	800.00 €	
MODY, typ 5-HNF1B_MLPA	GN044	150.00 €	
MODY, typ 5-HNF1B	GN044	600.00 €	
Mowatov-Wilsonov syndróm-ZEB2_MLPA	GN044	150.00 €	
Mowatov-Wilsonov syndróm-ZEB2	GN044	800.00 €	
Mukopolysacharidóza, typ II-IDS_MLPA	GN044	150.00 €	
Mukopolysacharidóza, typ II-IDS	GN044	600.00 €	
Mukopolysacharidóza, typ III-NAGLU	GN044	600.00 €	
Mukopolysacharidóza, typ IIIA (Sanfilippo A)-SGSH	GN044	800.00 €	
Muenkeho syndróm-FGFR3: p.Pro250Arg	GN044	150.00 €	
Mnohopočetné vrodené exostózy, typ 1-EXT1_MLPA	GN044	150.00 €	
Mnohopočetné vrodené exostózy, typ 1-EXT1	GN044	800.00 €	
Mnohopočetné vrodené exostózy, typ 2-EXT2_MLPA	GN044	150.00 €	
Mnohopočetné vrodené exostózy, typ 2-EXT2	GN044	800.00 €	
Syndróm mnohopočetných synostóz, typ 1-NOG	GN044	150.00 €	
Svalová dystrofia, kongenitálna-LAMA2_MLPA	GN044	150.00 €	
Svalová dystrofia, kongenitálna-LAMA2	GN044	1,500.00 €	
Myastenický syndróm, kongenitálny, typ 10-DOK7	GN044	600.00 €	
Myastenický syndróm, kongenitálny, typ 11-RAPSN	GN044	600.00 €	
Myastenický syndróm, kongenitálny, typ 4-CHRN	GN044	600.00 €	
Myastenický syndróm, kongenitálny, typ 6-CHAT	GN044	800.00 €	
MYH9-viazané ochorenia-MYH9	GN044	1,500.00 €	
Myhre syndróm-SMAD4_MLPA	GN044	150.00 €	
Myhre syndróm-SMAD4	GN044	800.00 €	
Myopatia "rippling muscle", typ 2-CAV3	GN044	150.00 €	
Myopatia s Pagetovou chorobou kostí a demenciou-VCP	GN044	800.00 €	
Myotónia, kongenitálna, Beckerova a Thomsenova-CLCN1_MLPA	GN044	150.00 €	
Myotónia, kongenitálna, Beckerova a Thomsenova-CLCN1	GN044	1,200.00 €	
Nefronofíza, juvenilná, typ 1-NPHPT1_MLPA	GN044	150.00 €	
Nefronofíza, juvenilná, typ 1-NPHPT1	GN044	800.00 €	
Nefrotický syndróm, typ 2-NPHS2	GN044	600.00 €	
Nethertonov syndróm-SPINK5: exón 17	GN044	150.00 €	
Neuralgická amyotrofia-SEPT9_MLPA	GN044	150.00 €	
Neuralgická amyotrofia-SEPT9	GN044	800.00 €	
Neuroakantocytóza-VPS13A	GN044	1,500.00 €	
Neurodegenerácia s akumuláciou železa v mozgu-C19ORF12	GN044	150.00 €	
Neurodegenerácia s akumuláciou železa v mozgu-FTL	GN044	150.00 €	
Neurofibromatóza, typ 1-NF1_MLPA	GN044	150.00 €	
Neurofibromatóza, typ 1-NF1	GN044	1,500.00 €	
Neurofibromatóza, typ 2-NF2_MLPA	GN044	150.00 €	
Neurofibromatóza, typ 2-NF2	GN044	800.00 €	
Neuromyotónia a axonálna neuropatia-HINT1	GN044	150.00 €	
Neuronálna ceroidná lipofuscinóza, infantilná, typ 1-PPT1_MLPA	GN044	150.00 €	
Neuronálna ceroidná lipofuscinóza, infantilná, typ 1-PPT1	GN044	600.00 €	
Neuronálna ceroidná lipofuscinóza, juvenilná, typ 3-CLN3	GN044	800.00 €	
Neuronálna ceroidná lipofuscinóza, typ 2-TPP1_MLPA	GN044	150.00 €	
Neuronálna ceroidná lipofuscinóza, typ 2-TPP1	GN044	800.00 €	
Neuronálna ceroidná lipofuscinóza, typ 4-DNAJC5	GN044	150.00 €	
Neuronálna ceroidná lipofuscinóza, typ 7-MFSD8 (CLN7)	GN044	800.00 €	
Neutropénia, ťažká kongenitálna, typ 4, AR-G6PC3	GN044	600.00 €	
Neutropénia, ťažká kongenitálna, typ 3, AR-HAX1	GN044	600.00 €	
Achromatopsia-ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H, RGS9, RGS9BP	GN044	900.00 €	
Albinizmus-AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CACNA1F, CASK, CLDN11, CNGB3, DCT, FRMD7, GPR143, HPST1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LAMA1, LRMDA, LYST, OCA2, PAX6, RAB27A, SACS, SETX, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1	GN044	2,000.00 €	
Ochorenia motorických neurónov / ALS-ALS2, ANG, ANXA11, ASCC1, ATL1, BSCL2, DCTN1, DNAJB2, FIG4, FUS, GBE1, HEXA, HEXB, HNRNP1A1, CHCHD10, CHMP2B, KIF5A, MATR3, NEK1, OPTN, PFN1, REEP1, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SMN1, SOD1, SPART, SPAST, SPG11, SPG7, SPTLC1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, UBQLN2, VAPB, VCP, TUBA4A	GN044	2,000.00 €	
Anoftalmia a mikroftalmia-ABCB6, ADAMTS18, ALDH1A3, ATOH7, BCOR, BMP4, CAPN15, COL4A1, CPAMD8, CRPPA, CYP11B1, FAT1, FOXC1, FOXE3, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, GDF3, GDF6, GJA1, GLI2, GRIP1, HCCS, HDAC6, HMX1, CHD7, KMT2D, MAB21L2, MFRP, MITF, MYRF, NAA10, NDP, NHS, OCR1, OTX2, PAX2, PAX6, PITX2, PITX3, PLK4, PORCN, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARE, RAX, RBP4, RRGRIPL1, SALL4, SHH, SIX3, SIX6, SLC38A8, SMCHD1, SMO, SMOCC1, SOX2, STRA6, TBCE1D20, TENM3, TFA2P2A, TMEM98, TUBGCP4, VSK2, YAP1, ZEB2	GN044	2,000.00 €	
Autortopatie-ABL1, ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL4, AEBP1, ALDH18A1, ARIH1, ASPH, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, COL11A1, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, DLG4, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMLIN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, HCN4, HSTLT14, IPO8, KCNMA1, LOX, LTBP1, LTBP3, LTBP4, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, NPR3, PCGF2, PDGFRB, PLOD1, PLOD3, PMEPA1, PRDM5, PRKG1, PTDS1, PYCR1, RIN2, SECISBP2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFBE2, TGFB3, TGFBF1, TGFBF2, TGFBF3, TGFBR1, TGFBR2, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRPV4, TSEN54, TTN, UBA1, VAMP1, VIPAS39, VPS33B, ZC4H2, ZMPSTE24	GN044	2,000.00 €	
Artrogrypóza-ACTA1, ACTC1, ADAMTS10, ADAMTS15, ADCY6, ADGRG6, ALG3, ANTXR2, ASCC1, ASXL1, ATP1A2, B3GALT2, B4GAT1, BICD2, BLTP1, BORCS5, CACNA1E, CACNA1S, CHAT, CHRNA1, CHRN1B, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CNTNAP1, COASY, COL12A1, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CRLF1, CRPPA, CSMD1, DAG1, DHCR24, DNMT2, DOK7, DPAGT1, DST, DYNC1H1, EBP, ECEL1, ERBB3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERGIC1, EXOSC3, FAM20C, FBN2, FGFR2, FGFRI3, FILIP1, FKBP10, FKRP, FKTN, FLNA, FLNC, FLCN, FLVCR2, GBA1, GBE1, GLDN, GLI2, GMPPB, HSPG2, IRF6, KATGB6, KCNK3, KIDINS220, KIF21A, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KY, LAMA2, LARG1, LGI3, LGI4, LIFR, LMOD3, LMX1B, MAGEL2, MANK1, MED12, MET, MTM1, MUSK, MYBP1, MYH3, MYH8, MYMK, NALCN, NEB, NEK9, NUP98, ORA1, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX15, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PIEZO2, PIP5K1C, PLOD1, PLOD2, PMM2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PPP3CA, PRG4, PSMF1, RAPSIN, RPK4, RXYLT1, RYR1, SCARF2, SCN1A, SCN4A, SELENON, SENP7, SKI, SLC18A3, SLC29A3, SLC35A3, SLC5A7, SLC6A9, SMAD3, SMAD4, SMN1, SMPD4, STAC3, STIM1, SYNE1, TGFB2, TGFB3, TGFBF1, TGFBF2, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRPV4, TSEN54, TTN, UBA1, VAMP1, VIPAS39, VPS33B, ZC4H2, ZMPSTE24	GN044	2,000.00 €	
Arytmie-ACTC1, ACTN2, BAG3, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CDH2, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FLNC, GLA, GLRA1, GNB5, HCN4, JUP, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNJ3, LAMP2, LMNA, MYBP3C, MYH7, NEXN, NKX2-5, PHOX2B, PKP2, PLN, POPDC2, PPA2, PRDM16, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, SLC4A3, TBX20, TBX5, TECLR, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNI2, TPM1, TRDN, TSPYL1, TTN, TTR, VCL	GN044	2,000.00 €	
Ataxie-AAAS, ABCB7, ABCD1, ABHD12, ABCD6, AC02, ADCY5, ADGRG1, ADPRFS, AFG3L2, AGTPBP1, AH1, AIMP1, ALAS2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH5A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALS2, AMACR, AMPD2, AMT, ANG, ANO10, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APTX, ARG1, ARL13B, ARL3, ARL6IP1, ARMC9, ARSA, ARSI, ARX, ASL, ATAD3A, ATCAY, ATG7, ATL1, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B2, ATP2B3, ATP2B4, ATP6A1, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP7B, ATP8A2, AUH, B3GALT12, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT2, B4GALT4, B9D1, B9D2, BBS1, BEAN1, BICD2, BRF1, BSCL2, BTDC, C19orf12, C2CD3, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNA2D2, CACNB4, CAD, CAMTA1, CAPN1, CASK, CBY1, CC2D2A, CDC88C, CCT5, CENPF, CEP104, CEP120, CEP290, CEP41, CILK1, CLCN2, CLN5, CLN6, CLN8, CLP1, COA7, COASY, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, COX20, CP, CPLANE1, CPT1C, CRB2, CRPPA, CSF1R, CSGALNACT1, CSPP1, CSTB, CTBP1, CTDPI, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DAB1, DAGLA, DARS1, DARS2, DDB2, DDHD2, DDOST, DDX59, DHCR7, DHDDS, DHRSX, DKC1, DLAT, DLG4, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC5, DNMT2, DNMT1, DOCK3, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DYSYL5, DSTCY, EBF3, EDEM3, EE2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, ENTPTD1, EOGT, EPM2A, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERLIN1, ERLIN2, ETFA, ETFB, ETFDH, EVC, EVC2, EXOC3L2, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, EXT1, EXT2, FA2H, FAM149B1, FAR52, FIGXL4, FBXO7, FCSK, FDXR, FEM1C, FGF14, FIG4, FKRP, FKTN, FLRT1, FLVCR1, FOLR1, FMD5, FUS, FUT8, FXN, G6PC3, GAD1, GALT, GALT12, GALTN3, GAN, GARS1, GBA1, GBA2, GBE1, GCDH, GCLC, GCPH, GGSB, GINE, GFAP, GFPT1, GCHI, GJB1, GJC2, GLB1, GLDC, GLI3, GLRA1, GLRB, GLRX5, GLTP, GM2A, GMPPA, GMPPB, GNB1, GNB2, GNB6, GOSR2, GPAA1, GYL2, GRID2, GRM1, GRN, HACE1, HEPACAM, HERC1, HEXA, HEXB, HMBS, HPRT1, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, HYCC1, HYLS1, CHMP1A, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, IBA57, IFIH1, IFRD1, IFT74, IGDC3, INPP5E, INPP5K, INTS11, IRF2BPL, ITM2B, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNN2, KCNQ2, KIAA0566, KIAA0753, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KIF5C, KIF7, KLC2, KLC4, KY, L1CAM, L2HGDH, LAMA1, LARGE1, LARS2, LETM1, LFNG, LYST, MAG, MAGT1, MAN1B1, MAN2B1, MAPK8IP3, MARS1, MARS2, MFN2, MFSD8, MGAT2, MINPP1, MKS1, MLC1, MMACHC, MME, MOGS, MORC2, MPDU1, MPI, MRE11, MRSO1, MT-ATP6, MTCL1, MTFMT, MTPAP, MTRFR, MTRR, MTPP, MVK, NAA60, NARS2, NAXE, NDUFS7, NEU1, NFASC, NGLY1, NHLRC1, NIPA1, NKX2-1, NKX2-2, NOL3, NPC1, NPC2, NPHPT, NPK3, NPTX1, NT5C2, NUBPL, NUS1, OFD1, OGDHL, OPA1, OPA3, OPH			

Dystónie a Parkinsonova choroba-ABAT, ACBD6, ACER3, ACOX1, ACTB, ADAR, ADCY5, AFG3L2, ALDH18A1, ANO3, AP1S2, APTX, ARFGF3, ARSA, ARX, ASL, ATAD1, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B2, ATP5G3, ATP7B, BCAP31, BCS1L, C19orf12, C9orf3, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMK4, CLCN1, CLN3, CLN5, CLPB, COASY, COX10, COX15, COX20, CP, CSF1R, CSTB, CYP27A1, DCAF17, DCC, DCTN1, DDC, DHSDS, DLAT, DLD, DNAJC12, DNAJC5, DNAJC6, ECHS1, EIF2AK2, FA2H, FBXO7, FTTM2, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FRRS1L, FTL, FUCA1, FXN, GBA, GCDH, GFAP, GCH1, GJC2, GLB1, GLRA1, GLRB, GM2B, GNAL, GNAO1, GNB1, GRIN1, GRN, GTPBP2, HCFC1, HECW2, HEXA, HIBCH, HNRNPH1, HPCA, HPRT1, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, HCHD2, CHMP2B, IFIH1, IMPDH2, IRF2BPL, KCNA1, KCNMA1, KCNQ2, KCTD17, KIAA1161, KIF1C, KMT2B, LZHG0H, LRPPRC, LRRK2, LYST, MAPT, MARS2, MECP2, MECP, MED27, MRE11, MTFTM1, NDUFA1, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA5, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS1, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NGLY1, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NPC2, NUP54, NUS1, OPA3, PANK2, PARK7, PCCA, PCCB, PDE10A, PDE2A, PDE8B, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHX, PET100, PINK1, PLA2G6, PNKD, PNKP, PNPT1, POLG, POLR3A, PPP2R5D, PRKN, PKRRA, PRNP, PRRT2, PSAP, PSEN1, PTHRD1, PTX1, QDPR, RAB39B, RHOBTB2, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF216, SAMHD1, SCN1A, SCN8A, SERAC1, SETX, SGCE, SHQ1, SLC16A2, SLC18A2, SLC19A3, SLC20A2, SLC2A1, SLC30A10, SLC30A9, SLC39A14, SLC6A3, SLC6A8, SNCA, SNORD118, SPATA5L1, SPG11, SPR, SQSTM1, STUB1, SUCLA2, SUOX, SURF1, SYNJ1, SYT11, TAF1, TARS2, TBC1D24, TBK1, TH, THAP1, TMEM151A, TOR1A, TPK1, TREX1, TSP0AP1, TUBB4A, UBTF, VAC14, VAMP1, VAMP2, VCP, VPS13A, VPS13C, VPS13D, VPS16, VPS35, VPS41, VPS4A, WARS2, WDR45, WDR73, XPR1, YIF1B, YY1, ZNF526, ZSWIM6	GN044	2,000.00 €
Ektodermálna dysplázia-ANAPC1, ANTXR1, APCDD1, AXIN2, BCS1L, C3orf52, CDH3, CDSN, CTNND1, CTC5, DSG4, EDA, EDAR, EDARADD, EVC2, GJB6, GHR12, HOXC13, HR, JUP, KRT14, KRT25, KRT74, KRT81, KRT85, KRT86, LEF1, LIPH, LPAR6, LRPE, MBTPS2, MPLKIP, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKB2, NFKBIA, PKP1, PORCN, PPP1R13L, PRKD1, RIPK4, RMRP, RSP04, SNRPE, SREBF1, ST14, TP63, TSPEAR, WNT10A	GN044	2,000.00 €
Epidermolysis bullosa-ATP2C1, CAST, CDSN, COL17A1, COL7A1, CSTA, DSG1, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KLHL24, KRT11, KRT10, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, PKP1, PLEC, SERPINB8, SLC39A4, TGM5	GN044	2,000.00 €
Hereditárne epileptické syndrómy-AARS1, AASS, ABAT, ACOX1, ACTL6B, ADAR, ADARB1, ADGRG1, ADPRS, ADSL, AFF3, AFF4, AFG2B, AGO1, AIMP1, AKT3, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG1, ALG11, ALG13, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALKBH8, ALPL, AMPD2, AMT, ANK2, ANKRD11, ANO4, AP1G1, AP2M1, AP3B2, APC2, ARF1, ARF3, ARFGEF1, ARFGEF2, ARG1, ARHGEF9, ARID1B, ARV1, ARX, ASAH1, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASXL3, ATN1, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP5P0, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP6V0C, ATP6V1A, ATP7A, ATRX, BAP1, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BLTP1, BOLA3, BRAF, BRAT1, BSCL2, BTD, C12orf57, C2orf69, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1F, CACNA1G, CACNA1H, CACNA1I, CACNA1J, CACNA1K, CACNA1L, CACNA1M, CACNA1N, CACNA1O, CACNA1P, CACNA1Q, CACNA1R, CACNA1S, CACNA1T, CACNA1U, CACNA1V, CACNA1W, CACNA1X, CACNA1Y, CACNA1Z, CACNA1AA, CACNA1AB, CACNA1AC, CACNA1AD, CACNA1AE, CACNA1AF, CACNA1AG, CACNA1AH, CACNA1AI, CACNA1AJ, CACNA1AK, CACNA1AL, CACNA1AM, CACNA1AN, CACNA1AO, CACNA1AP, CACNA1AQ, CACNA1AR, CACNA1AS, CACNA1AT, CACNA1AU, CACNA1AV, CACNA1AW, CACNA1AX, CACNA1AY, CACNA1AZ, CACNA1BA, CACNA1BB, CACNA1BC, CACNA1BD, CACNA1BE, CACNA1BF, CACNA1BG, CACNA1BH, CACNA1BI, CACNA1BJ, CACNA1BK, CACNA1BL, CACNA1BM, CACNA1BN, CACNA1BO, CACNA1BP, CACNA1BQ, CACNA1BR, CACNA1BS, CACNA1BT, CACNA1BU, CACNA1BV, CACNA1BW, CACNA1BX, CACNA1BY, CACNA1BZ, CACNA1CA, CACNA1CB, CACNA1CC, CACNA1CD, CACNA1CE, CACNA1CF, CACNA1CG, CACNA1CH, CACNA1CI, CACNA1CJ, CACNA1CK, CACNA1CL, CACNA1CM, CACNA1CN, CACNA1CO, CACNA1CP, CACNA1CQ, CACNA1CR, CACNA1CS, CACNA1CT, CACNA1CU, CACNA1CV, CACNA1CW, CACNA1CX, CACNA1CY, CACNA1CZ, CACNA1DA, CACNA1DB, CACNA1DC, CACNA1DD, CACNA1DE, CACNA1DF, CACNA1DG, CACNA1DH, CACNA1DI, CACNA1DJ, CACNA1DK, CACNA1DL, CACNA1DM, CACNA1DN, CACNA1DO, CACNA1DP, CACNA1DQ, CACNA1DR, CACNA1DS, CACNA1DT, CACNA1DU, CACNA1DV, CACNA1DW, CACNA1DX, CACNA1DY, CACNA1DZ, CACNA1EA, CACNA1EB, CACNA1EC, CACNA1ED, CACNA1EE, CACNA1EF, CACNA1EG, CACNA1EH, CACNA1EI, CACNA1EJ, CACNA1EK, CACNA1EL, CACNA1EM, CACNA1EN, CACNA1EO, CACNA1EP, CACNA1EQ, CACNA1ER, CACNA1ES, CACNA1ET, CACNA1EU, CACNA1EV, CACNA1EW, CACNA1EX, CACNA1EY, CACNA1EZ, CACNA1FA, CACNA1FB, CACNA1FC, CACNA1FD, CACNA1FE, CACNA1FF, CACNA1FG, CACNA1FH, CACNA1FI, CACNA1FJ, CACNA1FK, CACNA1FL, CACNA1FM, CACNA1FN, CACNA1FO, CACNA1FP, CACNA1FQ, CACNA1FR, CACNA1FS, CACNA1FT, CACNA1FU, CACNA1FV, CACNA1FW, CACNA1FX, CACNA1FY, CACNA1FZ, CACNA1GA, CACNA1GB, CACNA1GC, CACNA1GD, CACNA1GE, CACNA1GF, CACNA1GG, CACNA1GH, CACNA1GI, CACNA1GJ, CACNA1GK, CACNA1GL, CACNA1GM, CACNA1GN, CACNA1GO, CACNA1GP, CACNA1GQ, CACNA1GR, CACNA1GS, CACNA1GT, CACNA1GU, CACNA1GV, CACNA1GW, CACNA1GX, CACNA1GY, CACNA1GZ, CACNA1HA, CACNA1HB, CACNA1HC, CACNA1HD, CACNA1HE, CACNA1HF, CACNA1HG, CACNA1HH, CACNA1HI, CACNA1HJ, CACNA1HK, CACNA1HL, CACNA1HM, CACNA1HN, CACNA1HO, CACNA1HP, CACNA1HQ, CACNA1HR, CACNA1HS, CACNA1HT, CACNA1HU, CACNA1HV, CACNA1HW, CACNA1HX, CACNA1HY, CACNA1HZ, CACNA1IA, CACNA1IB, CACNA1IC, CACNA1ID, CACNA1IE, CACNA1IF, CACNA1IG, CACNA1IH, CACNA1II, CACNA1IJ, CACNA1IK, CACNA1IL, CACNA1IM, CACNA1IN, CACNA1IO, CACNA1IP, CACNA1IQ, CACNA1IR, CACNA1IS, CACNA1IT, CACNA1IU, CACNA1IV, CACNA1IW, CACNA1IX, CACNA1IY, CACNA1IZ, CACNA1JA, CACNA1JB, CACNA1JC, CACNA1JD, CACNA1JE, CACNA1JF, CACNA1JG, CACNA1JH, CACNA1JI, CACNA1JJ, CACNA1JK, CACNA1JL, CACNA1JM, CACNA1JN, CACNA1JO, CACNA1JP, CACNA1JQ, CACNA1JR, CACNA1JS, CACNA1JT, CACNA1JU, CACNA1JV, CACNA1JW, CACNA1JX, CACNA1JY, CACNA1JZ, CACNA1KA, CACNA1KB, CACNA1KC, CACNA1KD, CACNA1KE, CACNA1KF, CACNA1KG, CACNA1KH, CACNA1KI, CACNA1KJ, CACNA1KK, CACNA1KL, CACNA1KM, CACNA1KN, CACNA1KO, CACNA1KP, CACNA1KQ, CACNA1KR, CACNA1KS, CACNA1KT, CACNA1KU, CACNA1KV, CACNA1KW, CACNA1KX, CACNA1KY, CACNA1KZ, CACNA1LA, CACNA1LB, CACNA1LC, CACNA1LD, CACNA1LE, CACNA1LF, CACNA1LG, CACNA1LH, CACNA1LI, CACNA1LJ, CACNA1LK, CACNA1LL, CACNA1LM, CACNA1LN, CACNA1LO, CACNA1LP, CACNA1LQ, CACNA1LR, CACNA1LS, CACNA1LT, CACNA1LU, CACNA1LV, CACNA1LW, CACNA1LX, CACNA1LY, CACNA1LZ, CACNA1MA, CACNA1MB, CACNA1MC, CACNA1MD, CACNA1ME, CACNA1MF, CACNA1MG, CACNA1MH, CACNA1MI, CACNA1MJ, CACNA1MK, CACNA1ML, CACNA1MN, CACNA1MO, CACNA1MP, CACNA1MQ, CACNA1MR, CACNA1MS, CACNA1MT, CACNA1MU, CACNA1MV, CACNA1MW, CACNA1MX, CACNA1MY, CACNA1MZ, CACNA1NA, CACNA1NB, CACNA1NC, CACNA1ND, CACNA1NE, CACNA1NF, CACNA1NG, CACNA1NH, CACNA1NI, CACNA1NJ, CACNA1NK, CACNA1NL, CACNA1NM, CACNA1NO, CACNA1NP, CACNA1NQ, CACNA1NR, CACNA1NS, CACNA1NT, CACNA1NU, CACNA1NV, CACNA1NW, CACNA1NX, CACNA1NY, CACNA1NZ, CACNA1OA, CACNA1OB, CACNA1OC, CACNA1OD, CACNA1OE, CACNA1OF, CACNA1OG, CACNA1OH, CACNA1OI, CACNA1OJ, CACNA1OK, CACNA1OL, CACNA1OM, CACNA1ON, CACNA1OO, CACNA1OP, CACNA1OQ, CACNA1OR, CACNA1OS, CACNA1OT, CACNA1OU, CACNA1OV, CACNA1OW, CACNA1OX, CACNA1OY, CACNA1OZ, CACNA1PA, CACNA1PB, CACNA1PC, CACNA1PD, CACNA1PE, CACNA1PF, CACNA1PG, CACNA1PH, CACNA1PI, CACNA1PJ, CACNA1PK, CACNA1PL, CACNA1PM, CACNA1PN, CACNA1PO, CACNA1PP, CACNA1PQ, CACNA1PR, CACNA1PS, CACNA1PT, CACNA1PU, CACNA1PV, CACNA1PW, CACNA1PX, CACNA1PY, CACNA1PZ, CACNA1QA, CACNA1QB, CACNA1QC, CACNA1QD, CACNA1QE, CACNA1QF, CACNA1QG, CACNA1QH, CACNA1QI, CACNA1QJ, CACNA1QK, CACNA1QL, CACNA1QM, CACNA1QN, CACNA1QO, CACNA1QP, CACNA1QQ, CACNA1QR, CACNA1QS, CACNA1QT, CACNA1QU, CACNA1QV, CACNA1QW, CACNA1QX, CACNA1QY, CACNA1QZ, CACNA1RA, CACNA1RB, CACNA1RC, CACNA1RD, CACNA1RE, CACNA1RF, CACNA1RG, CACNA1RH, CACNA1RI, CACNA1RJ, CACNA1RK, CACNA1RL, CACNA1RM, CACNA1RN, CACNA1RO, CACNA1RP, CACNA1RQ, CACNA1RR, CACNA1RS, CACNA1RT, CACNA1RU, CACNA1RV, CACNA1RW, CACNA1RX, CACNA1RY, CACNA1RZ, CACNA1SA, CACNA1SB, CACNA1SC, CACNA1SD, CACNA1SE, CACNA1SF, CACNA1SG, CACNA1SH, CACNA1SI, CACNA1SJ, CACNA1SK, CACNA1SL, CACNA1SM, CACNA1SN, CACNA1SO, CACNA1SP, CACNA1SQ, CACNA1SR, CACNA1SS, CACNA1ST, CACNA1SU, CACNA1SV, CACNA1SW, CACNA1SX, CACNA1SY, CACNA1SZ, CACNA1TA, CACNA1TB, CACNA1TC, CACNA1TD, CACNA1TE, CACNA1TF, CACNA1TG, CACNA1TH, CACNA1TI, CACNA1TJ, CACNA1TK, CACNA1TL, CACNA1TM, CACNA1TN, CACNA1TO, CACNA1TP, CACNA1TQ, CACNA1TR, CACNA1TS, CACNA1TT, CACNA1TU, CACNA1TV, CACNA1TW, CACNA1TX, CACNA1TY, CACNA1TZ, CACNA1UA, CACNA1UB, CACNA1UC, CACNA1UD, CACNA1UE, CACNA1UF, CACNA1UG, CACNA1UH, CACNA1UI, CACNA1UJ, CACNA1UK, CACNA1UL, CACNA1UM, CACNA1UN, CACNA1UO, CACNA1UP, CACNA1UQ, CACNA1UR, CACNA1US, CACNA1UT, CACNA1UU, CACNA1UV, CACNA1UW, CACNA1UX, CACNA1UY, CACNA1UZ, CACNA1VA, CACNA1VB, CACNA1VC, CACNA1VD, CACNA1VE, CACNA1VF, CACNA1VG, CACNA1VH, CACNA1VI, CACNA1VJ, CACNA1VK, CACNA1VL, CACNA1VM, CACNA1VN, CACNA1VO, CACNA1VP, CACNA1VQ, CACNA1VR, CACNA1VS, CACNA1VT, CACNA1VU, CACNA1VV, CACNA1VW, CACNA1VX, CACNA1VY, CACNA1VZ, CACNA1WA, CACNA1WB, CACNA1WC, CACNA1WD, CACNA1WE, CACNA1WF, CACNA1WG, CACNA1WH, CACNA1WI, CACNA1WJ, CACNA1WK, CACNA1WL, CACNA1WM, CACNA1WN, CACNA1WO, CACNA1WP, CACNA1WQ, CACNA1WR, CACNA1WS, CACNA1WT, CACNA1WU, CACNA1WV, CACNA1WW, CACNA1WX, CACNA1WY, CACNA1WZ, CACNA1XA, CACNA1XB, CACNA1XC, CACNA1XD, CACNA1XE, CACNA1XF, CACNA1XG, CACNA1XH, CACNA1XI, CACNA1XJ, CACNA1XK, CACNA1XL, CACNA1XM, CACNA1XN, CACNA1XO, CACNA1XP, CACNA1XQ, CACNA1XR, CACNA1XS, CACNA1XT, CACNA1XU, CACNA1XV, CACNA1XW, CACNA1XX, CACNA1XY, CACNA1XZ, CACNA1YA, CACNA1YB, CACNA1YC, CACNA1YD, CACNA1YE, CACNA1YF, CACNA1YG, CACNA1YH, CACNA1YI, CACNA1YJ, CACNA1YK, CACNA1YL, CACNA1YM, CACNA1YN, CACNA1YO, CACNA1YP, CACNA1YQ, CACNA1YR, CACNA1YS, CACNA1YT, CACNA1YU, CACNA1YV, CACNA1YW, CACNA1YX, CACNA1YY, CACNA1YZ, CACNA1ZA, CACNA1ZB, CACNA1ZC, CACNA1ZD, CACNA1ZE, CACNA1ZF, CACNA1ZG, CACNA1ZH, CACNA1ZI, CACNA1ZJ, CACNA1ZK, CACNA1ZL, CACNA1ZM, CACNA1ZN, CACNA1ZO, CACNA1ZP, CACNA1ZQ, CACNA1ZR, CACNA1ZS, CACNA1ZT, CACNA1ZU, CACNA1ZV, CACNA1ZW, CACNA1ZX, CACNA1ZY, CACNA1ZZ	GN044	2,000.00 €
Ochorenie malých ciev mozgu-ABCC6, ACTA2, ACVRL1, ANGPTL6, APP, ATP1A2, CACNA1A, CCM2, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL5A1, COL6A1, CST3, ENG, FOXC1, GLA, GUCY1A3, HTRA1, ITM2B, KRIT1, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, RNF216, SPG21, TARDBP, TBK1, TREX1, TUBA4A, TYROBP, UBQLN2, VCP, VPS13A, VPS13C, XK	GN044	2,000.00 €
Fanconiho anémia-BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, PALB2, RAD51, SLX4, TOP3A, UBE2T	GN044	2,000.00 €
Hereditárne demencie-APP, ANXA11, ARSA, ATP13A2, C19orf12, CLN6, COL4A1, CP, CSF1R, CST3, CTSE, CYP27A1, DNAJC5, DNMT1, EPM2A, GRN, CHMP2B, ITM2B, MAPT, NHLRC1, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, RNF216, SPG21, TARDBP, TBK1, TREX1, TUBA4A, TYROBP, UBQLN2, VCP, VPS13A, VPS13C, XK	GN044	2,000.00 €
Hereditárne periférne neuropatie-AAAS, AARS1, ABCA1, ABCD1, ABHD12, ACOX1, ADA2, ADCY6, ADGRG6, ADPRS, AGTBPB1, AGXT, AIFM1, ALDH18A1, AMACR, AP1S1, AP5Z1, APOA1, APTX, ARL6IP1, ARSA, ASAH1, ATAD3A, ATL1, ATL3, ATM, ATP13A2, ATP1A1, ATP7A, B4GALNT1, BAG3, BCKDHB, BICD2, BSCL2, CADM3, CAPN1, CD59, CFAP276, CHCHD10, CLP1, CNTNAP1, COA7, COQ7, COX20, COX6A1, CPOX, CTDP1, CYP27A1, CYP2U1, DARS2, DCTN1, DEGS1, DHH, DHTKD1, DHX9, GMXL2, DNAJB2, DNAJC3, DNMT2, DNMT1, DRP2, DST, DYNC1H1, EEA1, EGR2, ELP1, EMILIN1, ERCC6, ERCC8, ETFDH, EXOSC3, FA2H, FAH, FBILNS, FDXR, FGD4, FICD, FIG4, FLYCR1, FXN, GALT, GAN, GARS1, GBA2, GBE1, GBF1, GDAP1, GJB1, GJC2, GLA, GNB4, GSN, HADHA, HADHB, HARS1, HEXA, HEXB, HINT1, HK1, HMBS, HPDL, HSPB1, HSPB8, HYCC1, IARS2, IGHMBP2, INF2, ITPR3, KCNA2, KIF1A, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYST, MAG, MCM3AP, MFN2, MMACHC, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MT-ATP6, MTMR2, MT-RNR1, MT-TL1, MTRFR, MTTT, MYH14, NAGA, NARS1, NDC1, NDRG1, NDUFS6, NEFH, NEFL, NEMF, NFASC, NGF, NTRK1, NUDT2, OPA1, OPA3, PDHA1, PDK3, PDXK, PDYN, PEX10, PEX7, PHYH, PIEZ20, PIGB, PLAAT3, PLA2G6, PLEKHG5, PLP1, PMM2, PMP2, PMP22, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, PPOX, PRDM12, PRNP, PRPS1, PRX, PTPN11, PTRH2, RAB7A, RCC1, REEP1, RETREG1, RTN2, SACS, SAMD9L, SARS1, SBF1, SBF2, SCARB2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SCO2, SEPTIN9, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A19, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A6, SLC5A7, SMN1, SORD, SOX10, SPAST, SPG11, SPG7, SPTAN1, SPTBN3, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, SYT2, TBCE, TCEPR2, TFG, TRIM2, TRPA1, TRMT5, TRPV4, TTPA, TTR, TUBB3, TWNK, TYMP, UBA1, UCHL1, VAPB, VCP, VPS13A, VPS13D, VRK1, VWA1, WARS1, WNK1, XK, XPA, YARS1, ZFYVE26	GN044	1,501.00 €
Hereditárne spastické paraplégie-ABCD1, ABHD16A, ACBD6, ACER3, ADAR, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMFR, APAB1, APAE1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ATLL1, ATP13A2, B4GALNT1, BCAS3, BICD2, BORCS8, BSCL2, C12orf65, C19orf12, CAPN1, CLDN11, COQ4, CPT1C, CTNNB1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS, DDHD1, DDHD2, DDIX3X, ELOVL1, ENTCD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARI, FARSD2, FBXO7, FICD, FXN, GALT, GBA2, GBE1, GFAP, GCH1, GJA1, GLRX5, GPT2, HACE1, HECTD4, HIKESHI, HMBS, HPDL, HSPD1, IFIH1, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KPNAS3, LC1AM, LETM1, MAFK, MAP2K3, NDUFA12, NFU1, NUPA1, NKX2-2, NSRP1, NTSC2, OPA3, PCYT2, PIGB, PIPLA, POLR3A, PPFBP1, PRNP, PSEN1, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RETREG1, RINT1, RNAEH2B, RNF170, RTN2, SACS, SERAC1, SHMT2, SLC16A2, SLC1A4, SLC25A15, SLC25A46, SLC2A1, SOD1, SPART, SPAST, SPATA5L1, SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, STN1, TAF8, TCEPR2, TFG, TMEM63C, TUBB4A, UBA1P, UCHL1, WASHC5, WDR45B, ZFYVE26	GN044	2,000.00 €
Holoproencefália-CDON, CNO11, DHCR7, FGF8, FGFR1, GLI2, KMT2D, PTCH1, RAD21, SHH, SIX3, SMC1A, STAG2, TGIF1, ZIC2	GN044	2,000.00 €
Hypogonadotropný hypogonadizmus-ANOS1, ARHGAP35, CUL4B, DCAF17, FEZF1, FGF8, FGFR1, FSHB, GLI2, GNRH1, GNRHR, HAMP, HFE, CHD7, IL17RD, KISS1R, KLB, LEP, LEPR, LHB, LHX4, NDNF, NR0B1, PNLA3X, PROK2, PROKR2, PROP1, SEMA3F, SLC29A3, SLC40A1, SOX10, SOX11, SOX2, TAC3, TACR3, TFR2, WDR11	GN044	2,000.00 €
Ichtyózy-AAGAB, ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, AQP5, ASPRV1, CARD14, CAST, CDSN, CERS3, CLDN1, CSTA, CYP4F22, DSC2, DSG1, DSP, ELOVL1, ENPP1, ERCC2, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GTF2E2, JUP, KDSR, KRT1, KRT10, KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT9, LORICRIN, NIPAL4, PERP, NSDHL, PIGL, PNPLA1, POMP, RHBDF2, RSP01, SDR9C7, SERPINB7, SERPINB8, SLC27A4, SLURP1, SNAP29, SPINK5, SREBF1, ST14, STS, SULT2B1, SUMF1, TAT, TGM1, TGM5, TRPV3, VPS33B	GN044	2,000.00 €
Kardiomyopatie-AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, ALMS1, ALPK3, ARSB, ATAD3A, ATP5F1D, BAG3, BAG5, BRAF, C10orf71, C1QB, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAMK2D, CAP2, CASQ2, CASZ1, CBL, CDH2, HACE1, COA6, COQ4, COQ9, COX10, COX15, COX20, CPT2, CSRP3, DES, DMD, DNAJC19, DNMT1, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, ELAC2, EMD, EPG5, EYA4, FAH, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, FNIP1, GAA, GLA, GLB1, GTPBP3, GUSB, GYG1, HADHA, HADHB, HAMP, HCN4, HFE, HJV, HRAS, HSD17B10, IDH2, IDS, IDUA, JPH2, JUP, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KLHL24, KRAS, LAMP2, LDB3, LETM1, LMNA, LMOD2, LRPPRC, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K7, MIPEP, MLYCD, MMUT, MRAS, MRPL4, MRPS22, MT-ND5, MT-TL1, MT-TV, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYLK3, MYPN, MYZAP, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF5, NDUFB11, NDUFB3, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEXN, NF1, NKX2-5, NONO, NRAP, NRAS, NUBPL, PCCA, PCCB, PGMI1, PKP2, PLD1, PLN, PMM2, PNPLA2, POPDC2, PPA2, PPCS, PPP1C8, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBCK1, RBM20, RERE, RIN2, RIT1, RNF220, RPL3L, RPS6KB1, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN5A, SCOT, SCOT2, SDHA, SDHAF1, SDHD, SGCD, SHMT2, SHOC2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SLC40A1, SLC4A3, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED2, SURF1, TAB2, TAF1A, TAFAZZIN, TBX20, TBX5, TCAP, TECL, TFR2, TMEM126B, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNN3, TNN3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TRDN, TRIM63, TSFM, TTN, TTR, TULP3, UQCRCF51, VCL	GN044	1,501.00 €
Katakarta-ABHD12, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS18, AGK, AGPS, ALDH18A1, ANAPC1, ATAD3A, B3GLCT, BCOR, BFPSP1, BFSP2, BCOR, COG4, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL4A1, CRYAA, CRYAB, CRYBA4, CRYBB4, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CYP27A1, CYP51A1, DHCR7, DNMBP, EIF2B2, EPG5, EPHA2, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FARI, FGF12, FOXE3, FTL, FYCO1, GALK1, GALT, GCNT2, GEMIN4, GFER, GJA3, GJA8, GNPAT, GTF2H5, HMX1, HSF4, HTRA2, HYCC1, CHMP4B, INPP5K, INTS1, JAM3, LCAT, LEMD2, LETM1, LIPA2, LONP1, LSS, MAF, MAN2B1, MED27, MIP, MIR184, MSO1, MYH9, NACOT1, NDP, NF2, NHS, NUP188, OAT, OCLR, OPA3, P3H2, PAX6, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PIK3C2A, PITX3, PLOD3, POLG, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, SC5D, SIL1, SIPA1L3, SLC16A12, SLC2A1, SLC33A1, SRD5A3, SREBF1, TBC1D20, TDRD7, TFAF2A, TKFC, VIM, VPS4A, VSX2, WFS1, WRN, XYLT2, ZNF526	GN044	2,000.00 €
Komplexný kardiologický panel-AARS2, ABCC8, ABCC9, ABL1, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVR1, ACVR2B, ACVRL1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS19, ADAMTS2, ADAMTS6, ADAMTSL4, AEBP1, AFF4, AGK, AGL, ALDH18A1, ALDH1A2, ALMS1, ALPK3, AMOTL1, ANKRD11, ARID1A, ARID1B, ARIH1, ARSB, ASPH, ATAD3A, ATP13A3, ATP5F1D, ATP6V0A2, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BAG3, BAG5, BCOR, BGN, BMP2, BMPR2, BRAF, C10orf71, C1QB, C1R, C1S, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAMK2D, CAP2, CASQ2, CASZ1, CBL, CBS, CCDC22, CDH2, CDK13, CFAP53, CFCT1, CITED2, COA5, COA6, COL11A1, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COQ4, COQ9, COX10, COX15, COX20, CPT2, CREBBP, CSRP3, CTNNB1, CTNND1, CUL3, DES, DLG4, DLG5, DLL4, DMD, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAJC19, DNMT1L, DOK6, DOHH, DOLK, DSC2, DSE, DSG2, DSP, EFEMP1, EFEMP2, ETFUD2, EHM1, EIF2AK4, EIF3A, EIF3B, ELAC2, ELN, EMD, EMILIN1, ENG, EP300, EPG5, ESCO2, EVC, EVC2, EYA4, FAH, FBILNS, FBNI1, FBNT2, FHL1, FHOD3, FKBP14, FKRP, FKTN, FLCN, FLII, FLNA, FLNC, FLT4, FNIP1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GDF1, GDF2, GLA, GLB1, GLI3, GLRA1, GNB5, GTPBP3, GUSB, GYG1, HAAO, HADHA, HADHB, HAMP, HCN4, HDAC8, HFE, HJV, HNRNP, HRAS, HSD17B10, HSPA9, HYAL2, CHD4, CHD7, CHST14, IDH2, IDS, IDUA, IFT74, IGFB, INVS, IPO8, JAG1, JPH2, JUP, KANSL1, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNK3, KCNMA1, KCNQ1, KCTD10, KDM2B, KDR, KLHL24, KRAS, KYNU, LAMP2, LDB3, LETM1, LMNA, LMOD2, LOX, LRPPRC, LTBP1, LTBP4, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K7, MAP4K4, MAPK1, MAPKAPK5, MAT2A, MED12, MED16, MEIS2, MFAP5, MIPEP, MLYCD, MMP21, MMUT, MRAS, MRPL44, MRPS22, MT-ND5, MT-TI, MT-TV, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYLK3, MYPN, MYZAP, NAA15, NADSYN1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF5, NDUFB11, NDUFB3, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEXN, NF1, NKX2-5, NONO, NRAP, NRAS, NUBPL, PCCA, PCCB, PGMI1, PKP2, PLD1, PLN, PMM2, PNPLA2, POPDC2, PPA2, PPCS, PPP1C8, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, PYCR1, RAF1, RBCK1, RBM20, RERE, RIN2, RIT1, RNF220, ROBO1, RPL3L, RPS6KB1, RRAGC, RRAGD, RREB1, RYR2, RYR3, SARS2, SCN5A, SCOT1, SCOT2, SDHA, SDHAF1, SDHD, SECISBP2, SEMA3A, SGCD, SHMT2, SHOC2, SKI, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SLC2A10, SLC37A4, SLC39A13, SLC40A1, SLC4A3, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD5, SMAD6, SMAD9, SMARCC1, SMC3, SMG9, SMO, SMPD4, SON, SOS1, SOS2, SOX17, SPEG, SPEN, SPRED2, STK4, STRA6, SURF1, TAB2, TAF1A, TAFAZZIN, TBX1, TBX20, TBX3, TBX4, TBX5, TCAP, TECL, TFAF2B, TFR2, TGF2, TGF3, TGFBR1, TGFBR2, TGFBR3, THOC6, THSD4, TLL1, TMEM126B, TMEM260, TMEM43, TMEM70, TMEM94, TNNC1, TNN3, TNN3K, TNNT2, TNXB, TOR1AIP1, TPM1, TRAF7, TRDN, TRIM63, TSFM, TSPYL1, TTC25, TTN, TTR, TULP3, TXNL4A, UBR1, UBR2, UNGT1, UQCRCF51, VCL, WASHC5, WBP11, WLS, ZEB2, ZIC3, ZMYM2, ZMYND10, ZMYND8, ZNF469, ZNF699	GN044	2,000.00 €
Poruchy sluchu-ABHD12, ACOX1, ACTG1, ADGRV1, AFG2A, AFG2B, AIFM1, ALMS1, AMMECR1, AP1B1, AP1S1, ARSG, ATP11A, ATP1A3, ATP2B2, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCAP31, BCS1L, BRAF, BSND, BTD, CABP2, CACNA1D, CDC6		

Mikrocefália a pontocerebelárna hypoplázia-AARS1, ACBD6, ADARB1, ADGRG1, AFG2A, AFG2B, AMPD2, ANKLE2, AP4E1, ARF3, ARFGF2, ARPC4, ASPM, ATAD3A, ATP1A2, ATP6V0A1, ATP6V0C, ATR, ATRX, B3GALNT2, B4GAT1, BLM, BLTPI1, BPTF, BRAT1, BRCA2, BRIP1, BUB1, BUB1B, CACNA1G, CAMK2B, CAMSAP1, CASK, CCND2, CDK5RAP2, CDT1, CENPF, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP55, CEP57, CHAMP1, CHKA, CHMP1A, CIT, CKAP2L, CLP1, COASY, CREBBP, CRPPA, CSNK2A1, CTCF, CTNNA2, CTNNB1, CTU2, CWF19L1, DDX11, DHCR7, DIAPH1, DKC1, DNA2, DNMT3A, DOHH, DONSON, DPM1, DPP6, DROSHA, DYNC112, DYRK1A, EFTUD2, EIF2S3, EIF5A, ERCC4, ERCC6, ERCC8, EXOSC3, EXOSC5, FANCA, FANCB, FANCF, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FBRSL1, FKRP, FKTN, FOXG1, FRA10AC1, GINS3, GMNN, GMPBB, GON7, GPT2, GRM7, GTF2E2, H4C3, HDAC8, HHAT, HMGB1, HPDL, IARS1, IER3IP1, IGF1, IGF1R, INTS11, ITPR1, KCNC3, KCNJ6, KIF11, KIF14, KIF2A, KIFBP, KMT2B, KNL1, LAGE3, LARGE1, LARP7, LIG4, LMNB1, LMNB2, MACF1, MCPH1, MECPE2, MFSO2, MFSO2A, MINPP1, MORC2, MSMO1, MYCN, NALCN, NAPPB, NARS1, NBN, NCAPD2, NCAPD3, NDE1, NHEJ1, NIPBL, NSD2, NSRP1, NUP107, NUP188, NUP214, OPHN1, ORC1, ORC4, ORC6, OSSEP, PCDH12, PCNT, PDHA1, PHKA1, PQBP1, POC1A, POGZ, POLE, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PPFBP1, PPIL1, PQBP1, PRDM13, PRIM1, PRUNE1, PTF1A, PTPN23, PUF60, PUS7, RAB18, RAB3GAP1, RAD21, RAD50, RAD51, RARS2, RBBP8, RELN, RNF113A, ROBO3, RPL10, RTTN, RXYLT1, SARS1, SASS6, SEPSecs, SLC1A4, SLC25A19, SLC25A46, SLC38A3, SLC9A6, SLF2, SLX4, SMARCA5, SMC1A, SMC3, SMC5, SMG8, SMPD4, SNX14, SOX11, SPTBN2, STAMBP, STIL, SVBP, TBC1D20, TBC1D23, TBCD, TINF2, TMX2, TNPO2, TOE1, TOP3A, TP53RK, TRAP1, TRAPPC10, TRAPPC12, TRAPPC6B, TRAPPC9, TRIO, TRMT10A, TSEN15, TSEN2, TSEN3A, TSEN5A, TTC5, TT11, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, TUBGCP2, TUBGCP4, TUBGCP6, UBA5, UBE3B, UBE1, UFM1, UGP2, UNC80, VLDLR, VRK1, WDR11, WDR37, WDR4, WDR62, WDR73, WDR81, WLS, XRCC4, YIPF5, ZEB2, ZNF335, ZNF526		GN044	2,000.00 €
Myopatie a svalové dystrofie-ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTG2, ACTN2, ADSS1, AGK, AGL, AHCY, AIFM1, ALDOA, AMPD1, ANO5, ANXA11, ASCC1, ASCC3, ATP2A1, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BET1, BICD2, BIN1, BVES, C10BP, CACNA1S, CAPN3, CASQ1, CAV3, CAVIN1, CDCO78, CFL2, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A3, COLQ, COQ8A, COX6A2, CPT2, CRYAB, DAG1, DES, DGUOK, DHX16, DMD, DNA2, DNAJB6, DNMD2, DNMT3B, DOK7, DOLK, DPM1, DPM2, DPM3, DYNC1H1, DYSF, ECEL1, EMD, ENO3, EPG5, ETFA, ETFB, ETFHD, FAM111B, FASTKD2, FDZ2, FHL1, FILIP1, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FXR1, GAA, GBE1, GFER, GFPT1, GGPS1, GMPBP, GNE, GOLGA2, GOSR2, GYGI1, GYS1, HACD1, HADHA, HADHB, HINT1, HMGC, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HSPB1, HSPB8, HSPG2, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRNE, CHST14, INPP5K, ISCU, CRPPA, ITGA7, JAG2, KBTBD13, KCNA1, KNL40, KLHL41, KY, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LIMS2, LDB3, LDHA, LETM1, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRIF1, MADD, MAGEL2, MAPK3D2, MATR3, MB, MEGF10, MGME1, MICU1, MLIP, MPDU1, MSTN, MSTO1, MTM1, MUSK, MYBPYC1, MYH2, MYH3, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYOD1, MYOT, MYPN, NALCN, NDUFAF5, NEB, NEFL, NKG2, OPA1, ORA1, PABP1, PAX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PIEZO2, PLEC, PNPLA2, POGUT1, POLG, POLK2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, PRKAG2, PUS1, PYGM, PYROXD1, RBCK1, RMND1, RRM2B, RYR1, RYR3, SCNA4, SCQ2, SELENON, SEPTIN9, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SIL1, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SLC25A42, SLC4A10, SMCHD1, SMPX, SPEG, SPTBN4, SQSTM1, STAC3, STIM1, SUCLA2, SUCLG1, SVIL, SYNE1, SYNE2, TAMM41, TANGO2, TAFAZD2, TBCK, TCAP, TIA1, TK2, TMEM126B, TMEM43, RXYLT1, TNNC2, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TNPO3, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRDN, TRIM32, TRIP4, TSFM, TTN, TWNK, TYMP, UNC45B, UNC80, VCP, VMA21, VPS13A, VWA1, YARS2, ZC4H2		GN044	2,000.00 €
Kongenitálna myotónia a periodické paralýzy-ATP2A1, CACNA1S, CLCN1, HINT1, HSPG2, KCNA1, KCNJ2, MT-ATP6, MT-ATP8, PYGM, RYR1, SCN4A		GN044	2,000.00 €
Nefrotický syndróm-ACTN4, AMN, APOE, ARHGDI4, AVIL, CD151, CFH, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, DAAM2, DGKE, DLC1, FAN1, FAT1, FN1, GLA, GON7, INF2, ITGA3, ITSN1, LAGE3, LAMB2, LCAT, LMX1B, MAGI2, MMACHC, MYH9, MYO1E, NOS1AP, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP85, NUP93, OCLR, OSSEP, PAX2, PDSS2, PLC1E, PDXL1, PRDM15, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TBC1D8B, TNS2, TP53RK, TPRKB, TRIM8, TRPC6, WDR4, WDR73, WT1, YRDC		GN044	2,000.00 €
Nesynchrónové porucha sluchu-ACTG1, AFG2B, AIFM1, ATP11A, ATP2B2, BSND, CABP2, CDCO50, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CIBX2, CLDN14, CLDN9, CLIC5, C0CH, COL11A1, COL11A2, COL4A6, CRYM, DIAPH1, DIAPH3, DMZ12, DSPP, EPS8, EPSBL2, ESPN, ESRB, EY44, FOXI1, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPR156, GPSM2, GREB1L, GRHL2, GRXCRI, GRXCRI2, GSDME, HGF, HOMER2, ILDR1, KARS1, KCNJ10, KCNQ4, KITLG, LHFP15, LMX1A, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MIR96, MPZL2, MSRB3, MT-CD1, MT-RNR1, MT-TS2, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NLRP3, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTUGL, P2RX2, PCDH15, PDZD7, PJKV, PKHD1L1, PLS1, PNP1, POU3F4, POU4F3, PRPS1, PTPRK, RDX, RIPOR2, S1PR2, SERPINB6, SIX1, SLC12A2, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SLITRK6, SMPX, SPNS2, STRC, SYNE4, TBC1D24, TECTA, TMR1, TMEM132E, TMEM43, TMIE, TMPPRS3, TNC, TPRN, TROBP, TRRAP, TSHZ1, TSPEAR, USH1C, USP48, WFS1, WHRN		GN044	2,000.00 €
Monogénová obezita-ADCY3, ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP164, CEP19, CPE, DYRK1B, GNAS, IFT172, IFT27, IFT74, KIDINS220, LEP, LEPR, LZTF1L, MC4R, MKKS, MKS1, MYT1L, NTRK2, PCSK1, PGM2L1, PHF6, PHIP, POMC, SDCCAG8, SIM1, TTC8, VPS13B		GN044	2,000.00 €
Osteogenese imperfecta-ALPL, B3GALT6, B4GALT7, BMP1, CASR, COL1A1, COL1A2, COPB2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, GORAB, IFITM5, KDELR2, LRPS, MESD, NBAS, NOTCH2, P3H1, PAHB, PLOD2, PLS3, PP1B, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TAP11, TENT5A, TMEM38B, TRPV6, UNC45A, WNT1, WNT11		GN044	2,000.00 €
Polycystické ochorenie obličiek-ALG5, ALG8, ALG9, ANKS6, CEP83, CLCN5, COL4A1, CYP24A1, DNAJB11, DZIP1L, FLCN, GANAB, GLA, HNF1B, IFT140, INVS, MAPKBP1, NEK8, NHPH1, NHPH3, NPHP4, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, PRKCSH, SEC63, TMEM67, TSC1, TSC2, TCTD1B, TULP3, UMOD, VHL, WDR19, XPNPEP3		GN044	1,500.00 €
Porfýrie-ALAD, ALA52, CPOX, FECH, HMBS, PPOX, UROD, UROS		GN044	900.00 €
Poruchy autistického spektra-ABCE1, ACTB, ADNP, ADSL, AFF2, AHDC1, ALDH5A1, ANK2, ANK3, ANKRD11, ANP32A, AP2S1, ARF3, ARHGEP1, ARID1B, ARX, ASH1L, ASXL3, ATRX, AUTS2, BAZ2B, BCKDK, BCL11A, BRAF, BRSK2, CACNA1A, CACNA1C, CACNA1E, CACNA2D3, CAMK2A, CAMTA2, CAPRIN1, CASK, CASZ1, CDKL5, CELF4, CHAMP1, CHD2, CHD3, CHD7, CHD8, CIC, CNOT3, CORO1A, CPSF7, CREBBP, CSD1, CSNK2A1, CTCF, CTNNB1, CUL3, DDX3X, DEAF1, DHCR7, DIP2A, DLG4, DMPK, DNMT3A, DPYSL2, DSCAM, DYNC1H1, DYRK1A, EBF3, EHMT1, EIF3G, ELAVL3, EP300, FMR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, GABRB2, GABRB3, GFAP, GIGYF1, GIGYF2, GNAI1, GRIA2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HDLBP, HECTD4, HIVEP2, HNRNP2, HNRNPJ, HRAS, IQSEC2, IRF2BPL, KANS1, KATNAL2, KCNB1, KCNQ2, KCNQ3, KDM2B, KDM3B, KDM5B, KDM6B, KIAA0232, KLHL20, KMT2A, KMT2C, KMT2E, KMT5B, LDB1, LRRCA4, LZTR1, MAGEC3, MAGEL2, MAP1A, MDM5, MBOAT7, MECPE2, MED13, MED13L, MEFC2, MEIS2, MKX, MSL3, MTOR, MYCBP2, MYT1L, NAA15, NACC1, NBEA, NCKAP1, NCOA1, NEXMIF, NF1, NIPBL, NLGN2, NLGN3, NLGN4X, NR3C2, NR4A2, NRXN1, NRXN2, NRXN3, NSD1, NUP155, PACTS1, PAH, PAX5, PCOB, PCDH19, PHF12, PHF2, PHF21A, PHF3, PHIP, POGZ, POMGNT1, PPP1R9B, PPP2R5D, PPP5C, PRR12, PRR14L, PSMO11, PSMO12, PSMO6, PTCHD1, PTEN, PTK7, PTPN11, RAI1, RALGAPB, RELN, RERE, RFX3, RIMS1, RORB, RUNX1T1, SATB1, SATB2, SCNA1, SCN2A, SCN8A, SETBP1, SETD1A, SETD2, SETD5, SHANK2, SHANK3, SIN3A, SKI, SLC6A1, SLC9A6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCC2, SON, SOS2, SOX5, SPAST, SRCAP, SRRA, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, TANC2, TAOK1, TBCE1, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TCF20, TCF4, TCF7L2, TEK, TLE3, TLK2, TMS1B4, TRAF7, TRIM23, TRIO, TRIP12, TRRAP, TSC1, TSC2, TSHZ1, TSHZ3, UBAP2L, UBE3A, UBR1, UPF3B, USP9X, VEZF1, VPS13B, WAC, WDFY3, YY1, ZBTB20, ZBTB21, ZMYND8, ZNF292, ZNF462		GN044	2,000.00 €
Poruchy pohľadáneho vývoja-AMH, AMHR2, AR, ARX, ATRX, CDKN1C, CPE, CTU2, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, MYH7, DHH, DHX37, GATA4, HOXA13, HSD17B3, HSD3B2, CHD7, IGF2, LHCGR, LHX3, MAMLD1, MAP3K1, MKRN3, MRRF, NROB1, NR2F2, NR3C1, NR5A1, PBX1, POR, PPP1R12A, PPP2R3C, RPL10, RSP01, SAMD9, SGPL1, SOX10, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TOE1, TSPYL1, WT1		GN044	2,000.00 €
Predčasné ovariálne zlyhanie-AARS2, BMP15, C14orf39, CDCO155, CLPP, CYP17A1, CYP19A1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B4, EIF2B5, FANCM, FIGLA, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GDF9, GGPS1, HARS2, HFM1, HSD17B4, LARS2, LHCGR, LHX8, MCM8, MCM9, MRPS22, MSH4, NOBOX, NOTCH2, NR5A1, PMM2, POLG, PRDM9, SOHLH1, STAG3, SYCE1, TP63, TWNK		GN044	2,000.00 €
Primárna ciliárna dyskinéza-AGR2, ARMC4, C11orf70, C21orf59, CDCO103, CDCO114, CDCO151, CDCO39, CDCO40, CDCO65, CCNO, CFAF43, CFAF53, DAW1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAH7, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRCl, EFCAB1, FOXJ1, GAS2L2, GAS8, HYDIN, LRRC6, MCIDAS, NEK10, OFD1, PH1D3, RPGR, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, TP73, TTC12, TTC25, TUBB4B, ZMYND10		GN044	2,000.00 €
Primárne imunodeficiencie-ACD, ACP5, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, ADH5, AGR2, AICDA, AIRE, AK2, ALP1, ALPK1, ANKZF1, AP3B1, APOA1, APOA2, APOC2, ARF1, ARPC1B, ARPC5, ATM, ATP6A1, B2M, BACH2, BCL10, BLM, BLNK, BLOC1S6, BTK, C17orf62, C10A, C10B, C10C, C1R, C1S, C2, C2orf69, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD11, CARD14, CARD9, CARMIL2, CASP10, CASP8, CBLB, CCB1, CCR2, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CDCA2, CDCA7, CEBPE, CFD, CFH, CF1, CFP, CIB1, CIITA, CLPB, COL7A1, COPA, CORO1A, CR2, CREBBP, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTLA4, CTPS1, CTCSC, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, DBR1, DCLRE1C, DDXX58, DEF6, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3B, DOCK11, DOCK2, DOCK8, DPP9, DSG1, DUT, EFL1, ELANE, ELF4, EP300, EPG5, ERCC6L2, ERG, EYTL3, F12, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FERMT1, FERMT3, FGA, FCHO1, FNIP1, FOXN1, FOXP3, G6PC3, G6PD, GALE, GATA1, GATA2, GF11, GINS1, GNAI2, GSN, GUCY2C, HAVCR2, HAX1, HEATR3, HHX3, HMOX1, HPS1, HPS6, HPSA1L, HTRA2, HYOU1, CHD7, ICOS, IFIH1, IFNAR2, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGLL1, IKKBK, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL17RA, IL17RC, IL1RN, IL21, IL21R, IL23R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, INO80, IRAK4, IRF1, IRF2BP2, IRF4, IRF7, IRF8, ISG15, ITGB2, ITCH, ITP3, JAGN1, JAK1, JAK3, KARS, KDM6A, KMT2A, KMT2D, KRAS, LACC1, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LYN, LYST, LYZ, MAGT1, MALT1, MAP3K14, MBP4, MCM4, MCTS1, MECOM, MEFV, MOGS, MPEG1, MP1G6B, MPL, MSN, MTHFD1, MYK, MYO88, MYH9, MYO5B, MYSM1, NF1, NBEAL2, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NFAT5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLRCA, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOTCH3, NPC1, NRAS, NSMCE3, NUDCD3, OAS1, ORA1, OSMR, OTULIN, PARN, PAX1, PEPD, PGM3, PI4KA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PLG, PNP, POLA1, POLD1, POE, POMP, POT1, PRF1, PRIM1, PRKCD, PRKDC, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMO12, PSTPIP1, PTCRA, PTPN2, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RBCK1, RBM8A, RECQL4, REL, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RIPK1, RMRP, RNA5EH2A, RNA5EH2B, RNA5EH2C, RNF168, RORC, RPSA, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SBDS, SEC61A1, SERPINA1, SERPING1, SGPL1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, SHARPIN, SKIV2L, SLC29A3, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC747, SLCO2A1, SMARCAL1, SMARCD2, SNORA31, SOCS1, SP110, SP1, SPINK5, SPPL2A, SRP54, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STK4, STX11, STXB2, STXB3, SYK, TAP1, TAP2, TAPBP, TAZ, TBCE, TBK1, TBX1, TBXAS1, TCF3, TCN2, TET2, TFR, TGFBI, TGFBR1, TGFBR2, THPO, TICAM1, TLR3, TLR7, TLR8, TLR6, TMC8, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF14, TNFRSF4, TNFSF12, TOP2B, TP63, TTP2, TRAC, TRAF3, TRAF3P2, TREX1, TRIM22, TRN1, TTB37, TTC7A, TTR, TYK2, UBA1, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, USP18, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, XIAP, ZAP70, ZBTB24, ZNF341, ZNFX1		GN044	1,500.00 €
Progréria a progroidné syndrómy-AGPAT2, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1E1, B4GALT7, BANF1, BLM, BSLC12, CAV1, CAVIN1, COL3A1, EFEMP2, ELN, ERCC2, ERCC3, ERCC6, ERCC8, FBLN5, FBN1, GORAB, KCNJ6, LMNA, LTBP4, PDGFRB, PIK3R1, PLIN1, POLD1, POLR3A, PPARG, PSMB8, PYCR1, RECQL2, RECQL4, SLC25A24, TOP3A, SPRTN, ZMPSTE24		GN044	2,000.00 €
RSopatie-BMP2, ACTB, ACTG1, BRAF, CBL, CDCA2, EPHB4, ERF, FGD1, HRAS, KAT6B, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K8, MAP4K4, MAPK1, MRAS, NF1, NF2, NRAS, NSUN2, PPP1BP, PTPN11, RAF1, RASA1, RIT1, RRAS, RRAS2, SASH1, SHOC2, SMARCB1, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2, STAMBP, SYNGAP1, TAB2		GN044	1,500.00 €
Primárne imunodeficiencie-ABL1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, AFF4, AKT3, ANKRD11, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARL6, ARSL, ASXL1, ATR, B3GLCT, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BHLHA9, BMP2, BMP4, BMPR1B, BRCA2, BRIP1, C2CD3, CACNA1C, CC2D2A, CCND2, CCNQ, CDH3, CDX2, CENPF, CHD4, CHD7, CEP120, CEP290, CEP41, CEP55, CHSY1, CIBAR1, CILK1, CKAP2L, COL2A1, CLPANE1, CREBBP, CYP26B1, DDX59, DHCR7, DHODH, DLL4, DLX5, DOCK6, DPF2, DVL1, DVL5, DYNC2H1, DYNC211, DYNC212, DYNC2L1, DYNLT2B, EBP, EFNB1, EFTUD2, EIF4A3, EOGT, EP300, ERCC4, ESCO2, EVC, EVC2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FBLN1, FBN1, FBXW11, FGD1, FGF10, FGF16, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FLNA, FLVCR1, FRAS1, FREM2, FZD2, GDF5, GDF6, GJA1, GLI1, GLI2, GLI3, GNAS, GPC3, GRIP1, GSC, HDAC8, HEATR3, HNRNP, HOXA13, HOXD13, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFTS2, IFT80, IHH, INPP5E, IQCE, KCNH1, KCNN3, KIAA0586, KIAA0825, KIF7, KMT2A, KMT2D, KYNU, LBR, LMBR1, LMX1B, LRP4, LTBP1, LTBP3, LZTF1L, MAP3K20, MAPKAPK5, MAX, MBTPS2, MECOM, MEGF8, MGP, MKKS, MKS1, MYCN, NCAPG2, NECTIN1, NECTIN4, NEK1, NIPBL, NOG, NOTCH1, NSDHL, NXN, OFD1, ORC1, PALB2, PAX3, PCNT, PDE3A, PDE4D, PDE6D, PHF6, PIK3CA, PIK3R2, PITX1, POLR1A, PORCN, PRKACA, PRKACB, PRKARI, PRMT7, PTDSO1, PTHLH, PUF60, RAB23, RAB34, RAD21, RAD51, RAD51C, RBM10, RBM8A, RBPJ, RECQL4, ROR2, RPGRIP1L, RPL11, RPL15, RPL26, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, SALL1, SALL4, SC5D, SCNM1, SCUBE3, SF3B4, SFRP4, SHOX, SLC26A2, SLX4, SMAD4, SMAD6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMO, SMOCl, SOST, SOX9, SUFU, TBX15, TBX3, TBX4, TBX5, TCF2, TCFN3, TCFP2A, TFPAP2B, TGDS, TMEM107, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TP63, TRAF3P1, TRAPPC2, TRAF7, TRP51, TRPV4, TTC21B, TTC8, TWIST1, TXNDC15, UBA2, UBE2T, UBE3B, USP9X, VPS35L, WBP11, WDPCP, WDR19, WDR35, WNT10B, WNT5A, WNT7A, XRCC2, ZIC3, ZRSR2, ZSWIM6		GN044	2,000.00 €
Ochorenia sietnice-ABCA4, ABCO6, ABHD12, ACBD5, AC02, ADAM9, ADAMTS18, ADGRV1, AFG3L2, AGBL5, AH11, AHR, AIP1L, AIRE, ALDH3A2, ALMS1, ALPK1, AMACR, ANTXR1, ARHGEF18, ARL13B, ARL2BP, ARL3, ARL6, ARR3, ARSG, ATAD3A, ATF6, ATOH7, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, BORCS8, C19orf12, C1QTNF5, CABPA, CACNA1F, CACNA2D4, CAPN5, CC2D2A, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP164, CEP250, CEP290, CEP78, CERKL, CFAF20, CFAF410, CFAF418, CFH, CIB2, C1SD2, CLC1, CLEC3B, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNMNA, COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COQ2, COQ8B, CRB1, CRX, CSPP1, CTC1, CTNNA1, CTNNB1, CTNND1, CTSD, CWC27, CYP4V2, DCT, DHDD5, DHX38, DNAJC30, DNMI1, DRAM2, DYNC2H1, EFEMP1, ELOVL4, ERCC6, ERCC8, ESPN, EXOSC2, EYS, FAM161A, FDXR, FLVCR1, FRMD7, FZD4, GDF6, GNAT1, GNAT2, GN83, GNP2L, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GRN, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, GZF1, HARS1, HCCS, HGSNAT, HK1, HMX1, CHM, IDH3A, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IFT74, IKBK, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INTS1, IQCB1, JAG1, KCNJ13, KCNV2, KIAA1549, KIF11, KIF5A, KIZ, KLHL7, LAMA1, LAMP2, LCA5, LETM1, LIG3, LRAT, LR13, LRP2, LRP5, LZTF1L, MAK, MAN2B1, MCOLN1, MECP, MED12, MERK, MFF, MFN2, MFRP, MFSO8, MIR204, MKKS, MKS1, MMACHC, MPD2, MSTO1, MT-ATP6, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTRFR, MT-TH, MT-TK, MT-TL1, MTTP, MT-TP, MT-TS2, MYK, MYO7A, NBAS, NDP, NDUFS2, NEUROD1, NMNAT1, NHPH1, NHPH3, NPHP4, NR2E3, NR2F1, NRL, NYX, OAT, OCA2, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW, OTX2, P3H2, PANK2, PAX2, PAX6, PCARE, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PDSS1, PDXX, PCDZ7, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX16, PEX2, PEX26, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH, PLA2G5, PLK4, PLOD3, PNPLA6, POC2B, POMGNT1, POMT1, PPT1, PRCD, PRDM13, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, PTCO3, PYGM, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RCBT81, RD3, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS2, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RS1, RTN4P1, SAG, SAMD7, SCAPER, SDCCAG8, SGSH, SLC24A1, SLC37A3, SLC38A8, SLC44A1, SLC45A2, SLC52A2, SLC66A1, SLC6A6, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, SPG7, SPTLC1, SRD5A3, SSBP1, STN1, STX3, SUMF1, TIMM8A, TIMP3, TINF2, TLCD3B, TMEM126A, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TOPORS, TPP1, TRAF3P1, TREX1, TRIM32, TRN1, TRPM1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TLLS, TUB, TUBB4B, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TYR, TYRP1, UBA1P, UBPAL1, UFM1, UCHL1, UNC119, USH1C, USH1G, USH2A, USP45, VCAN, VPS13B, WDPCP, WDR19, WFS1, WHRN, ZFYVE26, ZNF408, ZNF423, ZNHH3		GN044	2,000.00 €
Retov syndróm a atypický Retov syndróm-ALDH5A1, ATP1A2, CDKL5, FOXG1, GABBR2, GABRG2, GRIN1, GRIN2A, IQSEC2, KCNB1, KCNQ2, MECPE2, MEFC2, MTNG1, NCN8A, SMC1A, STXB1, TCFA		GN044	900.00 €
Skeletálne dysplázie-ABCC9, ABL1, ACAN, ACP5, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS12, AFF3, AGA, AGPS, AIFM1, AKT1, ALG12, ALG3, ALG9, ALPL, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, ANAPC1, ANKH, ANKRD11, ANO5, ANTXR2, ARCN1, ARHGAP31, ARID1B, ARL6, ARSB, ARSL, ARSK, ASXL2, ATP6V0A2, ATP7A, ATR, AXIN1, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, B9D1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, CFAF20, C2CD3, CA2, CANT1, CASR, CBF8, CC2D2A, CCDC8, CDCA5, CDH3, CDKN1C, CDT1, CENPE, CEP120, CEP152, CEP290, CKAP2L, CLCN5, CLCN7, COG1, COG4, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC11, COMP, COPB2, CREB3L1, CREBBP, CRIPT, CRL1, CRTAP, CSF1R, CSGALNACT1, CSPP1, CTSA, CTCSC, CUL7, CYP27B1, CYP2R1, DCC, DDR2, DDRGK1, RIGI, DHCR24, DHCR7, DHODH, DIS3L2, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DNMT3A, DOCK6, DPAGT1, DPM1, DSE, DVL1, DVL2, DVL3, DYM, DYNC2H1, DYNC2L1, EBP, EDN1, EDNRA, EED, EFNB1, EFTUD2, EIF2AK3, EIF4A3, ENPP1, EOGT, EP300, ERF, ER11, ESCO2, EVC, EVC2, EXOC6B, EXT1, EXT2, EXT13, EZH2, FAM111A, FAM20C, TENT5A, CCNQ, FANCB, FANCC, FBLN1, FBN1, FBN2, FBXW11, FERMT3, FGF10, FGF16, FGF23, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FKBP10, FKBP14, FLNA, FLNB, FN1, FTO, FUCAL1, FZD2, GALNS, GALNT3, GDF3, GDF5, GDF6, GHR, GJA1, GLB1, GLI3, GNAI3, GNAS, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC6, GPX4, GSC, GUSB, GZF1, HDAC4, HDAC8, HES7, HGSNAT, HHAT, HOXA11, HOXA13, HOXD13, HPD, HRAS, HS2ST1, HSPA9, HSPG2, CHST14, CHST3, CHSTY1, IARS2, CILK1, IDH1, IDS, IDUA, IFIH1, IFITM5, IFT142, IFT172, IFT43, IFT52, IFT80, IFT81, IGF2, IHH, IL11RA, ILRN, BPN21, INPPL1, INTU, KAT6B, KCNJ2, KDELR2, KIAA0753, KIF22, KIF24, KIF35, KIF7, KMT2A, KMT2D, KYNU, LBR, LEWD3, LFNG, LIFR, LMBR1, LMNA, LMX1B, LONP1, LPIN2, LRP4, LRP5, LRRK1, LTBP1, LTBP2, LTPB3, MAFB, MAN2B1, MAPK21, MAPK37, MAPK1, MATN3, MBTPS1, MBTPS2, MECOM, MEGF8, MEOX1, MESD, MESP2, MET, MGP, MKKS, MKS1, MMP13, MPMF, MMP9, MNX1, MPDU1, MSX2, MTX2, MYCN, MYH3, MYO18B, NAGLU, NANS, NBAS, NEK1, NEPRO, NEUL, NF1, NFIP, NIPBL, NKX3-2, NLRP3, NMNAT1, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NPR2, NPR3, NRCAM, NSD1, NSDHL, NTSE, NKN, OBSL1, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, P3H1, P4HB, PAM16, PAPS2, PAX3, PCNT, PCYT1A			

Nesyndrómová porucha pohlavného vývinu pri 46, XY, typ 2-DAX1 (NR0B1)	GN044	150.00 €
Noonanovej syndróm, typ 1-PTPN11	GN044	800.00 €
Noonanovej syndróm, typ 3-KRAS	GN044	150.00 €
Noonanovej syndróm, typ 4-SOS1	GN044	1,200.00 €
Noonanovej syndróm, typ 5-RAF1	GN044	800.00 €
Noonanovej syndróm, typ 8-RIT1	GN044	150.00 €
Normokalemiacká periodická paralýza-SCN4A_MLPA	GN044	150.00 €
Normokalemiacká periodická paralýza-SCN4A	GN044	1,500.00 €
Norrieho choroba-NDP_MLPA	GN044	150.00 €
Norrieho choroba-NDP	GN044	150.00 €
Obezita spôsobená vrodeným deficitom leptínu-LEP	GN044	150.00 €
Obezita, vrodený deficit receptora pre melanokortin 4-MC4R	GN044	150.00 €
Okulárny albinizmus, typ 1, X-viazaný-GPR143	GN044	600.00 €
Okulokutánný albinizmus, typ 1-TYR_MLPA	GN044	150.00 €
Okulokutánný albinizmus, typ 1-TYR	GN044	600.00 €
Okulokutánný albinizmus, typ 2-OCA2_MLPA	GN044	150.00 €
Okulokutánný albinizmus, typ 2-OCA2	GN044	1,200.00 €
Okulodentodigitálna dysplázia-GJA1	GN044	150.00 €
Okulofaryngeálna svalová dystrofia-PABPN1: exón 1	GN044	150.00 €
Okihiro syndróm-SALL4_MLPA	GN044	150.00 €
Okihiro syndróm-SALL4	GN044	600.00 €
Oligodoncia, typ 1-MSX1	GN044	150.00 €
Oligodoncia, typ 3-PAX9	GN044	150.00 €
Ollierova choroba-IDH1	GN044	600.00 €
Ollierova choroba-IDH2	GN044	600.00 €
Ollierova choroba-PTH1R	GN044	800.00 €
Optická atrofia, typ 1-OPA1	GN044	1,200.00 €
Orofaciodigitálny syndróm, typ 1-OFD1	GN044	1,200.00 €
Osteogenesis imperfecta, typ II-IV-COL1A2_MLPA	GN044	150.00 €
Osteogenesis imperfecta, typ II-IV-COL1A2	GN044	1,500.00 €
Osteogenesis imperfecta, typ I-IV-COL1A1_MLPA	GN044	150.00 €
Osteogenesis imperfecta, typ I-IV-COL1A1	GN044	1,500.00 €
Osteogenesis imperfecta, typ IX-PPIB	GN044	150.00 €
Osteogenesis imperfecta, typ V-IFITM5	GN044	150.00 €
Osteogenesis imperfecta, typ VI-SERPINF1	GN044	600.00 €
Osteogenesis imperfecta, typ VII-CRTAP	GN044	600.00 €
Osteogenesis imperfecta, typ VIII-LEPRE1	GN044	800.00 €
Osteogenesis imperfecta, typ X-SERPINH1	GN044	150.00 €
Osteopokilosis-LEMD3	GN044	800.00 €
Otofaciocervikálny syndróm-PAX1	GN044	800.00 €
Pachyonychia, kongenitálna, typ 2-KRT17	GN044	600.00 €
Pachyonychia, kongenitálna, typ 3-KRT6A	GN044	600.00 €
Palmoplantárna keratoderma, epidermolytická-KRT9	GN044	600.00 €
Palmoplantárna keratoderma, striata, typ III-KRT1	GN044	600.00 €
PAPA syndróm-PSTPIP1	GN044	800.00 €
Paramyotónia, kongenitálna-SCN4A_MLPA	GN044	150.00 €
Paramyotónia, kongenitálna-SCN4A	GN044	1,500.00 €
Parkinsonova choroba, neskorý nástup, predispozícia-GBA	GN044	800.00 €
Parkinsonova choroba, typ 1 a 4-SNCA_MLPA	GN044	150.00 €
Parkinsonova choroba, typ 1 a 4-SNCA	GN044	150.00 €
Parkinsonova choroba, juvenilná, typ 2-PARK2_MLPA	GN044	150.00 €
Parkinsonova choroba, juvenilná, typ 2-PARK2	GN044	800.00 €
Parkinsonova choroba, skorý nástup, typ 6, AR-PINK1_MLPA	GN044	150.00 €
Parkinsonova choroba, skorý nástup, typ 6, AR-PINK1	GN044	600.00 €
Parkinsonova choroba, skorý nástup, typ 7, AR-PARK7_MLPA	GN044	150.00 €
Parkinsonova choroba, skorý nástup, typ 7, AR-PARK7	GN044	600.00 €
Parkinsonova choroba, typ 8-LRRK2	GN044	1,500.00 €
Pelizaeusova-Merzbacherova choroba-PLP1_MLPA	GN044	150.00 €
Pelizaeusova-Merzbacherova choroba-PLP1	GN044	600.00 €
Perlmanov syndróm-DIS3L2	GN044	800.00 €
Pfeifferov syndróm-FGFR1	GN044	800.00 €
Pfeifferov syndróm-FGFR2	GN044	800.00 €
Fenykletonúria-PAH	GN044	800.00 €
Piebaldizmus-KIT_MLPA	GN044	150.00 €
Piebaldizmus-KIT	GN044	1,200.00 €
Pittov-Hopkinsov syndróm-TCF4_MLPA	GN044	150.00 €
Pittov-Hopkinsov syndróm-TCF4	GN044	800.00 €
PLA2G6-asociovaná dystónia-parkinsonizmus-PLA2G6	GN044	800.00 €
Polycystická choroba obličiek, AD-PKD1_MLPA	GN044	150.00 €
Polycystická choroba obličiek, AD-GANAB	GN044	1,200.00 €
Polycystická choroba obličiek, AD-PKD1	GN044	1,500.00 €
Polycystická choroba obličiek, AD-PKD2	GN044	800.00 €
Polycystická choroba obličiek, AR-PKHD1_MLPA	GN044	150.00 €
Polycystická choroba obličiek, AR-PKHD1	GN044	1,500.00 €
Polycystická choroba obličiek, AR-DZIP1L	GN044	800.00 €
Polycystické ochorenie pečene, typ 1-PRKCSH	GN044	800.00 €
Polycystické ochorenie pečene, typ 2-SEC63	GN044	1,200.00 €
Pompeho choroba-GAA_MLPA	GN044	150.00 €
Pompeho choroba-GAA	GN044	800.00 €
Pontocerebelárna hypoplázia, typ 1B-EXOSC3	GN044	150.00 €
Popliteal pterygium syndróm-IRF6	GN044	600.00 €
Porfýria cutanea tarda-UROD_MLPA	GN044	150.00 €
Porfýria cutanea tarda-UROD	GN044	600.00 €
Porfýria variegata-PPOX_MLPA	GN044	150.00 €
Porfýria variegata-PPOX	GN044	600.00 €
Porfýria, akútna intermitentná-HMBS_MLPA	GN044	150.00 €
Porfýria, akútna intermitentná-HMBS	GN044	800.00 €
Porfýria, kongenitálna erytropoetická-UROS_MLPA	GN044	150.00 €
Porfýria, kongenitálna erytropoetická-UROS	GN044	600.00 €
Praderov-Williho syndróm-Oblasť 15q11.2-13	GN044	150.00 €
Primárna ciliárna dyskinéza, typ 1-DNAI1_MLPA	GN044	150.00 €
Primárna ciliárna dyskinéza, typ 1-DNAI1	GN044	800.00 €
Primárna ciliárna dyskinéza, typ 3-DNAH5_MLPA	GN044	150.00 €
Primárna ciliárna dyskinéza, typ 3-DNAH5	GN044	1,500.00 €
Prionózy-PRNP	GN044	150.00 €
Progeria-LMNA	GN044	800.00 €
Progresívna externá oftalmoplégia, typ 1, AD, AR-POLG_MLPA	GN044	150.00 €
Progresívna externá oftalmoplégia, typ 1, AD, AR-POLG	GN044	1,200.00 €
Progresívna externá oftalmoplégia, typ 2, AD-SLC25A4_MLPA	GN044	150.00 €
Progresívna externá oftalmoplégia, typ 2, AD-SLC25A4	GN044	150.00 €
Progresívna externá oftalmoplégia, typ 3, AD-C10orf2 (TWNK)_MLPA	GN044	150.00 €
Progresívna externá oftalmoplégia, typ 3, AD-C10orf2 (TWNK)	GN044	150.00 €
Progresívna externá oftalmoplégia, typ 4, AD-POLG2_MLPA	GN044	150.00 €
Progresívna externá oftalmoplégia, typ 4, AD-POLG2	GN044	600.00 €
Progresívna pseudoreumatoidná dysplázia-WISP3	GN044	150.00 €
Propiónová acidúria-PCCA	GN044	1,200.00 €
Propiónová acidúria-PCCB	GN044	800.00 €
Deficit proteínu C-PROC	GN044	600.00 €
Deficit proteínu S-PROS1_MLPA	GN044	150.00 €
Deficit proteínu S-PROS1	GN044	800.00 €
Proximálny symfalangizmus-NOG	GN044	150.00 €
Agenéza brušných svalov (Prune-Belly syndróm)-CHRM3	GN044	150.00 €
Pseudoachondroplázia-COMP	GN044	800.00 €
Pseudohypoaldosteronizmus, renálny, typ 1A, AD-NR3C2	GN044	800.00 €
Pseudohypoaldosteronizmus typ 1B, AR-SCNN1A	GN044	800.00 €
Pseudohypoaldosteronizmus typ 1B, AR-SCNN1B	GN044	800.00 €
Pseudohypoaldosteronizmus typ 1B, AR-SCNN1G	GN044	800.00 €
Pseudohypoparatyreóza-GNAS_MLPA	GN044	150.00 €
Pseudohypoparatyreóza-GNAS	GN044	800.00 €
Pseudoxanthoma elasticum-ABCC6_MLPA	GN044	150.00 €
Pseudoxanthoma elasticum-ABCC6	GN044	1,500.00 €
Deficit pyrimidín 5-nukleotidázy-NT5C3A	GN044	600.00 €
Deficit pyruvátkinázy-PKLR_MLPA	GN044	150.00 €
Deficit pyruvátkinázy-PKLR	GN044	800.00 €
Renálna agenéza, bilaterálna-ITGA8	GN044	1,500.00 €
Retinitis pigmentosa, juvenilná, AR-SPATA7	GN044	800.00 €
Retinitis pigmentosa, typ 1, AR, AD-RP1_MLPA	GN044	150.00 €
Retinitis pigmentosa, typ 1, AR, AD-RP1	GN044	800.00 €
Retinitis pigmentosa, typ 11, AD-PRPF31_MLPA	GN044	150.00 €
Retinitis pigmentosa, typ 11, AD-PRPF31	GN044	600.00 €
Retinitis pigmentosa, typ 12, AR-CRB1	GN044	800.00 €
Retinitis pigmentosa, typ 2, X-viazaná-RP2	GN044	600.00 €
Retinitis pigmentosa, typ 20, AR-RPE65	GN044	800.00 €
Retinitis pigmentosa, typ 3, X-viazaná-RPGR (bez exónu 15)	GN044	800.00 €
Retinitis pigmentosa, typ 4, AR, AD-RHO_MLPA	GN044	150.00 €
Retinitis pigmentosa, typ 4, AR, AD-RHO	GN044	600.00 €
Retinitis pigmentosa, typ 65, AR-CDHR1	GN044	800.00 €
Retinitis pigmentosa, typ 7, AR, AD, digenická-PRPH2	GN044	150.00 €
Retinitis pigmentosa, X-viazaná-RPGR, RP2, CHM_MLPA	GN044	150.00 €
Retinoschiza, X-viazaná-RS1	GN044	600.00 €
Rettov syndróm-MECP2_MLPA	GN044	150.00 €
Rettov syndróm-MECP2	GN044	150.00 €
Rettov syndróm, atypický-CDKL5_MLPA	GN044	150.00 €
Rettov syndróm, atypický-CDKL5	GN044	1,200.00 €
Rettov syndróm, kongenitálny-FOXG1_MLPA	GN044	150.00 €
Rettov syndróm, kongenitálny-FOXG1	GN044	150.00 €
Rachitída, hypofosfatemická, typ 1, AR-DMP1	GN044	600.00 €
Rachitída, hypofosfatemická, typ 2, AR-ENPP1	GN044	1,200.00 €
Rachitída, hypofosfatemická, X-viazaná-PHEX_MLPA	GN044	150.00 €
Rachitída, hypofosfatemická, X-viazaná-PHEX	GN044	1,200.00 €
Rachitída, závislá na vitamíne D, typ 1A-CYP27B1	GN044	600.00 €
Rachitída, závislá na vitamíne D, typ 2A-VDR	GN044	600.00 €
Robinowov syndróm, typ 1, AD-WNT5A	GN044	150.00 €
Robinowov syndróm, typ 2, AD-DVL1	GN044	800.00 €
Robinowov syndróm, AR-ROR2_MLPA	GN044	150.00 €
Robinowov syndróm, AR-ROR2	GN044	800.00 €
Rotorov syndróm-SLC01B3	GN044	800.00 €
Rotorov syndróm-SLC01B1	GN044	800.00 €
Rubinsteinov-Taybiho syndróm, typ 1-CREBBP_MLPA	GN044	150.00 €
Rubinsteinov-Taybiho syndróm, typ 1-CREBBP	GN044	1,500.00 €
Rubinsteinov-Taybiho syndróm, typ 2-EP300_MLPA	GN044	150.00 €
Rubinsteinov-Taybiho syndróm, typ 2-EP300	GN044	1,500.00 €
Saethreho-Chozenov syndróm-TWIST1	GN044	150.00 €
Deficit SCAD-ACADS	GN044	600.00 €
Septooptická dysplázia-HESX1	GN044	150.00 €
Sheldonov-Hallow syndróm-TNNI2	GN044	150.00 €
Nizký vzrast spôsobený SHOX deficitom-SHOX_MLPA	GN044	150.00 €
Nizký vzrast spôsobený SHOX deficitom-SHOX	GN044	150.00 €
Silverov-Russellov syndróm-Oblasť 11p15.5	GN044	150.00 €
Simpsonov-Golabiho-Behmelov syndróm, typ 1-GPC3	GN044	600.00 €
Simpsonov-Golabiho-Behmelov syndróm, typ 1-GPC4	GN044	600.00 €
Smithov-Lemliho-Opitzov syndróm-DHCR7_MLPA	GN044	150.00 €
Smithov-Lemliho-Opitzov syndróm-DHCR7	GN044	600.00 €
Sotosov syndróm-NSD1_MLPA	GN044	150.00 €
Sotosov syndróm-NSD1	GN044	1,500.00 €
Sotosov syndróm, typ 2-NFIX	GN044	800.00 €
Spastická paraplégia, typ 11-SPG11_MLPA	GN044	150.00 €
Spastická paraplégia, typ 17-BSCL2	GN044	600.00 €
Spastická paraplégia, typ 2, X-viazaná-PLP1_MLPA	GN044	150.00 €
Spastická paraplégia, typ 2, X-viazaná-PLP1	GN044	600.00 €
Spastická paraplégia, typ 3A, AD-ATL1 (SPG3A)_MLPA	GN044	150.00 €
Spastická paraplégia, typ 3A, AD-ATL1 (SPG3A)	GN044	800.00 €
Spastická paraplégia, typ 4, AD-SPAST (SPG4)_MLPA	GN044	150.00 €
Spastická paraplégia, typ 4, AD-SPAST (SPG4)	GN044	800.00 €
Spastická paraplégia, typ 7, AR-SPG7_MLPA	GN044	150.00 €
Spastická paraplégia, typ 7, AR-SPG7	GN044	800.00 €
Spastická paraplégia, typ 18, AR-ERLIN2	GN044	800.00 €
Spinálna svalová atrofia-SMN1, SMN2_MLPA	GN044	150.00 €
Spinálna muskulárna atrofia s respiračným zlyhaním typ1-IGHMBP2	GN044	800.00 €
Spinálna svalová atrofia, typ Jokela-CHCHD10	GN044	150.00 €
Spinocerebelárna ataxia, typ 1, AD-ATXN1	GN044	150.00 €
Spinocerebelárna ataxia, typ 11, AR-SYT14	GN044	600.00 €
Spinocerebelárna ataxia, typ 2, AD-ATXN2	GN044	150.00 €
Spinocerebelárna ataxia,typ 3, AD (Machado-Joseph)-ATXN3	GN044	150.00 €
Spinocerebelárna ataxia, typ 6, AD-CACNA1A	GN044	150.00 €
Spinocerebelárna ataxia, typ 7, AD-ATXN7	GN044	150.00 €
Spondylokostálna dysostóza, typ 2, AR-MESP2	GN044	150.00 €
Spondylokostálna dysostóza, typ 3, AR-LFNG	GN044	600.00 €
Spondylokostálna dysostóza, typ 4, AR-HES7	GN044	150.00 €
Spondylokostálna dysostóza, typ 5, AD, AR-TBX6_MLPA	GN044	150.00 €
Spondylokostálna dysostóza, typ 5, AD, AR-TBX6	GN044	600.00 €
Spondylokostálna dysostóza, typ 1, AR-DLL3	GN044	600.00 €
Spondyloepifyzeálna dysplázia-COL2A1_MLPA	GN044	150.00 €
Spondyloepifyzeálna dysplázia-COL2A1	GN044	1,500.00 €
Spondyloepifyzeálna dysplázia, X-viazaná-TRAPPC2	GN044	150.00 €
Stargardtova choroba, typ 1-ABCA4_MLPA	GN044	150.00 €
Stargardtova choroba, typ 1-ABCA4	GN044	1,500.00 €
Stargardtova choroba, typ 1-CNGB3	GN044	800.00 €
Stargardtova choroba, typ 3-ELOVL4	GN044	600.00 €
Sticklerov syndróm, typ 1, AD-COL2A1_MLPA	GN044	150.00 €
Sticklerov syndróm, typ 1, AD-COL2A1	GN044	1,500.00 €
Sticklerov syndróm, typ 2, AD-COL11A1_MLPA	GN044	150.00 €
Sticklerov syndróm, typ 2, AD-COL11A1	GN044	1,500.00 €
Sticklerov syndróm, typ 3, AD-COL11A2	GN044	1,500.00 €
Dysfunkcia metabolizmu surfaktantu, typ 1-SFTPB	GN044	600.00 €
Dysfunkcia metabolizmu surfaktantu, typ 2-SFTPC	GN044	150.00 €
TAR syndróm-Delécia oblasti 1q21.1	GN044	150.00 €
Tayova-Sachsova choroba-HEXA_MLPA	GN044	150.00 €
Tayova-Sachsova choroba-HEXA	GN044	800.00 €
Syndróm testikulárnej feminizácie-AR_MLPA	GN044	150.00 €
Syndróm testikulárnej feminizácie-AR	GN044	800.00 €
Tanatoforická dysplázia-FGFR3	GN044	800.00 €
Tanatoforická dysplázia-FGFR3: exóny 7,9,13,14,18	GN044	150.00 €
Trombocytopénia, X-viazaná-GATA1	GN044	150.00 €
Trombocytopénia s apláziou rádia (TAR syndróm)-RBM8A	GN044	600.00 €
Trombotická trombocytopenická purpura-ADAMTS13	GN044	1,500.00 €
Rezistencia na tyreoidálne hormóny -THRB	GN044	600.00 €
Tourettov syndróm-SLITRK1	GN044	150.00 €
Transtyretinová familiárna amyloidná polyneuropatia-TTR	GN044	150.00 €
Treacherov-Collinsov syndróm, typ 1-TCOF1_MLPA	GN044	150.00 €
Treacherov-Collinsov syndróm, typ 1-TCOF1	GN044	1,500.00 €
Treacherov-Collinsov syndróm, typ 2-POLR1D	GN044	150.00 €
Treacherov-Collinsov syndróm, typ 3-POLR1C	GN044	600.00 €
Trichirino-falangeálny syndróm, typ 1 a 3-TRPS1	GN044	800.00 €
Tuberózna skleróza, typ 1-TSC1_MLPA	GN044	150.00 €
Tuberózna skleróza, typ 1-TSC1	GN044	1,200.00 €
Tuberózna skleróza, typ 2-TSC2_MLPA	GN044	150.00 €
Tuberózna skleróza, typ 2-TSC2	GN044	1,500.00 €
Tyrozínémia, typ I-FAH	GN044	800.00 €
Uniparentálna dizómia chromozómu 14-Oblasť 14q32	GN044	150.00 €
Usherov syndróm, typ 1B-MYO7A	GN044	1,500.00 €
Usherov syndróm, typ 1C-USH1C	GN044	1,500.00 €
Usherov syndróm, typ 1D, 1D/1F digenicky-CDH23	GN044	1,500.00 €
Usherov syndróm, typ 1F, 1D/1F digenicky-PCDH15_MLPA	GN044	150.00 €
Usherov syndróm, typ 1F, 1D/1F digenicky-PCDH15	GN044	1,500.00 €
Usherov syndróm, typ 1G-USH1G	GN044	150.00 €
Usherov syndróm, typ 2A-USH2A_MLPA	GN044	150.00 €
Usherov syndróm, typ 2A-USH2A	GN044	1,500.00 €
Usherov syndróm, typ 2C-ADGRV1	GN044	1,500.00 €
Usherov syndróm, typ 3A-CLRN1	GN044	150.00 €
VACTERL asociácia-HOXD13_MLPA	GN044	150.00 €
VACTERL asociácia-HOXD13	GN044	150.00 €
Van der Woudeho syndróm, typ 1-IRF6	GN044	600.00 €
Von Hippelov-Lindauov syndróm-VHL_MLPA	GN044	150.00 €
Von Hippelov-Lindauov syndróm-VHL	GN044	150.00 €
Von Willebrandova choroba-VWF_MLPA	GN044	150.00 €
Von Willebrandova choroba-VWF	GN044	1,500.00 €
Waardenburgov syndróm, typ 2-SNAI2	GN044	150.00 €
Westov syndróm -ARX_MLPA	GN044	150.00 €
Westov syndróm -ARX	GN044	600.00 €
WHIM syndróm-CXCR4	GN044	150.00 €

Wiedemann-Steinerov syndróm-KMT2A	GN044	1,500.00 €	
Williamssov-Beurenov syndróm-Oblasť 7q11.23	GN044	150.00 €	
Wiskottov-Aldrichov syndróm-WAS	GN044	800.00 €	
Wiskottov-Aldrichov syndróm-WIPF1	GN044	600.00 €	
Wolcott-Rallisonov syndróm -EIF2AK3	GN044	800.00 €	
Wolfov-Parkinsonov-Whiteov syndróm-PRKAG2	GN044	800.00 €	
Wolframov syndróm-WFS1	GN044	800.00 €	
X viazaný lymfoproliferatívny syndróm-SH2D1A	GN044	150.00 €	
Xeroderma pigmentosum-XPA	GN044	900.00 €	
X-viazaná kongenitálna adrenálna hypoplázia-NR0B1_MLPA	GN044	150.00 €	
X-viazaná kongenitálna adrenálna hypoplázia-NR0B1	GN044	150.00 €	
Ichtyóza, X-viazaná-STS_MLPA	GN044	150.00 €	
Ichtyóza, X-viazaná-STS	GN044	600.00 €	
X-viazaná mentálna retardácia, typ Raymond-ZDHHHC9	GN044	600.00 €	
X-viazaná mentálna retardácia, Repenningov sy.-PQBP1	GN044	150.00 €	
X-viazaná mentálna retardácia, Snyder-Robinson-SMS	GN044	800.00 €	
Plúcna hypertenzia-BMPR2	GN044	800.00 €	
Ataxia s okulomotorickou apraxiou, typ 1-APTX_MLPA	GN044	150.00 €	
Fenylketonúria-PAH p.R252W	GN044	150.00 €	
Perthesová choroba-COL2A1	GN044	1,500.00 €	
Perthesová choroba-COL2A1_MLPA	GN044	150.00 €	
Wilsonova choroba (najčastejšie varianty génu ATP7B)-ATP7B (c.3207C>A,c.1340_1343del4,c.3402delC,c.2337G>A,c.2332C>G)	GN044	80.00 €	
Cystická fibróza (F508del)-CFTR (F508del)	GN044	35.00 €	
Epilepsia, AD nočná, frontálneho laloka, ADNFLE-CHRN2	GN044	600.00 €	
Migréna-ACVRL1, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, COL4A1, CST3, ENG, GDF2, KCNK18, NOTCH3, POLG, PRRT2, RHOBTB2, SCN1A	GN044	2,000.00 €	
Makrocefália/Autizmus -PTEN_MLPA	GN044	150.00 €	
Makrocefália/Autizmus -PTEN	GN044	600.00 €	
Osteopetróza-CLCN7	GN044	1,200.00 €	
Dysgenéza predného segmentu oka, typ 6-CYP1B1 (p.E387K)	GN044	150.00 €	
Pontocerebelárna hypoplázia typ 1B-EXOSC3 (p.G31A)	GN044	150.00 €	
Nesyndrómová senzorineurálna hluchota typu DFNB,AR-MARVELD2 (IVS4+2T>C)	GN044	150.00 €	
Betamanozidóza-MANBA (p.2158-2A>G)	GN044	150.00 €	
Syndróm fragilného X chromozómu-FMR1_MLPA	GN044	150.00 €	
CONDSIAS syndróm-ADPRHL2	GN044	600.00 €	
Deficiencia komplexu I.-NDUFS1	GN044	600.00 €	
Sturge-Weberov syndróm-GNAQ	GN044	600.00 €	
Laronov syndróm-GHR	GN044	600.00 €	
Robinowov syndróm, AR-ROR2 p.(Arg119Ter)	GN044	150.00 €	
Neuronálna ceroidná lipofuscinóza, typ 7-MFSD8 p.(Thr294Lys)	GN044	150.00 €	
Hereditárna hemoragická telangiektázia-SMAD4_MLPA	GN044	150.00 €	
Mitochondriálne ochorenia - mtDNA MLPA-mtDNA_MLPA	GN044	150.00 €	
Niemann-Pickova choroba-NPC1, NPC2_MLPA	GN044	150.00 €	
Osteonekróza-COL2A1_MLPA	GN044	150.00 €	
Osteonekróza-COL2A1	GN044	1,500.00 €	
Osteonekróza-TRPV4	GN044	800.00 €	
Tranzientná infantilná hypertriglyceridémia-GPD1 p.(Gly299Arg)	GN044	150.00 €	
Malý panel vybraných génov-Výber génov (rozsah 2-15) podľa dohody a aktuálnej ponuky.	GN044	900.00 €	
Neutropénie a iné cytopénie-ABCB7, ABCG5, ABCG8, ACD, ADA2, ADAMTS13, AK1, AK2, ALAS2, ALDOA, AMN, ANK1, ANKRD2	GN044	2,000.00 €	
Cholestázy-ABCB11, ABCB4, ABCC2, ADK, AKR1D1, ALDOB, AMACR, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, CC2D2A, CFTR, CLDN1, CLDN4	GN044	2,000.00 €	
Vývojová a epileptická encefalopatia 61-ADAM22 p.(S905F)	GN044	150.00 €	
Lymfedém-distichiaázový syndróm-FOXC2	GN044	150.00 €	
Hypomyelinizačná leukodystrofia, typ14-UFM1	GN044	600.00 €	
Amyotrofická laterálna skleróza, riziko rozvoja, typ 13-ATXN2	GN044	150.00 €	
Svalová dystrofia, pletencová, typ 2B, AR-DYSF_MLPA	GN044	150.00 €	
Primárna ovariálna insuficiencia asociovaná s fragilným X chromozómom-FMR1	GN044	150.00 €	
Ataxia asociovaná s fragilným X chromozómom-FMR1	GN044	150.00 €	
Mitochondriálna encefalokardiomyopatia-TMEM70 (c.317-2A>G)	GN044	150.00 €	
Čapíkovo-tyčinková dystrofia (Cone-rod dystrofia)-AIP1	GN044	600.00 €	
Mukopolysacharidóza typ III -HGSNAT	GN044	800.00 €	
Achromatopsia, typ 6-PDE6H	GN044	150.00 €	
Okulokutánný albinizmus typ 3-TYRP1	GN044	600.00 €	
Kapilárne malformácie - AV malformácie-RASA1_MLPA	GN044	150.00 €	
Blaouv syndróm -NOD2_NGS	GN044	800.00 €	
Trombotická trombocytopenická purpura-ADAMTS13_NGS	GN044	1,500.00 €	
Cystická fibróza-CFTR_NGS	GN044	1,500.00 €	
Dubinov-Johnsonov syndróm-ABCC2_NGS	GN044	1,500.00 €	
Rotorov syndróm-SLC01B1_NGS	GN044	800.00 €	
Marfanov syndróm-FBN1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Vývojová verbálna dyspraxia-FOXP2_NGS	GN044	800.00 €	
Tuberózna skleróza, typ 1-TSC1_NGS	GN044	1,200.00 €	
Tuberózna skleróza, typ 2-TSC2_NGS	GN044	1,500.00 €	
CHARGE syndróm-CHD7_NGS	GN044	1,500.00 €	
Neurofibromatóza, typ 1-NF1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Optická atrofia, typ 1-OPA1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, klasický, typ 1-COL5A1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, vaskulárny typ-COL3A1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Gitelmanov syndróm-SLC12A3_NGS	GN044	1,500.00 €	
Alportov syndróm, AR forma-COL4A3_NGS	GN044	1,500.00 €	
Alportov syndróm, AR forma-COL4A4_NGS	GN044	1,500.00 €	
Alportov syndróm, X-viazaná forma-COL4A5_NGS	GN044	1,500.00 €	
Wilsonova choroba-ATP7B_NGS	GN044	900.00 €	
Leberova kongenitálna amauróza, typ 1-GUCY2D_NGS	GN044	800.00 €	
Duchennova/Beckerova muskulárna dystrofia-DMD_NGS	GN044	1,500.00 €	
Polycystická choroba obličiek, AR-PKHD1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Hereditárna hemoragická telangiektázia, typ 2-ACVRL1_NGS	GN044	600.00 €	
Hereditárna hemoragická telangiektázia, typ 1-ENG_NGS	GN044	800.00 €	
Hereditárna hemoragická telangiektázia-SMAD4_NGS	GN044	800.00 €	
Ehlersov-Danlosov syndróm, arthrochalázny, typ 1-COL1A1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Dravetovej syndróm-SCN1A_NGS	GN044	1,500.00 €	
Hereditárna pankreatitída-SPINK1_NGS	GN044	150.00 €	
Hereditárna pankreatitída-PRSS1_NGS	GN044	600.00 €	
Pompeho choroba-GAA_NGS	GN044	800.00 €	
Familiárna stredomorská horúčka-MEFV_NGS	GN044	600.00 €	
Syndróm dedičnej periodickej horúčky-TNFRSF1A_NGS	GN044	600.00 €	
Kabukiho syndróm, typ 1-KMT2D_NGS	GN044	1,500.00 €	
Kabukiho syndróm, typ 2-KDM6A_NGS	GN044	800.00 €	
Familiárna hypercholesterolémia, typ 2-APOB_NGS	GN044	1,500.00 €	
Von Willebrandova choroba-VWF_NGS	GN044	1,500.00 €	
Dentinogenesis imperfecta, typ 2-DSPP	GN044	150.00 €	
Amelogenesis imperfecta-ACP4, AMBN, AMELX, CLDN16, CLDN19, CNNM4, COL17A1, DLX3, ENAM, FAM20A, FAM20C, FAM20D, FAM20E	GN044	2,000.00 €	
Anomálie plodu-AAAS, AARS2, ABCA12, ABCC6, ABCC9, ABHD5, ABL1, ACAD9, ACADVL, ACAN, ACBD6, ACE, ACOX1, ACP5, ACP6, ACP7, ACP8	GN044	2,000.00 €	
Deficit hormónov hypofýzy-BRAF, BTK, FGF8, FGFR1, FOXA2, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GLI2, GLI3, GNRHR, HESX1, HID1, CHD7	GN044	2,000.00 €	
Ekóm	GN044	2,400.00 €	
Familiárna hyperparatyreóza alebo hypokalcirická hyperkalcémia-APS2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, GCM2, GNA11, MEN1, RECK	GN044	800.00 €	
Gastrointestinálne neuromuskulárne poruchy-ACTA2, ACTG2, ATRX, CLMP, DES, DMD, EDN3, EDNRB, ERBB3, FLNA, CHRM3, IGF1R	GN044	2,000.00 €	
Glaukóm-ADAMTS10, ADAMTS17, CPAMD8, CREBBP, CYP1B1, DDX58, EFEMP1, FOXC1, FOXE3, IFIH1, LMX1B, LTBP2, MYOC	GN044	2,000.00 €	
Hydrocefalus-AKT3, AP1S2, ARSB, B3GALNT2, B3GLCT, B4GAT1, BLTP1, BUB1B, C12orf57, CC2D2A, CCDC88C, CCND2, CENPL	GN044	2,000.00 €	
Kongenitálne ochorenia srdca-ABL1, ACTC1, ACVR1, ACVR2B, ADAMTS10, ADAMTS19, ADAMTS6, AFF4, ALDH1A2, AMOTL1	GN044	2,000.00 €	
Malformácie mozgu vrátane Dandy-Walkerovej malformácie-AFF3, ACTG1, ADGRG1, AIMP1, AKT3, ALG3, AMPD2, AP1S2, AP2S1	GN044	2,000.00 €	
Mitochondriálne ochorenia-AARS2, ABAT, ABCB7, ACAD9, ACO2, AFG3L2, AGK, AIFM1, APOPT1, APTX, ATAD3A, ATP5A1, ATP5A2	GN044	2,000.00 €	
Monogénový diabetes-ABCC8, AGPAT2, AKT2, ALMS1, APPL1, BSCL2, CEL, CISD2, COQ2, DCAF17, DNAJC3, DUT, DYRK1B, EIF2AK3	GN044	2,000.00 €	
Optická neuropatia-ACO2, AFG3L2, ALPK1, ANTXR1, ATG7, BORCS8, BTBD, C12orf65, C19orf12, CISD2, DNAJC30, DNMT1L, EPR1	GN044	2,000.00 €	
Pankreatitída-CEL, CELA3B, CFTR, CPA1, CTRC, KRT8, PRSS1, SPINK1, TRPV6	GN044	800.00 €	
Plúcna arteriálna hypertenzia-ABCC8, ACVRL1, ATP13A3, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, FOXF1, GDF2, KCNK3, KDR, NFU1, SLC6A8	GN044	2,000.00 €	
Poruchy rohovky-ADAMTS18, ALDH18A1, B3GLCT, COL17A1, COL8A2, CYP4V2, DGN, GJA1, GSN, HMX1, CHRDL1, CHST6, KIF14	GN044	2,000.00 €	
Stredný panel vybraných génov-Výber génov (rozsah 16-4000) podľa dohody a aktuálnej ponuky.	GN044	2,000.00 €	
Veľký panel vybraných génov-Výber génov (rozsah 4000 a viac) podľa dohody a aktuálnej ponuky.	GN044	2,400.00 €	
Syndróm androgénovej insenzitivity-AR_NGS	GN044	800.00 €	
Alagillov syndróm, typ 1-JAG1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Alagillov syndróm, typ 2-NOTCH2_NGS	GN044	1,200.00 €	
Alfa-manozidóza -MAN2B1_NGS	GN044	800.00 €	
Argininosukcinová acidúria-ASL_NGS	GN044	1,500.00 €	
Ataxia-teleangiektázia-ATM_NGS	GN044	800.00 €	
Bartterov syndróm, typ 3, typ 4b digenický-CLCNKB_NGS	GN044	1,500.00 €	
Epidermolysis bullosa, junkčná-LAMB3_NGS	GN044	1,500.00 €	
CADASIL-NOTCH3_NGS	GN044	800.00 €	
Vrodená chloridová hnačka-SLC26A3_NGS	GN044	600.00 €	
Deficit antitrombínu 3-SERPINC1_NGS	GN044	1,200.00 €	
Dystrofia rohovky, Reisov-Bucklerov typ-TGFB_NGS	GN044	1,200.00 €	
Familiárna hypercholesterolémia-LDLR_NGS	GN044	600.00 €	
Syndróm bazocelulárneho névu-PTCH1_NGS	GN044	600.00 €	
Hirschsprungova choroba-RET_NGS	GN044	800.00 €	
Legiusov syndróm-SPRED1_NGS	GN044	800.00 €	
Mnohopočetné vrodené exostózy, typ 1-EXT1_NGS	GN044	800.00 €	
Mnohopočetné vrodené exostózy, typ 2-EXT2_NGS	GN044	1,500.00 €	
Neurofibromatóza typu 2-NF2_NGS	GN044	1,500.00 €	
Pittov-Hopkinsov syndróm, "like" typ, 2-NRXN1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Polycystická choroba obličiek, AD-PKD1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Polycystická choroba obličiek, AD-PKD2_NGS	GN044	800.00 €	
Retinitis pigmentosa, typ 25-EYS_NGS	GN044	150.00 €	
Rezistencia na liečbu na báze 5-fluorouracilu-DPYD_NGS	GN044	1,200.00 €	
Sy cer. hypoplázie, poruchy intelektu a rovnováhy -VLDLR_NGS	GN044	1,200.00 €	
Svalová dystrofia, pletencová, typ 2A, AR-CAPN3_NGS	GN044	1,500.00 €	
Svalová dystrofia, pletencová, typ 2B, AR-DYSF_NGS	GN044	1,500.00 €	
Sotosov syndróm-NSD1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Stargardtova choroba-ABCA4_NGS	GN044	800.00 €	
Syndróm nedostatku mozgového kreatínu, typ 1-SLC6A8_NGS	GN044	1,500.00 €	
Usherov syndróm, typ 2A-USH2A_NGS	GN044	800.00 €	
Xeroderma pigmentosum, skupina D-ERCC2_NGS	GN044	1,200.00 €	
Progresívna externá oftalmoplégia, AD, AR, typ 1-POLG_NGS	GN044	1,500.00 €	
Carneyho komplex, typ 1-PRKAR1A	GN044	600.00 €	
Cerebrotendinóza xantomatóza-CYP27A1	GN044	150.00 €	
Deficit butyrylcholinesterázy-BCHE	GN044	600.00 €	
Kleefstra syndróm-EHMT1	GN044	1,500.00 €	
Kleefstra syndróm-EHMT1_MLPA	GN044	150.00 €	
Svalová dystrofia-dystroglykanopatia-EXT2_MLPA	GN044	150.00 €	
Vývojová verbálna dyspraxia-FOXP2_MLPA	GN044	150.00 €	
Hereditárna optická neuropatia, "Leber-like", typ -DNAJC30	GN044	150.00 €	
Svalová dystrofia-dystroglykanopatia-CRPPA	GN044	600.00 €	
Mastocytóza-KIT_NGS	GN044	1,200.00 €	
Aicardiho-Goutièresovej syndróm, typ 1-TREX1	GN044	150.00 €	
Myoklonická epilepsia, infantilná, familiárna-TBC1D24	GN044	600.00 €	
Nefronoftiza, typ 3-NPHP3_NGS	GN044	1,500.00 €	
Kraniofaciálna mikrozómia-SF3B2_NGS	GN044	1,500.00 €	
Familiárny medulárny karcinóm štítnej žľazy-RET_NGS	GN044	800.00 €	
Osteogenesis imperfecta, typ XXI-KDELRL2	GN044	600.00 €	
Vrodený deficit sacharázy a izomaltázy-SL_NGS	GN044	1,500.00 €	
Gardnerov syndróm-APC_NGS	GN044	1,500.00 €	
Epilepsia, gener., s febr. záchvatmi, GEFS+, typ 2-SCN1A2_NGS	GN044	1,500.00 €	
Epilepsia, závislá na pyridoxíne-ALDH7A1_NGS	GN044	800.00 €	
Familiárna ademanotózna polypóza-APC_NGS	GN044	1,500.00 €	
Temple syndróm-14q32_MLPA	GN044	150.00 €	
Temple syndróm-UPD14_MLPA	GN044	150.00 €	
Kagami-Ogata syndróm-14q32_MLPA	GN044	150.00 €	
Kagami-Ogata syndróm-UPD14_MLPA	GN044	150.00 €	
Kapilárne malformácie - AV malformácie-RASA1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Primárny nedostatok koenzýmu Q10, typ 6-COQ6_NGS	GN044	800.00 €	
Titinopatie-TTN_NGS	GN044	1,500.00 €	
Joubertov syndróm, typ 6-TMEM67_NGS	GN044	800.00 €	
DICER1 asociované ochorenia-DICER1_NGS	GN044	1,500.00 €	
Ambulantné vyšetrenia			
Komplexné genetické vyšetrenie	AG001	150.00 €	
Genetická konzultácia – kontrola	AG002	100.00 €	
Spracovanie žiadanky v cudzom jazyku a odoslanie vzorky do zahranič.labor. (cena nezahŕňa cenu vyš.)	AG005	75.00 €	
Odber biologického materiálu do odberovej súpravy	AH015	5.00 €	
Zdroj:			
Cenník vyšetrení Unilabs			