Załącznik nr 7b do zarządzenia nr 101/2025/DSOZ  
Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia  
z dnia 23 grudnia 2025 r.

**Wykaz badań diagnostycznych w chorobach rzadkich w Ośrodkach Eksperckich Chorób Rzadkich**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Lp.** | **Grupa badań** | **Kod produktu** | **Nazwa badania diagnostycznego** |
| **1.** | **Grupa I**  **5.53.01.0001661** | 5.70.01.0000001 | Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 6 |
| 5.70.01.0000002 | Enzymatyczna diagnostyka choroby Pompego |
| 5.70.01.0000003 | Testy czynnościowe (pomiar aktywności) poszczególnych białek układu dopełniacza |
| 5.70.01.0000004 | Prążki oligoklonalne w klasie IgG w płynie mózgowo-rdzeniowym i surowicy |
| 5.70.01.0000005 | Przeciwciała onkoneuronalne - płyn mózgowo-rdzeniowy lub surowica |
| 5.70.01.0000006 | Oznaczanie galaktozy i galaktozo-1-P w erytrocytach |
| 5.70.01.0000007 | Oligosacharydy i sjalooligosacharydy w moczu met. chromatografii |
| 5.70.01.0000008 | Profil aminokwasów w osoczu lub w moczu lub w płynie mózgowo-rdzeniowym do 30 związków |
| 5.70.01.0000009 | Enzymatyczna diagnostyka choroby Gauchera |
| 5.70.01.0000010 | Profil kwasów organicznych w moczu metodą GC-MS lub GC-MS-MS |
| 5.70.01.0000011 | Enzymatyczna diagnostyka gangliozydozy GM-2, choroby Tay-Sachsa |
| 5.70.01.0000012 | Enzymatyczna diagnostyka choroby Krabbe’ego |
| 5.70.01.0000013 | Czynnik krzepnięcia XIII (FXIII) met. chromogenną |
| 5.70.01.0000014 | Enzymatyczna diagnostyka glikoproteinoz |
| 5.70.01.0000015 | Metabolity kwaśne amin biogennych w DZM |
| 5.70.01.0000016 | Przeciwciała onkoneuralne w surowicy |
| 5.70.01.0000017 | Enzymatyczna diagnostyka neuronalnej ceroidolipofuscynozy typu 1 |
| 5.70.01.0000018 | Bardzo długołańcuchowe kwasy tłuszczowe - VLCFA |
| 5.70.01.0000019 | Enzymatyczna diagnostyka choroby Schindlera |
| 5.70.01.0000020 | Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 1/5 |
| 5.70.01.0000021 | Przeciwciała przeciwko kanałom wapniowym (VGCC) |
| 5.70.01.0000022 | Inhibitor czynnika VIII – miano metodą Bethesda w modyfikacji Nijmegen |
| 5.70.01.0000023 | Analiza repertuaru limfocytów T (ocena klonalności limfocytów T) |
| 5.70.01.0000024 | Enzymatyczna diagnostyka sjalidozy |
| 5.70.01.0000025 | Inhibitor czynnika IX – miano metodą Bethesda w modyfikacji Nijmegen |
| 5.70.01.0000026 | Oznaczanie subpopulacji komórek układu odpornościowego metodą cytometrii przepływowej |
| 5.70.01.0000027 | Stężenia podklas IgG (IgG1-IgG4) |
| 5.70.01.0000028 | Profil steroidowy w moczu (metoda GC/MS) |
| 5.70.01.0000029 | Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 2, choroby Huntera |
| 5.70.01.0000030 | Enzymatyczna diagnostyka neurolipidoz i /lub mukolipidoz |
| 5.70.01.0000031 | Enzymatyczna diagnostyka choroby Fabry'ego |
| 5.70.01.0000032 | Enzymatyczna diagnostyka deficytu aktywności LAL |
| 5.70.01.0000033 | Enzymatyczna diagnostyka choroby Niemanna-Picka typu A/B |
| 5.70.01.0000034 | Katecholaminy, wolne metanefryny i serotonina w DZM |
|  |  | 5.70.01.0000035 | Immunoglobuliny IgG, IgM, IgA + IgE + Immunofiksacja (A, G, M, kap, lam) Wolne lekkie łańcuchy lambda w surowicy + ciężkie łańcuchy kappa w surowicy |
| 5.70.01.0000036 | Przesiewowa ocena obecności przeciwciał przeciwjądrowych z wykonaniem profilu przeciwciał monoswoistych w kierunku układowych chorób tkanki łącznej (swoistości antygenowe m.in. SS-A/Ro60, SS-A/Ro52, SS-B, Sm, U1-nRNP/Sm, RNP 70, RNP A, RNP C, Scl – 70, dsDNA, histony, białko centromerowe B, nukleosomy, Jo-1, anty-mitochondrialne AMA M2, rybosomalne białko P, PM/Scl, PCNA, DFS70) |
| 5.70.01.0000037 | Przesiewowa ocena obecności przeciwciał przeciwjądrowych z wykonaniem profilu przeciwciał monoswoistych w kierunku miopatii zapalnych (swoistości antygenowe m.in. Mi-2 alpha, Mi-2 beta, TIF 1y, MDA5, NXP2, SAE1, Ku, PM-Scl100, PM-Scl75, SRP, Jo-1, PL-7, PL-12, OJ, EJ, HMGCR, cN-1A) |
| 5.70.01.0000038 | Przesiewowa ocena obecności przeciwjądrowych z wykonaniem profilu przeciwciał monoswoistych w kierunku twardziny układowej (swoistości antygenowe m.in. Slc-70, CENP A, CENP B, RP11, RP155, fibrylaryna, NOR90, Th/To, PM-Scl100, PM-Scl75, Ku, PDGFR, Ro-52) |
| 5.70.01.0000039 | T-SPOT.TB |
| 5.70.01.0000040 | Panel (Przeciwciała przeciwko komórkom zewnątrzwydzielniczym trzustki i komórkom kubkowym jelit, ASCA, ANCA, GBM) met. IIF i ELISA |
| 5.70.01.0000041 | Profil przeciwciał antyfosfolipidowych (swoistości antygenowe m,in, kardiolipina IgG, IgM, IgA; beta2-glikoproteina I IgG, IgM, IgA; domena 1 beta2-glikoproteiny I IgG; antykoagulant tocznia) |
| **2.** | **Grupa II**  **5.53.01.0001662** | 5.70.01.0000042 | Przeciwciała w kierunku autoimmunologicznego zapalenia mózgu: (NMDA, CASPR2, AMPA1/2, LGI1, DPPX, GABA B) (IIF) - krew, PMR |
| 5.70.01.0000043 | Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 4 |
| 5.70.01.0000044 | Profil aminokwasów w osoczu lub w moczu lub w płynie mózgowo-rdzeniowym powyżej 30 związków |
| 5.70.01.0000045 | Aktywność MCAD |
| 5.70.01.0000046 | Inhibitor czynnika krzepnięcia VIII - miano metodą koagulacyjną jednostopniową |
| 5.70.01.0000047 | Inhibitor czynnika krzepnięcia IX - miano metodą koagulacyjną jednostopniową |
| 5.70.01.0000048 | Aktywność ADAMTS13 |
| 5.70.01.0000049 | Ilościowe oznaczenie porfobilinogenu (PBG) i kwasu deltaaminolewulinowego (ALA) w moczu |
| 5.70.01.0000050 | Ocena ekspresji GPIIb/IIIa na płytkach krwi |
| 5.70.01.0000051 | Profil przeciwciał w kierunku autoimmunizacyjnych chorób wątroby (swoistości antygenowe m.in. AMA M2, M2-3E, AMA M4, AMA M9, Sp100, PML, gp210, LKM-1, LC-1, SLA/LP, PGDH, F-aktyna, ASMA) |
| 5.70.01.0000052 | Oznaczenie przeciwciał skierowanych przeciwko BP180, BP230, Enwoplakinie, Kolagenowi typu VII, Desmogleinie 1 i Desmogleinie 3 |
| **3.** | **Grupa III**  **5.53.01.0001663** | 5.70.01.0000053 | Oznaczanie aktywności VLCAD (very long chain acyl-CoA dehydrogenase) w leukocytach |
| 5.70.01.0000054 | Ocena ekspresji GPIb/IX/V na płytkach krwi |
| 5.70.01.0000055 | Inhibitory ADAMTS13 |
| 5.70.01.0000056 | Panel Neurotransmiterowy - Metabolity amin biogennych, pteryny i 5-MTHF w płynie mózgowo-rdzeniowym |
| 5.70.01.0000057 | Czynnik von Willebranda (vWF) - analiza multimerów |
| 5.70.01.0000058 | Inhibitor czynnika krzepnięcia VIII - miano metodą chromogenną |
| 5.70.01.0000059 | Pakiet choroba Stilla (Ferrytyna glikozylowana, Ferrytyna całkowita, IL-18, IL-1, IL-6) |
| 5.70.01.0000060 | Profil przeciwciał w kierunku układowych zapaleń naczyń (swoistości antygenowe m.in. proteinaza 3, mieloperoksydaza, C1q, GBM, poziom krążących kompleksów immunologicznych C1q C3d |
| 5.70.01.0000061 | Ocena ilościowa (odsetek i wartość bezwzględna) leukocytów i ich subpopulacji za pomocą cytometrii przepływowej (immunofenotypowanie) |
| **4.** | **Grupa IV**  **5.53.01.0001664** | 5.70.01.0000062 | Enzymatyczna diagnostyka mukopolisacharydozy typu 3 aktywność enzymów lizosomalnych w leukocytach lub fibroblastach |