



# ЗАЯВКА

ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ в Националната генетична лаборатория, „СБАЛАГ Майчин дом“ ЕАД

## ЗАЯВКАТА се придружава от попълнена ПОРЪЧКА

№	НАЗНАЧАВАНЕ - Вид изследване Оградете № срещу подпис	Документирани и посочени клинични данни за група болести(*) или клинична диагноза	Подпис на лекар	Цена /лева/
1	Писмена генетична консултация			40 <sup>00</sup>
<b>Дородова диагностика</b>				
2	Биохимичен скрининг (b-hCG / PAPP-A) - I <sup>ва</sup> триместър	Провежда се при бременни жени в 11+0 - 13+6 седмица		45 <sup>00</sup>
3	Биохимичен скрининг (b-hCG / AFP / uE3) - II <sup>ри</sup> триместър, троен тест	Провежда се при бременни жени в 14+4 – 20+6 седмица		45 <sup>00</sup>
4	Биохимичен скрининг - определяне на риск при двуплодна бременност	Провежда се при бременни жени в 11+0 - 13+6 седмица		50 <sup>00</sup>
5	Биохимичен скрининг (PIGF) – определяне на риск за прееклампися	Провежда се при бременни жени в 11+0 - 13+6 седмица		40 <sup>00</sup>
6	ДНК дородов фрагментен анализ – хромозоми 13, 18, 21, X, Y	Риск за тризомия 21, тризомия 18, тризомия 13		300 <sup>00</sup>
7	Цитогенетичен дородов анализ на амниоцити	Риск за бройни и големи структурни хромозомни аномалии		300 <sup>00</sup>
8	Цитогенетичен дородов анализ на хорион	Риск за бройни и големи структурни хромозомни аномалии		350 <sup>00</sup>
9	ДНК дородов анализ на моногенни болести	Риск за моногенна болест в семейството, доказана в НГЛ		400 <sup>00</sup>
10	Ензимна дородова диагностика на лизозомни болести	Риск за лизозомна болест в семейството, доказана в НГЛ		250 <sup>00</sup>
11	Неинвазивен дородов ДНК тест за T21, T18, T13	Провежда се при бременни жени след 10 г.с.		1050 <sup>00</sup>
12	Неинвазивен тест при бременни жени за определяне на резус фактор при плода	Провежда се при бременни жени след 11 г.с.		400 <sup>00</sup>
13	Култивиране на амниоцити и хорион за подготовка за генетичен анализ	Риск за вродено състояние и / или УЗ данни за патология		150 <sup>00</sup>
<b>Изследвания за хромозомни болести</b>				
14	Постнатална цитогенетична диагностика (Кариотипиране)	Репродуктивни неудачи, малформативни синдроми		200 <sup>00</sup>
15	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 13, 18, 21, X, Y	Болест на Даун, на Едуардс, на Патау; полови анеуплоидии		200 <sup>00</sup>
16	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 15, 16 и 22	Тризомия 15, тризомия 16 и тризомия 22		200 <sup>00</sup>
17	ДНК послеродов фрагментен анализ – хромозоми 21, 18, или XY	Болест на Даун, болест на Едуардс, полови анеуплоидии		200 <sup>00</sup>
18	Микроделеционни синдроми – скрининг	MLPA Известни микроделеционни синдроми		300 <sup>00</sup>
19	Субтеломерни делеции и дупликации - скрининг	MLPA Субтеломерни микроделеции и дупликации		300 <sup>00</sup>
<b>ДНК анализ за моногенни болести</b>				
20	Муковисцидоза – чести за България мутации в CFTR гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Муковисцидоза (CF), Азооспермия СВАВД		400 <sup>00</sup>
21	Фенилкетонурия – чести за България мутации в PAH гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Фенилкетонурия (PKU)		350 <sup>00</sup>
22	Болест на Уилсън – чести за България мутации в ATP7b гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Болест на Уилсън (WND)		350 <sup>00</sup>
23	β-таласемия – мутации в HBB гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Бета-таласемия		300 <sup>00</sup>
24	Спинална мускулна атрофия: делеции ex 7,8 / носителство	RFLP / MLPA Клинични данни или фамилна история за SMA		300 <sup>00</sup>
25	DMD/BMD – делеции, дупликации в дистрофина	MLPA Прогресивна мускулна дистрофия Дюшен-Бекер (DMD / BMD)		300 <sup>00</sup>
26	Мутации за роми при невромускулни заболявания: мутация 1267delG в CHRE, мутация P.R148X в NDRG1, мутация IVS6+389C-T на CTDPL1, мутация C283Y в SGCG	RFLP Вродена миастения епсилон, HMSNL (Ломска болест), CCFDN (периферна невропатия), Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2C (LGMD2C)		200 <sup>00</sup> (за 1 ген)
27	LGMD 2A – мутация в CALPN3 гена, екзони 4 и 7	секвениране Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2A (LGMD2A)		200 <sup>00</sup>
28	LGMD 2G – мутации в TCAP гена	секвениране Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2G (LGMD2G)		200 <sup>00</sup>
29	CMT 1A / HNPP – del / dupl - 17p11 в PMP22 гена	фрагментен анализ Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1A (CMT1A/HNPP)		300 <sup>00</sup>
30	CMT 1B / HMA 1B - мутации в MPZ гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1B (CMT1B/HMA1B)		200 <sup>00</sup>
31	CMT X1 / HMA X1 - мутации в GJB1 гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут X1 (CMTX1/HMA X1)		200 <sup>00</sup>
32	CMT 2A / HMA 2A - мутации в MFN2 гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2A (CMT2A/HMA 2A)		200 <sup>00</sup>
33	CMT DIC - мутация p.Glu196Lys в YARS гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут DIC		200 <sup>00</sup>
34	CMT 2D - мутация p.L129P в GARS гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2D		200 <sup>00</sup>
35	CMT 4G (HMSN-R) - мутации в HK 1 гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 4G (HMSN-R)		200 <sup>00</sup>
36	AR-CMT2 (NMAN) - мутации в HINT 1 гена	секвениране AR невромиопатия и аксонална невропатия (AR-NMAH)		200 <sup>00</sup>
37	Малкомозъчна атакия тип 1, 2, 3 или 6 – (CAG)n в ген ATXN1, ATXN2, ATXN3 или CACNA1A	фрагментен анализ Спиноцеребеларна атакия тип 1 (SCA1), тип 2 (SCA2), тип 3 (SCA3) или тип 6 (SCA6)		150 <sup>00</sup> (за 1 ген)
38	Малкомозъчна атакия типове 1, 2, 3 и 6 – общ пакет	фрагментен анализ Спиноцеребеларна атакия типове 1, 2, 3 и 6 (SCA 1, 2, 3 и 6)		450 <sup>00</sup>
39	DM тип 1 (Steinert) – брой (CTG)n в DMPK гена	фрагментен анализ Миотонична дистрофия тип 1 (Steinert) - DM 1		300 <sup>00</sup>
40	DM тип 2 (PROMM) – брой (CCTG)n в ZNF9(CNBP) гена	фрагментен анализ Проксимална миотонична миопатия (PROMM) - DM 2		300 <sup>00</sup>
41	NONAKA - мутации в GNE гена, екзон 10	секвениране Дистална миопатия тип NONAKA		150 <sup>00</sup>
42	Хиперлактатна ацидурия – мутация p.R446* в PDHX гена	секвениране Хиперлактатна ацидурия		150 <sup>00</sup>
43	Определяне на експанзия на три нуклеотидни повтори – (CAG)n в HTT ген, (GAA)n в FXN ген, (CAG)n в AR ген и др.	фрагментен анализ Хорея на Хънтингтън (Huntington disease), Болест на Фридрайх (Friedreich disease), Болест на Кенеди и други		300 <sup>00</sup> (за 1 ген)
44	Експанзия или премутационно състояние в FMRI гена	Real-time PCR FragX / Първична яйчникова недостатъчност (POF)		300 <sup>00</sup>
45	Вариации в половото развитие (DSD) – гени: SRY, AR, SRD5A2, NR5A1(SF1), HSD17B3, DHH, DAX1, WT1	секвениране Синдром на андрогенната нечувствителност (AIS), 5-алфа-редуктазен дефицит, гонадна дисгенезия, 46,XY жени и други вариации в половото развитие		350 <sup>00</sup> (за 1 ген)
46	Изследване за носителство в семейство с доказана мутация / Анализ за конкретна мутация, извън рутинно изследваните (за 1 проба)			150 <sup>00</sup>
47	ДНК секвениране на фрагмент до 700 нуклеотида – двупосочно			100 <sup>00</sup>
48	Фрагментен анализ MLPA			300 <sup>00</sup>
<b>ДНК анализ – предразположения</b>				
49	FV + FII + PAI + MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A, 4G/5G и C677T	Повтарящи се спонтанни аборти – РАЗШИРЕН пакет		130 <sup>00</sup>
50	FV + FII + PAI или MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A и 4G/5G / C677T	Спонтанни аборти или тромбози – ОСНОВЕН пакет		100 <sup>00</sup>
51	У-микроделеции - скрининг за делеции в локуси AZFa, AZFb, и AZFc	Азооспермия и олигоспермия		150 <sup>00</sup>
52	α-1-антитрипсин - определяне на Z и S алели в A1AT гена	α - 1 антитрипсин дефицит		150 <sup>00</sup>
53	Хемохроматоза – мутации p.C282Y и H63D в HFE гена	Хемохроматоза – предразположение		150 <sup>00</sup>
54	ДНК изолиране	Подготовка за банкиране и / или за диагноза в чужбина		70 <sup>00</sup>
55	Култивиране на кожни фибробласти	Култивиране на фибробласти за ензимен анализ		300 <sup>00</sup>
56	TRMT –най-чести варианти: *1 / *2 / *3A / *3B / *3C	Прецизиране на дозата при терапия с тиопурини		200 <sup>00</sup>



# ЗАЯВКА

ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ в Националната генетична лаборатория, „СБАЛАГ Майчин дом“ ЕАД

## ЗАЯВКАТА се придружава от попълнена ПОРЪЧКА

№	НАЗНАЧАВАНЕ - Вид изследване Оградете № срещу подпис	Документирани и посочени клинични данни за група болести(*) или клинична диагноза	Подпис на лекар	Цена /лева/
<b>ДНК – фармакогеномика</b>				
57	<i>KRAS</i> и <i>NRAS</i> мутации в туморна тъкан	Лечение при колоректален карцином		650 <sup>00</sup>
58	<i>EGFR</i> мутации в туморна тъкан	Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб		550 <sup>00</sup>
59	<i>ALK</i> мутации в туморна тъкан	Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб		400 <sup>00</sup>
60	<i>BRAF</i> мутации в туморна тъкан	Лечение при меланом		350 <sup>00</sup>

<b>Метаболитни и ензимни изследвания за вродени метаболитни генетични болести</b>				
61	Фенилаланин – флуориметричен метод	кръв в/у ФБ	Фенилкетонурия – проследяване на лечението	8 <sup>00</sup>
62	Метаболитен скрининг – пакет	кръв в/у ФБ + урина	* тест–лента,кетони,кеток-ни, фенилкетони,редуц. субстанции); * профил аминокиселини и ацилкарнитини в кръв; * профил органични киселини в урина	300 <sup>00</sup>
63	Аминокиселини и ацилкарнитини – MS / MS анализ	кръв в/у ФБ / плазма	* Аминоацидопатии, * Дефекти в уреинния цикъл * Органични ацидурии, * Дефекти в β-окислението	170 <sup>00</sup>
64	Органични киселини -профил- GC / MS анализ	в урина	* Органични ацидурии, * Дефекти в уреинния цикъл	180 <sup>00</sup>
65	VLCFA (висши мастни киселини) – GC / MS анализ	в плазма	* Пероксисомни болести	130 <sup>00</sup>
66	Галактоза	кръв в/у ФБ	Галактоземия	80 <sup>00</sup>
67	Олигозахариди	в урина	* Гликопротеинози	50 <sup>00</sup>
68	Мукополизахариди	в урина	* Мукополизахаридоза	60 <sup>00</sup>
69	Мукополизахариди-фракции	в урина	Тип на повишените мукополизахариди	80 <sup>00</sup>
70	Галактотрансфераза	кръв в/у ФБ	Галактоземия – класическа	80 <sup>00</sup>
71	Глюкозо-6-фосфатдеhidрогеназа	кръв в/у ФБ	Глюкозо-6-фосфатдеhidрогеназен дефицит	50 <sup>00</sup>
72	Кисела фосфатаза	в серум	Болест на Гоше	50 <sup>00</sup>
73	Един лизозомен ензим в плазма Хитотриозидаза (Болест на Гоше, Болест на Ниман-Пик), Хексозаминидаза Т или А (Болест на Зандхоф, Болест на Тей-Сакс), β-Глюкуронидаза (Мукополизахаридоза VII, Муколипидоза II / II), α-N-Ацетил глюкозаминидаза (Мукополизахаридоза IIIВ)		( <i>моля, подчертайте исканото изследване!</i> )	60 <sup>00</sup> (за 1 ензим)
74	Един лизозомен ензим в левкоцити – едностъпален тест α-L-Идуридидаза (Мукополизахаридоза I), Арилсулфатаза А (Метахроматична левкодистрофия), Кисела липаза (Болест на Улман - болест на натрупване на холестеролови естери), α- или β-Манозидаза (α- или β- Манозидаза), β-Галактозидаза (GM1 - Генерализирана ганглиозидоза, Мукополизахаридоза IVB), β-Глюкозидаза (Болест на Гоше), α-N-Ацетил галактозаминидаза (Болест на Шиндлер), Сфингомиелиназа (Болест на Ниман-Пик А / В), Глюкоаспаргиназа (Аспартилглюкозаминурия), Галактоцереброзидаза (Болест на Крабе)		( <i>моля, подчертайте исканото изследване!</i> )	100 <sup>00</sup> (за 1 ензим)
75	Един лизозомен ензим в левкоцити – двустъпален тест Идуридат-2-сулфатаза (Мукополизахаридоза II); Хепарин сулфаминидаза (Мукополизахаридоза IIIА), Глюкозамин ацетилтрансфераза (Мукополизахаридоза IIIС), Галакто-6-сулфатаза (Мукополизахаридоза IVА), Арилсулфатаза В (Мукополизахаридоза VI)		( <i>моля, подчертайте исканото изследване!</i> )	140 <sup>00</sup> (за 1 ензим)
76	α-Глюкозидаза или α-Галактозидаза	кръв в/у ФБ	Скрининг за Болест на Помпе или Болест на Фабри	80 <sup>00</sup>

\* - група заболявания; # - при новородени е безплатно; ФБ – филтърна бланка

### Попълва се от пациента (настойника) *Моля, отбележете върната позиция !*

- Получих пълна информация за ползата и рисковете от желаните от мен генетични изследвания.
- Беше ми предоставена генетична консултация.
- Съгласен съм / съгласна съм да ми бъдат извършени посочените от насочващия лекар генетични изследвания.
- Подписах информирано съгласие за извършване на генетични изследвания.

*Моля, резултатите от изследването да ми бъдат предоставени:*

- лично / на упълномощено от мен лице;  чрез насочващия лекар;  по пощата, чрез самоадресиран пощенски плик;
- по e-mail: \_\_\_\_\_

Пациент: \_\_\_\_\_ ] \_\_\_\_\_ ] \_\_\_\_\_ ]  
*Трите имена* *подпис* *дата*

Лекар: \_\_\_\_\_ ] \_\_\_\_\_ ]  
*Име / Лечебно заведение / Клиника* *подпис*

\*\*\*\*\*

<b>Изисквания към вземането, подготовката и съхранението на материалите за извършване на изследвания в НГЛ:</b>				
	Изследване	Биол.материал	Консуматив за пробовземане и нужно количество материал	Специални изисквания
1	Дородова диагностика – БХС I, БХС II	серум	вакутейнер за серум с гел; изпраща се отделен до 30 мин серум: >0.5мл	Няма
2	Дородова диагностика –цитогенетичен, ДНК анализ	хорионни въси	> 5 мг	стерилно, не се замразява
3		амниотична течност	20 мл	стерилно, не се замразява
4	Абортивен материал – ДНК анализ	тъкан	> 10 мг във физиологичен разтвор	стерилно, не се замразява
5	ДНК анализ	венозна кръв	вакутейнер с К EDTA – 5 мл	не се замразява
6	Метаболитни изследвания	урина	24-часова; донасят се 50 мл от цялото количество	съхранява се в хладилник
7	Ензимни изследвания	левкоцити	вакутейнер с К EDTA – 5 мл	не се замразява
8	Метаболитни и ензимни изследвания	плазма	вакутейнер с К EDTA – 5 мл	Няма
9		серум	вакутейнер за серум с гел; изпраща се серум, отделен до 30 мин	Няма
10		кръв в/у ФБ	Филтърна бланка - мин 2 добре попили кръвни петна	изсъхнала на стайна темп.

Национална генетична лаборатория предлага и други генетични анализи при заявка. Моля, свържете се с нас за повече информация!