

**НАЦИОНАЛНА ГЕНЕТИЧНА ЛАБОРАТОРИЯ**

СБАЛАГ "МАЙЧИН ДОМ" ЕАД

Ул. "Здраве" № 2, гр. София, 1431

Тел: (+359) 2 9172 468, 9172 469 E-mail: ngl@abv.bgWeb site: <http://genetika.maichindom.com>**ДИАГНОСТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ
СРОКОВЕ ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ****ДОРОДОВА ДИАГНОСТИКА**

№	ДИАГНОСТИЧНО ИЗСЛЕДВАНЕ	РАБОТНИ дни	Цена /лева/
1	БХС I - Биохимичен скрининг (b-hCG + PAPP-A) - I-ви триместър	3	40 ⁰⁰
2	БХС II - Биохимичен скрининг (b-hCG + AFP + uE3) - II-ри триместър	3	50 ⁰⁰
3	БХС I – определяне на риск при двуплодна бременност по УЗ данни	3	30 ⁰⁰
4	БХС I - Биохимичен скрининг I-ви триместър – спешен анализ, до 3 часа	3 часа	55 ⁰⁰
5	БХС II - Биохимичен скрининг II-ри триместър – спешен анализ, до 3 часа	3 часа	65 ⁰⁰
6	ДНК дородов фрагментен анализ – хромозоми 13, 18, 21, X, Y	4	150 ⁰⁰
7	Цитогенетичен дородов анализ	20	150 ⁰⁰
8	ДНК дородов анализ на моногенни болести	7	150 ⁰⁰
9	Ензимна дородова диагностика на лизозомни болести	30	150 ⁰⁰

ИЗСЛЕДВАНИЯ ЗА ХРОМОЗОМНИ БОЛЕСТИ

№	ДИАГНОСТИЧНО ИЗСЛЕДВАНЕ	РАБОТНИ дни	Цена /лева/	
1	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 13, 18, 21, X, Y	5	150 ⁰⁰	
2	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 15, 16 и 22	20	120 ⁰⁰	
3	ДНК послеродов фрагментен анализ – хромозома 21, или 13, или 18, или X/Y	5	120 ⁰⁰	
4	Микроделеционни синдроми – скрининг	MLPA	20	200 ⁰⁰
5	Субтеломерни делеции и дупликации – скрининг	MLPA	20	200 ⁰⁰
6	Сравнителна геномна хибридизация – преданалитична подготовка	5	200 ⁰⁰	
7	Сравнителна геномна хибридизация	array CGH	20	1200 ⁰⁰

ИЗИСКВАНИЯ**към вземането, подготовката и съхранението на материалите за извършване на изследвания**

	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	Дородова диагностика цитогенетичен, ДНК анализ	амниотична течност	20 мл	
4	Абортивен материал ДНК анализ	тъкан	> 10 мг във физиологичен разтвор	
5	ДНК анализ	венозна кръв	вакутейнер с K EDTA – 5 мл	

**НАЦИОНАЛНА ГЕНЕТИЧНА ЛАБОРАТОРИЯ**

СБАЛАГ "МАЙЧИН ДОМ" ЕАД

Ул. "Здраве" № 2, гр. София, 1431

Тел: (+359) 2 9172 468, 9172 469 E-mail: ngl@abv.bgWeb site: <http://genetika.maichindom.com>**ДИАГНОСТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ****СРОКОВЕ ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ****ДНК АНАЛИЗ ЗА МОНОГЕННИ БОЛЕСТИ**

№	ДИАГНОСТИЧНО ИЗСЛЕДВАНЕ		РАБОТНИ дни	Цена /лева/
1	Муковисцидоза – мутации в CFTR гена	MLPA	20	150 ⁰⁰
2	Фенилкетонурия – мутации в PAH гена	SEQ	20	150 ⁰⁰
3	Болест на Уилсън – мутации в ATP7b гена	SEQ	20	150 ⁰⁰
4	β-таласемия – мутации в HBB гена	SEQ	20	120 ⁰⁰
5	Хемофилия А – мутации в FVIII ген, екзони 1 - 13	SEQ	30	300 ⁰⁰
6	Хемофилия А – мутации в FVIII ген, екзони 14- 26	SEQ	30	300 ⁰⁰

ДНК АНАЛИЗ – ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНИЯ

№	ДИАГНОСТИЧНО ИЗСЛЕДВАНЕ		РАБОТНИ дни	Цена /лева/
1	Вродени тромбофилии – РАЗШИРЕН пакет FV + FII + PAI + MTHFR гени - мутации R506Q, 20210G-A, 4G/5G и C677T		10	100 ⁰⁰
2	Вродени тромбофилии – ОСНОВЕН пакет FV + FII + PAI или MTHFR гени - мутации R506Q, 20210G-A и 4G/5G / C677T		10	80 ⁰⁰
3	У-микроделеции - скрининг за делеции в локуси AZFa, AZFb, и AZFc		10	80 ⁰⁰
4	Азооспермия с вродена аплазия на <i>v.deferens</i> – секвениране на CFTR гена		20	250 ⁰⁰
5	Хемохроматоза – мутация p.C282Y в HFE гена		15	80.00
6	α-1-антитрипсин - определяне на Z и S алели в A1AT гена		15	80.00
7	СПИН - мутация del32 в CCR5 гена		15	80.00
8	Естрогенен рецептор α - полиморфизми Xba I и Pvu II в ESR1 гена		15	60.00
9	Рецептор за FSH - полиморфизми Ser680Asn и Thr307Ala в FSHR1 гена		15	60.00

ДНК АНАЛИЗ – ДРУГИ

№	ДИАГНОСТИЧНО ИЗСЛЕДВАНЕ		РАБОТНИ дни	Цена /лева/
1	ДНК секвениране на фрагмент до 700 нуклеотида – двупосочно		10	50 ⁰⁰
2	Доказване на носителство		20	70 ⁰⁰
3	ДНК изолиране и подготовка за ДНК банкиране		3	30 ⁰⁰

ДНК АНАЛИЗ – ФАРМАКОГЕНОМИКА

№	ДИАГНОСТИЧНО ИЗСЛЕДВАНЕ		РАБОТНИ дни	Цена /лева/
1	EGFR мутации в туморна тъкан		10	550 ⁰⁰
2	KRAS и NRAS мутации в туморна тъкан		10	650 ⁰⁰



НАЦИОНАЛНА ГЕНЕТИЧНА ЛАБОРАТОРИЯ

СБАЛАГ "МАЙЧИН ДОМ" ЕАД

Ул. "Здраве" № 2, гр. София, 1431

Тел: (+359) 2 9172 468, 9172 469 E-mail: ngl@abv.bg

Web site: <http://genetika.maichindom.com>

ДИАГНОСТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ

СРОКОВЕ ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ

ДНК АНАЛИЗ ЗА МОНОГЕННИ НЕВРОМУСКУЛНИ БОЛЕСТИ

№	ДИАГНОСТИЧНО ИЗСЛЕДВАНЕ		РАБОТНИ дни	Цена /лева/
1	Спинална мускулна атрофия – SMN ген, екзони 7 и 8	RFLP	15	100 ⁰⁰
2	Спинална мускулна атрофия – носителство	MLPA	30	200 ⁰⁰
3	Болест на Кенеди – брой повтори (CAG)n в AR гена	SEQ	20	120 ⁰⁰
4	DMD/BMD – делеции, дупликации в дистрофина	MLPA	20	200 ⁰⁰
5	Вродена миастения ε – мутация в CHRNE гена	RFLP	15	70 ⁰⁰
6	„Ломска болест” – мутация в NDRG1 гена	RFLP	15	70 ⁰⁰
7	CCFDN – мутация IVS6+389C-T на CTRP1 гена	RFLP	15	70 ⁰⁰
8	LGMD 2A – мутация в CALPN3 гена, екзони 4 и 7	SEQ	20	120 ⁰⁰
9	LGMD 2C – мутация C283Y в SGCG гена	RFLP	15	70 ⁰⁰
10	LGMD 2G – мутации в TCAP гена	SEQ	20	150 ⁰⁰
11	NONAKA - мутации в GNE гена, екзон 10	SEQ	20	120 ⁰⁰
12	CMT 1A / HNPP – del / dupl - 17p11 в PMP22 гена	FA	20	200 ⁰⁰
13	CMT 1B / HMA 1B - мутации в MPZ гена	SEQ	30	150 ⁰⁰
14	CMT X1 / HMA X1 - мутации в GJB1 гена	SEQ	30	150 ⁰⁰
15	CMT 2A / HMA 2A – мутации в MFN2 гена	SEQ	30	350 ⁰⁰
16	CMT DIC - мутация Glu196Lys в YARS гена	SEQ	20	70 ⁰⁰
17	CMT 2D – мутация L129P в GARS гена	SEQ	20	70 ⁰⁰
18	CMT4G (HMSN-R) - мутации в HK 1 гена	SEQ	20	150 ⁰⁰
19	Малкомозъчна атаксия 1 – (CAG)n в ATXN1 гена	FA	20	150 ⁰⁰
20	Малкомозъчна атаксия 2 – (CAG)n в ATXN2 гена	FA	20	150 ⁰⁰
21	Малкомозъчна атаксия 3 – (CAG)n в ATXN3 гена	FA	20	150 ⁰⁰
22	Малкомозъчна атаксия 6 – (CAG)n, SACSNA1A ген	FA	20	150 ⁰⁰
23	Малкомозъчна атаксия типове 1, 2, 3 и 6 – ОБЩ ПАКЕТ	FA	30	350 ⁰⁰
24	DM тип 1 (Steinert) – брой (CTG)n в DMPK гена	FA	20	200 ⁰⁰
25	DM тип 2 (PROMM) – брой (CCTG)n в ZNF9 гена	FA	20	200 ⁰⁰
26	NONAKA - мутации в GNE гена, екзон 10	SEQ	20	120 ⁰⁰
27	Хорея на Хънтингтон – (CAG)n в HTT ген	FA	20	200 ⁰⁰
28	Експанзия или премутационно състояние в FMR1 гена	FA	20	250 ⁰⁰
29	Хиперлактатна ацидурия – мутация p. R446* в PDH- X гена	SEQ	20	70 ⁰⁰
30	Рецесивна аксонална невропатия – мутации в HINT 1 гена	SEQ	20	150 ⁰⁰



МЕТАБОЛИТНИ И ЕНЗИМНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ

№	ДИАГНОСТИЧНО ИЗСЛЕДВАНЕ	РАБОТН И дни	Цена /лева/
1	Фенилаланин в кръв върху ФБ – флуориметричен метод	2	6.00
2	Метаболитен скрининг в кръв върху ФБ + урина – пакет	15	200.00
3	Аминокиселини и ацилкарнитини – MS / MS анализ в кръв върху ФБ	5	120.00
4	Органични киселини -профил- GC / MS анализ в урина	10	150.00
5	VLCFA (висши мастни киселини) – GC / MS анализ в плазма	5	80.00
6	Хомогентизинова киселина – качествен анализ в урина	1	5.00
7	Редуциращи субстанции в урина	1	10.00
8	Галактоза в кръв върху ФБ	3	50.00
9	Олигозахариди в урина	5	40.00
10	Мукополизахариди в урина	2	30.00
11	Мукополизахариди-фракции в урина	5	80.00
12	Галактотрансфераза в кръв върху ФБ	2	30.00
13	Глюкозо-6-фосфатдеhidрогеназа в кръв върху ФБ	2	30.00
14	Кисела фосфатаза в серум	3	40.00
15	Един лизозомен ензим в плазма	6	50.00 (за 1 ензим)
16	(Хитотриозидаза, Хексозаминидаза Т или А, β-Глюкуронидаза, α-N-Ацетил глюкозаминидаза)		
17	Един лизозомен ензим – едностъпален тест в левкоцити	10	80.00 (за 1 ензим)
18	(α-L-Идуронидаза, Арилсулфатаза А или В, Кисела липаза, α- или β-Манозидаза,β-Галактозидаза,β-Глюкозидаза, Сфингомиелиназа, α-N-Ацетилгалактозаминидаза,Глюкоаспаргиназа,Галактоцереброзидаза)		
19	Един лизозомен ензим – двустъпален тест в левкоцити	10	120.00 (за 1 ензим)
	(Идуронат-2-сулфатаза; Хепарин сулфаминидаза, Глюкозамин ацетилтрансфераза, Галакто-6-сулфатаза)		
20	Сиалидаза във фибробласти	45	100.00
21	α-Глюкозидаза или α-Галактозидаза в кръв върху ФБ	20	40.00

ИЗИСКВАНИЯ

към вземането, подготовката и съхранението на материалите за извършване на изследвания

	Изследване	Биол. материал	Консуматив за пробовземане и нужно количество материал	Специални изисквания
1	Метаболитни изследвания	урина	24-часова; донасят се 50 мл от цялото количество	съхранява се в хладилник
2	Ензимни изследвания	левкоцити	вакутейнер с К EDTA – 5 мл	не се замразява
3	Метаболитни и ензимни изследвания	плазма	вакутейнер с К EDTA – 5 мл	Няма
		серум	вакутейнер за серум с гел; изпраща се отделен до 30 мин серум	Няма
		кръв в/у ФБ	Филтърна бланка - минимум 2 добре попили кръвни петна	изсъхнала на стайна темп.

**НАЦИОНАЛНА ГЕНЕТИЧНА ЛАБОРАТОРИЯ**

СБАЛАГ "МАЙЧИН ДОМ" ЕАД

Ул. "Здраве" № 2, гр. София, 1431

Тел: (+359) 2 9172 468, 9172 469 E-mail: ngl@abv.bgWeb site: <http://genetika.maichindom.com>**ДИАГНОСТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ****СРОКОВЕ ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ****ИЗИСКВАНИЯ**

**към вземането, подготовката и съхранението на материалите
за извършване на изследвания
в Национална генетична лаборатория**

	<i>Изследване</i>	<i>Биологичен материал</i>	<i>Консуматив за пробовземане и нужно количество материал</i>	<i>Специални изисквания</i>
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	Дородова диагностика цитогенетичен, ДНК анализ	амниотична течност	20 мл	
4	Абортивен материал ДНК анализ	тъкан	> 10 мг във физиологичен разтвор	
5	ДНК анализ	венозна кръв	вакутейнер с К EDTA – 5 мл	
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
		серум	вакутейнер за серум с гел; изпраща се отделен до 30 мин серум	Няма
		кръв в/у ФБ	Филтърна бланка - минимум 2 добре попили кръвни петна	изсъхнала на стайна темп.