

# З А Я В К А

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

заповед №РД 09-267 / 19.12.2014г на Изпълнителния директор на СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД

**ЗАЯВКАТА се придружава задължително от попълнена ПОРЪЧКА**

| №  | НАЗНАЧАВАНЕ - Вид изследване<br>Оградете № срещу подпис                            | Документирани и посочени клинични данни<br>за група болести(*) или клинична диагноза | Подпис<br>на лекар  | Цена<br>/лева/     |
|--|--|--|---|--------------------|
| <b>Дородова диагностика</b>              |  |  |   |                    |
| 1  | Ⓢ Биохимичен скрининг (b-hCG / PAPP-A) - I <sup>ви</sup> триместър                 | Провежда се при бременни жени в 11 - 13+6 седмица                                    |   | 40 <sup>00</sup>   |
| 2  | Ⓢ Биохимичен скрининг (b-hCG / AFP / uE3) - II <sup>ри</sup> триместър, троен тест | Провежда се при бременни жени в 15 - 20 седмица                                      |   | 50 <sup>00</sup>   |
| 3  | Ⓢ Биохимичен скрининг - определяне на риск при двуплодна бременност                | Провежда се при бременни жени в 11 - 13+6 седмица                                    |   | 30 <sup>00</sup>   |
| 4  | Ⓢ Биохимичен скрининг I <sup>ви</sup> триместър – спешен анализ, до 3 часа         | Провежда се при бременни жени в 11 - 13+6 седмица                                    |   | 55 <sup>00</sup>   |
| 5  | Ⓢ Биохимичен скрининг II <sup>ри</sup> триместър – спешен анализ, до 3 часа        | Провежда се при бременни жени в 15 - 20 седмица                                      |   | 65 <sup>00</sup>   |
| 6  | Ⓢ ДНК дородов фрагментен анализ – хромозоми 13, 18, 21, X, Y                       | Риск за тризомия 21, тризомия 18, тризомия 13  |   | 150 <sup>00</sup>  |
| 7  | Цитогенетичен дородов анализ   | Риск за бройни и големи структурни хромозомни аномалии                               |   | 150 <sup>00</sup>  |
| 8  | Ⓢ ДНК дородов анализ на моногенни болести  | Риск за моногенна болест в семейството, доказана в НГЛ                               |   | 150 <sup>00</sup>  |
| 9  | Ⓢ Ензимна дородова диагностика на лизозомни болести                                | Риск за лизозомна болест в семейството, доказана в НГЛ                               |   | 150 <sup>00</sup>  |
| <b>Изследвания за хромозомни болести</b> |  |  |   |                    |
| 10                                       | Ⓢ ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 13, 18, 21, X, Y         | Болест на Даун, на Едуардс, на Патау; полови анеуплоидии                             |   | 150 <sup>00</sup>  |
| 11                                       | Ⓢ ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 15, 16 и 22              | Тризомия 15, тризомия 16 и тризомия 22   |   | 120 <sup>00</sup>  |
| 12                                       | Ⓢ ДНК послеродов фрагментен анализ – хромозома 21, или 13, или 18, или X/Y         | Болест на Даун, болест на Търнер, полови анеуплоидии и др.                           |   | 120 <sup>00</sup>  |
| 13                                       | Микроделеционни синдроми – скрининг  | MLPA   | Известни микроделеционни синдроми                             | 200 <sup>00</sup>  |
| 14                                       | Субтеломерни делеции и дупликации - скрининг                                       | MLPA   | Субтеломерни микроделеции и дупликации                        | 200 <sup>00</sup>  |
| 15                                       | Сравнителна геномна хибридизация   | array CGH  | Копийни варианти  | 1200 <sup>00</sup> |
| <b>ДНК анализ за моногенни болести</b>   |  |  |   |                    |
| 16                                       | Ⓢ Муковисцидоза – мутации в CFTR гена  | секвениране  | Муковисцидоза (CF) и позитивен потен тест                     | 150 <sup>00</sup>  |
| 17                                       | Ⓢ Фенилкетонурия – мутации в PAH гена  | секвениране  | Фенилкетонурия (PKU)  | 150 <sup>00</sup>  |
| 18                                       | Ⓢ Болест на Уилсън – мутации в ATP7b гена  | секвениране  | Болест на Уилсън (WND)  | 150 <sup>00</sup>  |
| 19                                       | Ⓢ β-таласемия – мутации в HBB гена   | секвениране  | Бета-таласемия  | 120 <sup>00</sup>  |
| 20                                       | Ⓢ Хемофилия А – мутации в FVIII ген, екзони 1-13                                   | секвениране  | Хемофилия А, дефицит на FVIII и неоткрита инверсия            | 300 <sup>00</sup>  |
| 21                                       | Ⓢ Хемофилия А – мутации в FVIII ген, екзони 14-26                                  | секвениране  | Хемофилия А, дефицит на FVIII и неоткрита инверсия            | 300 <sup>00</sup>  |
| 22                                       | Ⓢ Спинална мускулна атрофия - SMN ген, екзони 7 и 8                                | анализ за делеции  | Спинална мускулна атрофия (SMA)                               | 100 <sup>00</sup>  |
| 23                                       | Ⓢ Спинална мускулна атрофия - носителство  | MLPA   | Фамилна история за Спинална мускулна атрофия (SMA)            | 200 <sup>00</sup>  |
| 24                                       | Ⓢ Болест на Кенеди – брой повтори (CAG) <sub>n</sub> в AR гена                     | секвениране  | Болест на Кенеди (SBMA)                                       | 120 <sup>00</sup>  |
| 25                                       | Ⓢ DMD/BMD – делеции, дупликации в дистрофина                                       | MLPA   | Прогресивна мускулна дистрофия Дюшен-Бекер (DMD / BMD)        | 200 <sup>00</sup>  |
| 26                                       | Ⓢ Вродена миастения ε – мутация в CHRNE гена                                       | RFLP   | Вродена миастения епсилон – мутация 1267delG                  | 70 <sup>00</sup>   |
| 27                                       | Ⓢ „Ломска болест“ – мутация в NDRG1 гена   | RFLP   | HMSNL (Ломска болест) - при роми                              | 70 <sup>00</sup>   |
| 28                                       | Ⓢ CCFDN – мутация IVS6+389C-T на CTDPI1 гена                                       | RFLP   | CCFDN (периферна невропатия) - при роми                       | 70 <sup>00</sup>   |
| 29                                       | Ⓢ LGMD 2A – мутация в CALPN3 гена, екзони 4 и 7                                    | секвениране  | Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2A (LGMD2A)                 | 120 <sup>00</sup>  |
| 30                                       | Ⓢ LGMD 2C – мутация C283Y в SGCG гена  | RFLP   | Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2C (LGMD2C) - при роми      | 70 <sup>00</sup>   |
| 31                                       | Ⓢ LGMD 2G – мутации в TCAP гена  | секвениране  | Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2G (LGMD2G)                 | 150 <sup>00</sup>  |
| 32                                       | Ⓢ CMT 1A / HNPP – del / dupl - 17p11 в PMP22 гена                                  | фрагментен анализ  | Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1A (CMT1A/HNPP)          | 200 <sup>00</sup>  |
| 33                                       | Ⓢ CMT 1B / HMA 1B - мутации в MPZ гена   | секвениране  | Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1B (CMT1B/HMA1B)         | 200 <sup>00</sup>  |
| 34                                       | Ⓢ CMT X1 / HMA X1 - мутации в GJB1 гена  | секвениране  | Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут X1 (CMTX1/HMA X1)        | 120 <sup>00</sup>  |
| 35                                       | Ⓢ CMT 2A / HMA 2A - мутации в MFN2 гена  | секвениране  | Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2A (CMT2A/HMA 2A)        | 350 <sup>00</sup>  |
| 36                                       | Ⓢ CMT DIC - мутация Glu196Lys в YARS гена  | секвениране  | Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут DIC                      | 70 <sup>00</sup>   |
| 37                                       | Ⓢ CMT 2D - мутация L129P в GARS гена   | секвениране  | Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2D                       | 70 <sup>00</sup>   |
| 38                                       | Ⓢ CMT 4G (HMSN-R) - мутации в HK 1 гена  | секвениране  | Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 4G (HMSN-R)              | 150 <sup>00</sup>  |
| 39                                       | Ⓢ AR-CMT2 (NMAN) - мутации в HINT 1 гена   | секвениране  | AR невромиопатия и аксонална невропатия (AR-NMAH)             | 150 <sup>00</sup>  |
| 40                                       | Ⓢ Малкомозъчна атаксия 1 – (CAG) <sub>n</sub> в ATXN1 гена                         | фрагментен анализ  | Спиноцеребеларна атаксия тип 1 (SCA1)                         | 150 <sup>00</sup>  |
| 41                                       | Ⓢ Малкомозъчна атаксия 2 – (CAG) <sub>n</sub> в ATXN2 гена                         | фрагментен анализ  | Спиноцеребеларна атаксия тип 2 (SCA2)                         | 150 <sup>00</sup>  |
| 42                                       | Ⓢ Малкомозъчна атаксия 3 – (CAG) <sub>n</sub> в ATXN3 гена                         | фрагментен анализ  | Спиноцеребеларна атаксия тип 3 (SCA3)                         | 150 <sup>00</sup>  |
| 43                                       | Ⓢ Малкомозъчна атаксия 6 – (CAG) <sub>n</sub> в SCA1A1A ген                        | фрагментен анализ  | Спиноцеребеларна атаксия тип 6 (SCA6)                         | 150 <sup>00</sup>  |
| 44                                       | Ⓢ Малкомозъчна атаксия типове 1, 2, 3 и 6 – общ пакет                              | фрагментен анализ  | Спиноцеребеларна атаксия типове 1, 2, 3 и 6 (SCA 1, 2, 3 и 6) | 350 <sup>00</sup>  |
| 45                                       | Ⓢ DM тип 1 (Steinert) – брой (CTG) <sub>n</sub> в DMPK гена                        | фрагментен анализ  | Миотонична дистрофия тип 1 (Steinert) - DM 1                  | 200 <sup>00</sup>  |
| 46                                       | Ⓢ DM тип 2 (PROMM) – брой (CCTG) <sub>n</sub> в ZNF9 гена                          | фрагментен анализ  | Проксимална миотонична миопатия (PROMM) - DM 2                | 200 <sup>00</sup>  |
| 47                                       | Ⓢ NONAKA - мутации в GNE гена, екзон 10  | секвениране  | Дистална миопатия тип NONAKA                                  | 120 <sup>00</sup>  |
| 48                                       | Ⓢ Хорея на Хънтингтън – (CAG) <sub>n</sub> в HTT ген                               | фрагментен анализ  | Хорея на Хънтингтън (Huntington disease)                      | 200 <sup>00</sup>  |
| 49                                       | Ⓢ Експанзия или премутационно състояние в FMR1 гена                                | фрагментен анализ  | Първична яйчицикова недостатъчност (POF)                      | 250 <sup>00</sup>  |
| 50                                       | Ⓢ Хиперлактатна ацидурия – мутация p.R446* в PDHX гена                             | секвениране  | Хиперлактатна ацидурия  | 70 <sup>00</sup>   |
| 51                                       | Доказване на носителство   |  | Носителство в семейство с доказана мутация                    | 70 <sup>00</sup>   |
| 52                                       | ДНК секвениране на фрагмент до 700 нуклеотида – двупосочно                         |  |   | 50 <sup>00</sup>   |
| <b>ДНК анализ – предразположения</b>     |  |  |   |                    |
| 53                                       | FV + FII + PAI + MTHFR гени - мутации R506Q, 20210G-A, 4G/5G и C677T               |  | Повтарящи се спонтанни аборти – РАЗШИРЕН пакет                | 100 <sup>00</sup>  |
| 54                                       | FV + FII + PAI или MTHFR гени - мутации R506Q, 20210G-A и 4G/5G / C677T            |  | Спонтанни аборти или тромбози – ОСНОВЕН пакет                 | 80 <sup>00</sup>   |
| 55                                       | У-микроделеции - скрининг за делеции в локуси AZFa, AZFb, и AZFc                   |  | Азооспермия и олигоспермия                                    | 80 <sup>00</sup>   |
| 56                                       | Азооспермия с вродена аплазия на v.deferens – секвениране на CFTR гена             |  | Азооспермия с вродена аплазия на vas deferens (CBAVD)         | 250 <sup>00</sup>  |
| 57                                       | α-1-антитрипсин - определяне на Z и S алели в A1AT гена                            |  | α - 1 антитрипсинов дефицит                                   | 80 <sup>00</sup>   |
| 58                                       | Хемохроматоза – мутация p.C282Y в HFE гена   |  | Хемохроматоза – предразположение                              | 80 <sup>00</sup>   |
| 59                                       | СПИН - мутация del32 в CCR5 гена   |  | HIV - Дългосрочна не-прогресия                                | 80 <sup>00</sup>   |
| 60                                       | Рецептор за FSH - полиморфизми Ser680Asn и Thr307Ala в FSHR1 гена                  |  |   | 60 <sup>00</sup>   |
| 61                                       | Естрогенен рецептор α - полиморфизми Xba I и Pvu II в ESR1 гена                    |  |   | 60 <sup>00</sup>   |

НАЦИОНАЛНА ГЕНЕТИЧНА ЛАБОРАТОРИЯ

СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД, гр.София – 1431, ул. "Здраве" 2

тел. 02 / 9172 468, 02 / 9172 469, web: <http://genetika.maichindom.com>, E-mail: [ngl@maichindom.com](mailto:ngl@maichindom.com); [ngl@abv.bg](mailto:ngl@abv.bg)

## З А Я В К А

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

заповед №РД 09-267 / 19.12.2014г на Изпълнителния директор на СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД.

**ЗАЯВКАТА се придружава задължително от попълнена ПОРЪЧКА**

| №   | НАЗНАЧАВАНЕ - Вид изследване<br>Оградете № срещу подпис   | Документирани и посочени клинични данни<br>за <u>група болести</u> (*) или <u>клинична диагноза</u>  | Подпис<br>на лекар | Цена<br>/лева/         |
|---|---|--|--------------------|------------------------|
| <b>ДНК – фармакогеномика</b>  |   |  |                    |                        |
| 62  | Ⓜ KRAS и NRAS мутации в туморна тъкан   | Лечение при колоректален карцином  |                    | 650.00                 |
| 63  | Ⓜ EGFR мутации в туморна тъкан  | Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб  |                    | 550.00                 |
| <b>Метаболитни и ензимни изследвания за вродени метаболитни генетични болести</b> |   |  |                    |                        |
| 64  | Ⓜ Фенилаланин – флуориметричен метод  | кръв в/у ФБ<br>Фенилкетонурия – проследяване на лечението  |                    | 6.00                   |
| 65  | Ⓜ Метаболитен скрининг – пакет  | кръв в/у ФБ + урина<br>* тест–лента,кетони,кеток-ни, фенилкетони,редуц. субстанции);<br>* профил аминокиселини и ацилкарнитини в кръв;<br>* профил органични киселини в урина  |                    | 200.00                 |
| 66  | Ⓜ Аминокиселини и ацилкарнитини – MS / MS анализ  | кръв в/у ФБ / плазма<br>* Аминоацидопатии, * Дефекти в уреинния цикъл<br>* Органични ацидурии, * Дефекти в β-окислението   |                    | 120.00                 |
| 67  | Ⓜ Органични киселини -профил- GC / MS анализ  | в урина<br>* Органични ацидурии, * Дефекти в уреинния цикъл  |                    | 130.00                 |
| 68  | Ⓜ VLCFA (висши мастни киселини) – GC / MS анализ  | в плазма<br>* Пероксисомни болести   |                    | 80.00                  |
| 69  | Ⓜ Хомогентизинова киселина – качествен анализ   | в урина<br>Алкаптонурия  |                    | 5.00                   |
| 70  | Ⓜ Редуциращи субстанции   | в урина<br>Галактоземия  |                    | 10.00                  |
| 71  | Ⓜ Галактоза   | кръв в/у ФБ<br>Галактоземия  |                    | 50.00                  |
| 72  | Ⓜ Олигозахариди   | в урина<br>* Гликопротеинози   |                    | 40.00                  |
| 73  | Ⓜ Мукополизахариди  | в урина<br>* Мукополизахаридоза  |                    | 30.00                  |
| 74  | Ⓜ Мукополизахариди-фракции  | в урина<br>Тип на повишените мукополизахариди  |                    | 80.00                  |
| 75  | Ⓜ Галактогтрансфераза   | кръв в/у ФБ<br>Галактоземия – класическа   |                    | 30.00                  |
| 76  | Ⓜ Глюкозо-6-фосфатдехидрогеназа   | кръв в/у ФБ<br>Глюкозо-6-фосфатдехидрогеназен дефицит  |                    | 30.00                  |
| 77  | Ⓜ Кисела фосфатаза  | в серум<br>Болест на Гоше  |                    | 40.00                  |
| 78  | Един лизозомен ензим<br>(Хитотриозидаза, Хексозаминидаза Т или А, β-Глукуронидаза, α-N-Ацетил глюкозаминидаза)  | в плазма<br>Болест на Гоше, Болест на Ниман-Пик, Болест на Тей-Сакс, Болест на Зандхоф, Мукополизахаридоза VII, Мукополизахаридоза IIIB, Муколипидоза II / III   |                    | 50.00<br>(за 1 ензим)  |
| 79  | Един лизозомен ензим – едностъпален тест<br>(α-L-Идуронидаза, Арилсулфатаза А или В, Кисела липаза, α- или β-Манозидаза, β-Галактозидаза, β-Глукозидаза, α-N-Ацетил галактозаминидаза, Сфингомиелиназа, Глюкоаспаргиназа, Галактоцереброзидаза) | в левкоцити<br>Мукополизахаридоза I, Метахроматична левкодистрофия, Мукополизахаридоза VI, Болест на Улман (болест на натрупване на холестеролови естери), α- или β- Манозидаза, Генерализирана ганглиозидоза GM1, Мукополизахаридоза IVB, Болест на Гоше, Болест на Шиндлер, Болест на Ниман-Пик А / В, Аспартилглюкозаминурия, Болест на Крабе |                    | 80.00<br>(за 1 ензим)  |
| 80  | Един лизозомен ензим – двустъпален тест<br>(Идуонат-2-сулфатаза; Хепарин сулфаминидаза, Глюкозамин ацетилтрансфераза, Галакто-6-сулфатаза)  | в левкоцити<br>Мукополизахаридоза II, Мукополизахаридоза IIIA, Мукополизахаридоза IIIC, Мукополизахаридоза IVA   |                    | 120.00<br>(за 1 ензим) |
| 81  | Ⓜ Сиалидаза   | фибробласти<br>Муколипидоза I  |                    | 100.00                 |
| 82  | Ⓜ α-Глукозидаза или α-Галактозидаза   | кръв в/у ФБ<br>Болест на Помпе или Болест на Фабри   |                    | 40.00                  |
| <b>Други</b>  |   |  |                    |                        |
| 83  | ДНК изолиране   | Подготовка за банкиране и / или за диагноза в чужбина  |                    | 30.00                  |
| 84  | Култивиране на кожни фибробласти  | Култивиране на фибробласти за ензимен анализ   |                    | 70.00                  |
| 85  | Преданалитична подготовка на проба за CGH   | Подготовка за сравнителна геномна хибридизация - CGH   |                    | 200.00                 |

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

Ⓜ - НГЛ работи със собствени: медиани / референтни стойности, проучени молекулни основи на болестта и/или дизайн на изследване

**Попълва се от пациента (настойника) Моля, отбележете върнатата 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: \_\_\_\_\_ // \_\_\_\_\_ // \_\_\_\_\_  
Грите имена подпис дата

| Изисквания към вземането, подготовката и съхранението на материалите за извършване на изследвания в НГЛ |   |                    |   |                           |
|---|---|--------------------|---|---------------------------|
|   | 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<br>20 мл   | стерилно, не се замразява |
| 3   | Дородова диагностика –цитогенетичен, ДНК анализ | амниотична течност |   | 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   | Метаболитни и ензимни изследвания               | серум              | вакутейнер за серум с гел; изпраща се отделен до 30 мин серум         | няма                      |
| 10  | Метаболитни и ензимни изследвания               | кръв в/у ФБ        | Филтърна бланка - мин 2 добре попили кръвни петна                     | изсъхнала на стайна темп. |

НАЦИОНАЛНА ГЕНЕТИЧНА ЛАБОРАТОРИЯ

СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД, гр.София – 1431, ул. "Здраве" 2

тел. 02 / 9172 468, 02 / 9172 469, web: <http://genetika.maichindom.com>, E-mail: [ngl@maichindom.com](mailto:ngl@maichindom.com); [ngl@abv.bg](mailto:ngl@abv.bg)