

**ЗАЯВКА**

**ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ** в Националната генетична лаборатория, „СБАЛАГ Майчин дом“ ЕАД  
заповед № РД-09-211 / 14.12.2015г на Изпълнителния директор на СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД  
**ЗАЯВКАТА се придружава задължително от попълнена ПОРЪЧКА**

№	НАЗНАЧАВАНЕ - Вид изследване Оградете № срещу подпис	Документирани и посочени клинични данни за <u>група болести</u> (*) или <u>клинична диагноза</u>	Подпис на лекар	Цена /лева/
<b>Дородова диагностика</b>				
1	Биохимичен скрининг (b-hCG / PAPP-A) - I-ви триместър	Провежда се при бременни жени в 11+0 - 13+6 седмица		45.00
2	Биохимичен скрининг (b-hCG / AFP / uE3) - II-ри триместър, троен тест	Провежда се при бременни жени в 14+4 - 20+6 седмица		45.00
3	Биохимичен скрининг - определяне на риск при дуплодна бременност	Провежда се при бременни жени в 11 - 13+6 седмица		50.00
4	ДНК дородов фрагментен анализ – хромозоми 13, 18, 21, X, Y	Риск за трисомия 21, трисомия 18, трисомия 13		150.00
5	Цитогенетичен дородов анализ на амниоцити	Риск за бройни и големи структурни хромозомни аномалии		150.00
6	Цитогенетичен дородов анализ на хорион	Риск за бройни и големи структурни хромозомни аномалии		250.00
7	ДНК дородов анализ на моногенни болести	Риск за моногенна болест в семейството, доказана в НГЛ		250.00
8	Ензимна дородова диагностика на лизозомни болести	Риск за лизозомна болест в семейството, доказана в НГЛ		150.00
<b>Изследвания за хромозомни болести</b>				
9	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 13, 18, 21, X, Y	Болест на Даун, на Едуардс, на Патау; полови анеуплоидии		150.00
10	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 15, 16 и 22	Трисомия 15, трисомия 16 и трисомия 22		120.00
11	ДНК послеродов фрагментен анализ – хромозома 21, или 13, или 18, или X/Y	Болест на Даун, болест на Търнер, полови анеуплоидии и др.		120.00
12	Микроделеционни синдроми – скрининг	MLPA Известни микроделеционни синдроми		200.00
13	Субтеломерни делеции и дупликации - скрининг	MLPA Субтеломерни микроделеции и дупликации		200.00
14	Сравнителна геномна хибридизация	array CGH Копийни варианти		1200.00
<b>ДНК анализ за моногенни болести</b>				
15	Муковисцидоза – мутации в CFTR гена	секвениране+MLPA Муковисцидоза (CF) и позитивен потен тест		200.00
16	Фенилкетонурия – мутации в PAH гена	секвениране+MLPA Фенилкетонурия (PKU)		200.00
17	Болест на Уилсън – мутации в ATP7b гена	секвениране+MLPA Болест на Уилсън (WND)		200.00
18	β-таласемия – мутации в HBB гена	секвениране+MLPA Бета-таласемия		120.00
19	Спинална мускулна атрофия - SMN ген, екзони 7 и 8	анализ за делеции Спинална мускулна атрофия (SMA)		100.00
20	Спинална мускулна атрофия - носителство	MLPA Фамилна история за Спинална мускулна атрофия (SMA)		200.00
21	Болест на Кенеди – брой повтори (CAG)n в AR гена	секвениране Болест на Кенеди (SBMA)		120.00
22	DMD/BMD – делеции, дупликации в дистрофина	MLPA Прогресивна мускулна дистрофия Дюшен-Бекер (DMD / BMD)		200.00
23	Вродена миастения ε – мутация в CHRNE гена	RFLP Вродена миастения епсилон – мутация 1267delG		70.00
24	„Ломска болест“ – мутация в NDRG1 гена	RFLP HMSNL (Ломска болест) - при роми		70.00
25	CCFDN – мутация IVS6+389C-T на CTDP1 гена	RFLP CCFDN (периферна невропатия) - при роми		70.00
26	LGMD 2A – мутация в CALPN3 гена, екзони 4 и 7	секвениране Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2A (LGMD2A)		120.00
27	LGMD 2C – мутация C283Y в SGCG гена	RFLP Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2C (LGMD2C) - при роми		70.00
28	LGMD 2G – мутации в TCAP гена	секвениране Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2G (LGMD2G)		150.00
29	CMT 1A / HNPP – del / dupl - 17p11 в PMP22 гена	фрагментен анализ Невромукулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1A (CMT1A/HNPP)		200.00
30	CMT 1B / HMA 1B - мутации в MPZ гена	секвениране Невромукулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1B (CMT1B/HMA1B)		200.00
31	CMT X1 / HMA X1 - мутации в GJB1 гена	секвениране Невромукулна атрофия Шарко-Мари-Тут X1 (CMTX1/HMA X1)		120.00
32	CMT 2A / HMA 2A - мутации в MFN2 гена	секвениране Невромукулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2A (CMT2A/HMA 2A)		350.00
33	CMT DIC - мутация Glu196Lys в YARS гена	секвениране Невромукулна атрофия Шарко-Мари-Тут DIC		70.00
34	CMT 2D - мутация L129P в GARS гена	секвениране Невромукулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2D		70.00
35	CMT 4G (HMSN-R) - мутации в HK 1 гена	секвениране Невромукулна атрофия Шарко-Мари-Тут 4G (HMSN-R)		150.00
36	AR-CMT2 (NMAN) - мутации в HINT 1 гена	секвениране AR невромиопатия и аксонална невропатия (AR-NMAH)		150.00
37	Малкомоозъчна атаксия 1 – (CAG)n в ATXN1 гена	фрагментен анализ Спинална мускулна атрофия тип 1 (SCA1)		150.00
38	Малкомоозъчна атаксия 2 – (CAG)n в ATXN2 гена	фрагментен анализ Спинална мускулна атрофия тип 2 (SCA2)		150.00
39	Малкомоозъчна атаксия 3 – (CAG)n в ATXN3 гена	фрагментен анализ Спинална мускулна атрофия тип 3 (SCA3)		150.00
40	Малкомоозъчна атаксия 6 – (CAG)n в SCA1A ген	фрагментен анализ Спинална мускулна атрофия тип 6 (SCA6)		150.00
41	Малкомоозъчна атаксия типове 1, 2, 3 и 6 – общ пакет	фрагментен анализ Спинална мускулна атрофия типове 1, 2, 3 и 6 (SCA 1, 2, 3 и 6)		350.00
42	DM тип 1 (Steinert) – брой (CTG)n в DMPK гена	фрагментен анализ Миотонична дистрофия тип 1 (Steinert) - DM 1		200.00
43	DM тип 2 (PROMM) – брой (CCTG)n в ZNF9 гена	фрагментен анализ Проксимална миотонична миопатия (PROMM) - DM 2		200.00
44	NONAKA - мутации в GNE гена, екзон 10	секвениране Дистална миопатия тип NONAKA		120.00
45	Хиперлактатна ацидурия – мутация p.R446* в PDHX гена	секвениране Хиперлактатна ацидурия		70.00
46	Определяне на експанзия на три нуклеотидни повтори – (CAG)n в HTT ген, (GAA)n в FXN ген и др.	фрагментен анализ Хorea на Хънтингтън (Huntington disease), Болест на Фридрайх (Friedreich disease) и други		200.00 (за 1 ген)
47	Нарушения 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 нарушения в половото развитие		200.00 (за 1 ген)
48	Експанзия или премутационно състояние в FMR1 гена	фрагментен анализ FgaX / Първична яйчникова недостатъчност (POF)		250.00
49	Хемофилия А – мутации в FVIII ген, екзони 1-13	секвениране Хемофилия А, дефицит на FVIII и неоткрита инверсия		300.00
50	Хемофилия А – мутации в FVIII ген, екзони 14-26	секвениране Хемофилия А, дефицит на FVIII и неоткрита инверсия		300.00
51	Изследване за носителство в семейство с доказана мутация			70.00
52	ДНК секвениране на фрагмент до 700 нуклеотида – двупосочно			50.00
<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		100.00
54	FV + FII + PAI или MTHFR гени - мутации R506Q, 20210G-A и 4G/5G / C677T	Спонтанни аборти или тромбози – ОСНОВЕН пакет		80.00
55	У-микроделеции - скрининг за делеции в локуси AZFa, AZFb, и AZFc	Азооспермия и олигоспермия		80.00
56	Азооспермия с вродена аплазия на v.deferens – секвениране на CFTR гена	Азооспермия с вродена аплазия на vas deferens (CBAVD)		250.00
57	α-1-антитрипсин - определяне на Z и S алели в A1AT гена	α - 1 антитрипсин дефицит		80.00
58	Хемохроматоза – мутация p.C282Y в HFE гена	Хемохроматоза – предразположение		80.00

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

## 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)

**ЗАЯВКА**

ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ в Националната генетична лаборатория, „СБАЛАГ Майчин дом“ ЕАД  
заповед № РД-09-211 / 14.12.2015г на Изпълнителния директор на СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД  
**ЗАЯВКАТА се придружава задължително от попълнена ПОРЪЧКА**

№	НАЗНАЧАВАНЕ - Вид изследване Оградете № срещу подпис	Документирани и посочени клинични данни за <u>група болести</u> (*) или клинична диагноза	Подпис на лекар	Цена /лева/
<b>ДНК – фармакогеномика</b>				
59	KRAS и NRAS мутации в туморна тъкан	Лечение при колоректален карцином		650.00
60	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>				
61	Фенилаланин – флуориметричен метод	кръв в/у ФБ	Фенилкетонурия – проследяване на лечението	6.00
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	200.00
63	Аминокиселини и ацилкарнитини – MS / MS анализ	кръв в/у ФБ / плазма	* Аминоацидопатии, * Дефекти в урейния цикъл * Органични ацидурии, * Дефекти в β-окислението	120.00
64	Органични киселини -профил- GC / MS анализ	в урина	* Органични ацидурии, * Дефекти в урейния цикъл	130.00
65	VLCFA (висши мастни киселини) – GC / MS анализ	в плазма	* Пероксисомни болести	80.00
66	Галактоза	кръв в/у ФБ	Галактоземия	50.00
67	Олигозахариди	в урина	* Гликопротеинози	40.00
68	Мукополизахариди	в урина	* Мукополизахаридоза	50.00
69	Мукополизахариди-фракции	в урина	Тип на повишените мукополизахариди	80.00
70	Галактотрансфераза	кръв в/у ФБ	Галактоземия – класическа	50.00
71	Глюкозо-6-фосфатдеhidрогеназа	кръв в/у ФБ	Глюкозо-6-фосфатдеhidрогеназен дефицит	50.00
72	Кисела фосфатаза	в серум	Болест на Гоше	40.00
73	Един лизозомен ензим (Хитотриозидаза, Хексозаминидаза Т или А, β-Глукуронидаза, α-N-Ацетил глюкозаминидаза)	в плазма	Болест на Гоше, Болест на Ниман-Пик, Болест на Тей-Сакс, Болест на Зандхоф, Мукополизахаридоза VII, Мукополизахаридоза IIIВ, Муколипидоза II / III	50.00 (за 1 ензим)
74	Един лизозомен ензим – едностъпален тест (α-L-Идуридидаза, Арилсулфатаза А или В, Кисела липаза, α- или β-Манозидаза, β-Галактозидаза, β-Глукозидаза, α-N-Ацетил галактозаминидаза, Сфингомиелиназа, Глукоаспарагиназа, Галактоцереброзидаза)	в левкоцити	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 (за 1 ензим)
75	Един лизозомен ензим – двустъпален тест (Идуонат-2-сулфатаза; Хепарин сулфаминидаза, Глукозамин ацетилтрансфераза, Галакто-6-сулфатаза)	в левкоцити	Мукополизахаридоза II, Мукополизахаридоза IIIA, Мукополизахаридоза IIIC, Мукополизахаридоза IVA	120.00 (за 1 ензим)
76	Сиалидаза	фибробласти	Муколипидоза I	100.00
77	α-Глукозидаза или α-Галактозидаза	кръв в/у ФБ	Болест на Помпе или Болест на Фабри	40.00
<b>Други</b>				
78	ДНК изолиране		Подготовка за банкиране и / или за диагноза в чужбина	30.00
79	Култивиране на кожни фибробласти		Култивиране на фибробласти за ензимен анализ	250.00
80	Преданалитична подготовка на проба за CGH		Подготовка за сравнителна геномна хибридизация - CGH	200.00

\* - 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

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	стерилно, не се замразява
3	Дородова диагностика –цитогенетичен, ДНК анализ	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; donасят се 50 мл от цялото количество	съхранява се в хладилник
7	Ензимни изследвания	левкоцити	вакутейнер с К EDTA – 5 мл	не се замразява
8		плазма	вакутейнер с К EDTA – 5 мл	няма
9	Метаболитни и ензимни изследвания	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!

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)