

**ЗАЯВКА**

ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ в Националната генетична лаборатория, „СБАЛАГ Майчин дом“ ЕАД
заповед № РД-09-15 / 01.02.2018г 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/
Дородова диагностика				
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 двуплодна бременност	Провежда се при бременни жени в 11+0 - 13+6 седмица		50.00
4	Биохимичен скрининг (PIGF) – определяне на риск за прееклампсия	Провежда се при бременни жени в 11+0 - 13+6 седмица		25.00
5	ДНК дородов фрагментен анализ – хромозоми 13, 18, 21, X, Y	Риск за тризомия 21, тризомия 18, тризомия 13		200.00
6	Цитогенетичен дородов анализ на амниоцити	Риск за бройни и големи структурни хромозомни аномалии		200.00
7	Цитогенетичен дородов анализ на хорион	Риск за бройни и големи структурни хромозомни аномалии		250.00
8	ДНК дородов анализ на моногенни болести	Риск за моногенна болест в семейството, доказана в НГЛ		300.00
9	Ензимна дородова диагностика на лизозомни болести	Риск за лизозомна болест в семейството, доказана в НГЛ		150.00
Изследвания за хромозомни болести				
10	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 13, 18, 21, X, Y	Болест на Даун, на Едуардс, на Патау; полови анеуплоидии		150.00
11	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 15, 16 и 22	Тризомия 15, тризомия 16 и тризомия 22		120.00
12	ДНК послеродов фрагментен анализ – хромозоми 21, 18, или XY	Болест на Даун, болест на Едуардс, полови анеуплоидии		120.00
13	Микроделеционни синдроми – скрининг	MLPA Известни микроделеционни синдроми		200.00
14	Субтеломерни делеции и дупликации - скрининг	MLPA Субтеломерни микроделеции и дупликации		200.00
ДНК анализ за моногенни болести				
15	Муковисцидоза – чести за България мутации в <i>CFTR</i> гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Муковисцидоза (CF)		250.00
16	Фенилкетонурия – чести за България мутации в <i>PAH</i> гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Фенилкетонурия (PKU)		250.00
17	Болест на Уилсън – чести за България мутации в <i>ATP7B</i> гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Болест на Уилсън (WND)		200.00
18	β-таласемия – мутации в <i>HBB</i> гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Бета-таласемия		200.00
19	Спинална мускулна атрофия – <i>SMN1</i> ген, екзони 7 и 8	анализ за делеции Клинични данни за Спинална мускулна атрофия (SMA)		150.00
20	Спинална мускулна атрофия - носителство	MLPA Фамилна история за Спинална мускулна атрофия (SMA)		200.00
21	DMD/BMD – делеции, дупликации в дистрофина	MLPA Прогресивна мускулна дистрофия Дюшен-Бекер (DMD / BMD)		200.00
22	Мутации за роми при невромускулни заболявания: мутация 1267delG в <i>CHRNAE</i> , мутация в <i>NDRGI1</i> , мутация IVS6+389C-T на <i>CTDPI1</i> , мутация C283Y в <i>SGCG</i>	RFLP Вродена миастения епсилон, HMSNL (Ломска болест), CCFDN (периферна невропатия), Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2C (LGMD2C)		70.00 <i>(за 1 ген)</i>
23	LGMD 2A – мутация в <i>CALPN3</i> гена, екзони 4 и 7	секвениране Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2A (LGMD2A)		120.00
24	LGMD 2G – мутации в <i>TCAP</i> гена	секвениране Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2G (LGMD2G)		150.00
25	CMT 1A / HNPP – del / dupl - 17p11 в <i>PMP22</i> гена	фрагментен анализ Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1A (CMT1A/HNPP)		200.00
26	CMT 1B / HMA 1B - мутации в <i>MPZ</i> гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1B (CMT1B/HMA1B)		200.00
27	CMT X1 / HMA X1 - мутации в <i>GJB1</i> гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут X1 (CMTX1/HMA X1)		120.00
28	CMT 2A / HMA 2A - мутации в <i>MFN2</i> гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2A (CMT2A/HMA 2A)		350.00
29	CMT DIC - мутация p.Glu196Lys в <i>YARS</i> гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут DIC		70.00
30	CMT 2D - мутация p.L129P в <i>GARS</i> гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2D		70.00
31	CMT 4G (HMSN-R) - мутации в <i>HK1</i> гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 4G (HMSN-R)		150.00
32	AR-CMT2 (NMAN) - мутации в <i>HINT1</i> гена	секвениране AR невромиопатия и аксонална невропатия (AR-NMAH)		150.00
33	Малкомозъчна атакия 1, 2, 3 или 6 – (CAG)n в ген <i>ATXN1, ATXN2, ATXN3</i> или <i>CACNA1A</i>	фрагментен анализ Спиноцеребеларна атакия тип 1 (SCA1), тип 2 (SCA2), тип 3 (SCA3) или тип 6 (SCA6)		150.00 <i>(за 1 ген)</i>
34	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)		350.00
35	DM тип 1 (Steinert) – брой (CTG)n в <i>DMPK</i> гена	фрагментен анализ Миотонична дистрофия тип 1 (Steinert) - DM 1		200.00
36	DM тип 2 (PROMM) – брой (CCTG)n в <i>ZNF9</i> гена	фрагментен анализ Проксимална митонична миопатия (PROMM) - DM 2		200.00
37	NONAKA - мутации в <i>GNE</i> гена, екзон 10	секвениране Дистална миопатия тип NONAKA		120.00
38	Хиперлактатна ацидурия – мутация p.R446* в <i>PDHX</i> гена	секвениране Хиперлактатна ацидурия		70.00
39	Определяне на експанзия на три нуклеотидни повтори – (CAG)n в <i>HTT</i> ген, (GAA)n в <i>FXN</i> ген и др.	фрагментен анализ Хорея на Хънтингтън (Huntington disease), Болест на Фридрих (Friedreich disease) и други		200.00 <i>(за 1 ген)</i>
40	Болест на Кенеди – брой повтори (CAG)n в <i>AR</i> гена	секвениране Болест на Кенеди (SBMA)		120.00
41	Експанзия или премутационно състояние в <i>FMRI</i> гена	Real-time PCR FragX / Първична яйчникова недостатъчност (POF)		250.00
42	Вариации в половото развитие (DSD) – гени: <i>SRY, AR, SRD5A2, NR5A1(SF1), HSD17B3, DHH, DAX1, WT1</i>	секвениране Синдром на андрогенната нечувствителност (AIS), 5-алфа-редуктазен дефицит, гонадна дисгенезия, 46,XY жени и други вариации в половото развитие		200.00 <i>(за 1 ген)</i>
43	Изследване за носителство в семейство с доказана мутация			100.00
44	ДНК секвениране на фрагмент до 700 нуклеотида – двупосочно			50.00
ДНК анализ – предразположения				
45	FV + FII + PAI + MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A, 4G/5G и C677T	Повтарящи се спонтанни абрти – РАЗШИРЕН пакет		100.00
46	FV + FII + PAI или MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A и 4G/5G / C677T	Спонтанни абрти или тромбози – ОСНОВЕН пакет		80.00
47	У-микроделеции - скрининг за делеции в локуси AZFa, AZFb, и AZFc	Азооспермия и олигоспермия		80.00
48	Азооспермия с вродена аплазия на <i>v.deferens</i> – секвениране на <i>CFTR</i> гена	Азооспермия с вродена аплазия на <i>vas deferens</i> (CBAVD)		250.00
49	α-1-антитрипсин - определяне на Z и S алели в <i>A1AT</i> гена	α - 1 антитрипсин дефицит		80.00
50	Хемохроматоза – мутация p.C282Y в <i>HFE</i> гена	Хемохроматоза – предразположение		80.00
Други				
51	ДНК изолиране	Подготовка за банкиране и / или за диагноза в чужбина		50.00
52	Култивиране на кожни фибробласти	Култивиране на фибробласти за ензимен анализ		250.00
53	TRMT –най-чести варианти: *1 / *2 / *3A / *3B / *3C	Прецизиране на дозата при терапия с тиопурини		80.00

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

**ЗАЯВКА**

ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ в Националната генетична лаборатория, „СБАЛАГ Майчин дом“ ЕАД
заповед № РД-09-15 / 01.02.2018г 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/
ДНК – фармакогеномика				
54	<i>KRAS</i> и <i>NRAS</i> мутации в туморна тъкан	Real-time PCR	Лечение при колоректален карцином	650.00
55	<i>EGFR</i> мутации в туморна тъкан	Real-time PCR	Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб	550.00
56	<i>ALK</i> мутации в туморна тъкан	Real-time PCR	Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб	400.00
57	<i>BRAF</i> мутации в туморна тъкан	Real-time PCR	Лечение при меланома	350.00

Метаболитни и ензимни изследвания за вродени метаболитни генетични болести				
58	Фенилаланин – флуориметричен метод	кръв в/у ФБ	Фенилкетонурия – проследяване на лечението	6.00
59	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
60	Аминокиселини и ацилкарнитини – MS / MS анализ	кръв в/у ФБ / плазма	* Аминоацидопатии, * Дефекти в уреиния цикъл * Органични ацидурии, * Дефекти в β-окислението	120.00
61	Органични киселини -профил- GC / MS анализ	в урина	* Органични ацидурии, * Дефекти в уреиния цикъл	130.00
62	VLCFA (висши мастни киселини) – GC / MS анализ	в плазма	* Пероксидомни болести	80.00
63	Галактоза	кръв в/у ФБ	Галактоземия	50.00
64	Олигозахариди	в урина	* Гликопротеинози	40.00
65	Мукополизахариди	в урина	* Мукополизахаридоза	50.00
66	Мукополизахариди-фракции	в урина	Тип на повишените мукополизахариди	80.00
67	Галактотрансфераза	кръв в/у ФБ	Галактоземия – класическа	80.00
68	Глюкозо-6-фосфатдехидрогеназа	кръв в/у ФБ	Глюкозо-6-фосфатдехидрогеназен дефицит	50.00
69	Кисела фосфатаза	в серум	Болест на Гоше	40.00
70	Един лизозомен ензим (Хитотриозидаза, Хексозаминидаза Т или А, β-Глукоуридаза, 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)
71	Един лизозомен ензим – едностъпален тест (α-L-Идуридаза, Арилсулфатаза А или В, Кисела липаза, α- или β-Манозидаза, β-Галактозидаза, β-Глукозидаза, α-N-Ацетил галактозаминидаза, Сфингомелиназа, Глукоаспаргиназа, 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)
72	Един лизозомен ензим – двустъпален тест (Идуридат-2-сулфатаза; Хепарин сулфаминидаза, Глукозамин ацетилтрансфераза, Галакто-6-сулфатаза)	в левкоцити	Мукополизахаридоза II, Мукополизахаридоза IIIA, Мукополизахаридоза IIIC, Мукополизахаридоза IVA	120.00 (за 1 ензим)
73	Сиалидаза	фибробласти	Муколипидоза I	100.00
74	α-Глукозидаза или α-Галактозидаза	кръв в/у ФБ	Болест на Помпе или Болест на Фабри	40.00

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

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

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		амиотична 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!

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; ngl@abv.bg