

**ЗАЯВКА**

ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ в Националната генетична лаборатория, „СБАЛАГ Майчин дом“ ЕАД
съгласно заповед № РД-09-29/ 11.03.2019г на Изпълнителния директор на 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 ⁰⁰
Дородова диагностика				
2	Биохимичен скрининг (b-hCG / PAPP-A) - I-ви триместър	Провежда се при бременни жени в 11+0 - 13+6 седмица		45 ⁰⁰
3	Биохимичен скрининг (b-hCG / AFP / uE3) - II-ри триместър, троен тест	Провежда се при бременни жени в 14+4 – 20+6 седмица		45 ⁰⁰
4	Биохимичен скрининг - определяне на риск при двуплодна бременност	Провежда се при бременни жени в 11+0 - 13+6 седмица		50 ⁰⁰
5	Биохимичен скрининг (PIGF) – определяне на риск за прееклампсия	Провежда се при бременни жени в 11+0 - 13+6 седмица		25 ⁰⁰
6	ДНК дородов фрагментен анализ – хромозоми 13, 18, 21, X, Y	Риск за тризомия 21, тризомия 18, тризомия 13		200 ⁰⁰
7	Цитогенетичен дородов анализ на амниоцити	Риск за бройни и големи структурни хромозомни аномалии		200 ⁰⁰
8	Цитогенетичен дородов анализ на хорион	Риск за бройни и големи структурни хромозомни аномалии		250 ⁰⁰
9	ДНК дородов анализ на моногенни болести	Риск за моногенна болест в семейството, доказана в НГЛ		300 ⁰⁰
10	Ензимна дородова диагностика на лизозомни болести	Риск за лизозомна болест в семейството, доказана в НГЛ		150 ⁰⁰
11	Култивиране на амниоцити и хорион за подготовка за генетичен анализ	Риск за вродено състояние и / или У3 данни за патология		120 ⁰⁰
12	Неинвазивен дородов ДНК тест за синдроми на Даун, на Едуардс, на Патау	Провежда се при бременни жени след 10+0 г.с.		820 ⁰⁰
13Изследвания за хромозомни болести				
13	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 13, 18, 21, X, Y	Болест на Даун, на Едуардс, на Патау; полови анеуплоидии		150 ⁰⁰
14	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 15, 16 и 22	Тризомия 15, тризомия 16 и тризомия 22		120 ⁰⁰
15	ДНК послеродов фрагментен анализ – хромозоми 21, 18, или XY	Болест на Даун, болест на Едуардс, полови анеуплоидии		120 ⁰⁰
16	Микроделеционни синдроми – скрининг	MLPA Известни микроделеционни синдроми		200 ⁰⁰
17	Субтеломерни делеции и дупликации - скрининг	MLPA Субтеломерни микроделеции и дупликации		200 ⁰⁰
ДНК анализ за моногенни болести				
18	Муковисцидоза – чести за България мутации в <i>CFTR</i> гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Муковисцидоза (CF)		250 ⁰⁰
19	Фенилкетонурия – чести за България мутации в <i>PAH</i> гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Фенилкетонурия (PKU)		250 ⁰⁰
20	Болест на Уилсън – чести за България мутации в <i>ATP7b</i> гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Болест на Уилсън (WND)		200 ⁰⁰
21	β-таласемия – мутации в <i>HBB</i> гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Бета-таласемия		200 ⁰⁰
22	Спинална мускулна атрофия: делеции ex 7,8 / носителство	RFLP / MLPA Клинични данни или фамилна история за SMA		200 ⁰⁰
23	DMD/BMD – делеции, дупликации в дистрофина	MLPA Прогресивна мускулна дистрофия Дюшен-Бекер (DMD / BMD)		200 ⁰⁰
24	Мутации за ромии при невромускулни заболявания: мутация 1267delG в <i>CHRNAE</i> , мутация P.R148X в <i>NDRG1</i> , мутация IVS6+389C-T на <i>CTDPI</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 (за 1 ген)
25	LGMD 2A – мутация в <i>CALPN3</i> гена, екзони 4 и 7	секвениране Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2A (LGMD2A)		150 ⁰⁰
26	LGMD 2G – мутации в <i>TCAP</i> гена	секвениране Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2G (LGMD2G)		150 ⁰⁰
27	CMT 1A / HNPP – del / dupl - 17p11 в <i>PMP22</i> гена	фрагментен анализ Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1A (CMT1A/HNPP)		200 ⁰⁰
28	CMT 1B / HMA 1B - мутации в <i>MPZ</i> гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1B (CMT1B/HMA1B)		200 ⁰⁰
29	CMT X1 / HMA X1 - мутации в <i>GJB1</i> гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут X1 (CMTX1/HMA X1)		120 ⁰⁰
30	CMT 2A / HMA 2A - мутации в <i>MFN2</i> гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2A (CMT2A/HMA 2A)		350 ⁰⁰
31	CMT DIC - мутация p.Glu196Lys в <i>YARS</i> гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут DIC		70 ⁰⁰
32	CMT 2D - мутация p.L129P в <i>GARS</i> гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2D		70 ⁰⁰
33	CMT 4G (HMSN-R) - мутации в <i>HK1</i> гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 4G (HMSN-R)		150 ⁰⁰
34	AR-CMT2 (NMAN) - мутации в <i>HINT1</i> гена	секвениране AR невромиопатия и аксонална невропатия (AR-NMAH)		150 ⁰⁰
35	Малкомозъчна атаксия 1, 2, 3 или 6 – (CAG)n в ген <i>ATXN1, ATXN2, ATXN3</i> или <i>CACNA1A</i>	фрагментен анализ Спиноцеребеларна атаксия тип 1 (SCA1), тип 2 (SCA2), тип 3 (SCA3) или тип 6 (SCA6)		150 ⁰⁰ (за 1 ген)
36	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 ⁰⁰
37	DM тип 1 (Steinert) – брой (CTG)n в <i>DMPK</i> гена	фрагментен анализ Миотонична дистрофия тип 1 (Steinert) - DM 1		200 ⁰⁰
38	DM тип 2 (PROMM) – брой (CCTG)n в <i>ZNF9</i> гена	фрагментен анализ Проксимална миотонична миопатия (PROMM) - DM 2		200 ⁰⁰
39	NONAKA - мутации в <i>GNE</i> гена, екзон 10	секвениране Дистална миопатия тип NONAKA		120 ⁰⁰
40	Хиперлактатна ацидурия – мутация p.R446* в <i>PDHX</i> гена	секвениране Хиперлактатна ацидурия		70 ⁰⁰
41	Определяне на експанзия на три нуклеотидни повтори – (CAG)n в <i>HTT</i> ген, (GAA)n в <i>FXN</i> ген, (CAG)n в <i>AR</i> ген и др.	фрагментен анализ Хорея на Хънтингтън (Huntington disease), Болест на Фридрайх (Friedreich disease), Болест на Кенеди и други		200 ⁰⁰ (за 1 ген)
42	Експанзия или премутационно състояние в <i>FMRI</i> гена	Real-time PCR FragX / Първична яйчникова недостатъчност (POF)		250 ⁰⁰
43	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 (за 1 ген)
44	Изследване за носителство в семейство с доказана мутация / Анализ за конкретна мутация, извън рутинно изследваните (за 1 проба)			100 ⁰⁰
45	ДНК секвениране на фрагмент до 700 нуклеотида – двупосочно			50 ⁰⁰
ДНК анализ – предразположения				
46	FV + FII + PAI + MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A, 4G/5G и C677T	Повтарящи се спонтанни аборти – РАЗШИПЕН пакет		100 ⁰⁰
47	FV + FII + PAI или MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A и 4G/5G / C677T	Спонтанни аборти или тромбози – ОСНОВЕН пакет		80 ⁰⁰
48	У-микроделеции - скрининг за делеции в локуси AZFa, AZFb, и AZFc	Азооспермия и олигоспермия		80 ⁰⁰
49	Азооспермия с вродена аплазия на <i>v.deferens</i> – секвениране на <i>CFTR</i> гена	Азооспермия с вродена аплазия на vas deferens (CBAVD)		250 ⁰⁰
50	α-1-антитрипсин - определяне на Z и S алели в <i>AIAT</i> гена	α - 1 антитрипсинов дефицит		80 ⁰⁰
51	Хемохроматоза – мутация p.C282Y в <i>HFE</i> гена	Хемохроматоза – предразположение		80 ⁰⁰
52	TPMT –най-чести варианти: *1 / *2 / *3A / *3B / *3C	Прецизиране на дозата при терапия с тиопурини		80 ⁰⁰
Други				
53	ДНК изолиране	Подготовка за банкиране и / или за диагноза в чужбина		50 ⁰⁰
54	Култивиране на кожни фибробласти	Култивиране на фибробласти за ензимен анализ		250 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
съгласно заповед № РД-09-29 / 11.03.2019г на Изпълнителния директор на 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/
ДНК – фармакогеномика				
55	<i>KRAS</i> и <i>NRAS</i> мутации в туморна тъкан	Лечение при колоректален карцином		650 ⁰⁰
56	<i>EGFR</i> мутации в туморна тъкан	Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб		550 ⁰⁰
57	<i>ALK</i> мутации в туморна тъкан	Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб		400 ⁰⁰
58	<i>BRAF</i> мутации в туморна тъкан	Лечение при меланома		350 ⁰⁰

Метаболитни и ензимни изследвания за вродени метаболитни генетични болести				
59	Фенилаланин – флуориметричен метод	кръв в/у ФБ	Фенилкетонурия – проследяване на лечението	6 ⁰⁰
60	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
61	Аминокиселини и ацилкарнитини – MS / MS анализ	кръв в/у ФБ / плазма	* Аминоацидопатии, * Дефекти в урейнния цикъл	120 ⁰⁰
62	Органични киселини -профил- GC / MS анализ	в урина	* Органични ацидурии, * Дефекти в β -окислението	130 ⁰⁰
63	VLCFA (висши мастни киселини) – GC / MS анализ	в плазма	* Пероксизомни болести	80 ⁰⁰
64	Галактоза	кръв в/у ФБ	Галактоземия	50 ⁰⁰
65	Олигозахариди	в урина	* Гликопротеинози	40 ⁰⁰
66	Мукополизахариди	в урина	* Мукополизахаридоза	50 ⁰⁰
67	Мукополизахариди-фракции	в урина	Тип на повишените мукополизахариди	80 ⁰⁰
68	Галактотрансфераза	кръв в/у ФБ	Галактоземия – класическа	80 ⁰⁰
69	Глюкозо-6-фосфатдеhidрогеназа	кръв в/у ФБ	Глюкозо-6-фосфатдеhidрогеназен дефицит	50 ⁰⁰
70	Кисела фосфатаза	в серум	Болест на Гоше	40 ⁰⁰
71	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 IIIB, Муколипидоза II / III	50 ⁰⁰ (за 1 ензим)
72	Един лизозомен ензим – едностъпален тест (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	Мукополизахаридоза I, Метахроматична левкоцидистрофия, Мукополизахаридоза VI, Болест на Улман (болест на натрупване на холестеролови естери), α - или β - Манозидаза, Генерализирана ганглиозидаза GM1, Мукополизахаридоза IVB, Болест на Гоше, Болест на Шиндлер, Болест на Ниман-Пик А / В, Аспартилглюкозаминурия, Болест на Крабе	80 ⁰⁰ (за 1 ензим)
73	Един лизозомен ензим – двустъпален тест (Идуонат-2-сулфатаза; Хепарин сулфаминидаза, Глюкозамин ацетилтрансфераза, Галакто-6-сулфатаза)	в левкоцити	Мукополизахаридоза II, Мукополизахаридоза IIIA, Мукополизахаридоза IIIC, Мукополизахаридоза IVA	120 ⁰⁰ (за 1 ензим)
74	Сиалидаза	фибробласти	Муколипидоза I	100 ⁰⁰
75	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 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: _____ // _____ // _____ /
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		хорионни вѐси	> 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!