



ЗАЯВКА

ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ в Националната генетична лаборатория, „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		30.00
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 УЗ данни за патология		120.00
12	Неинвазивен тест при бременни жени за определяне на резус фактор при плода.	Провежда се при бременни жени след 11 г.с.		350.00
Изследвания за хромозомни болести				
13	Постнатална цитогенетична диагностика (Кариотипиране)	Репродуктивни неудачи, малформативни синдроми		150.00
14	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 13, 18, 21, X, Y	Болест на Даун, на Едуардс, на Патау; полови анеуплоидии		150.00
15	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 15, 16 и 22	Тризомия 15, тризомия 16 и тризомия 22		120.00
16	ДНК послеродов фрагментен анализ – хромозоми 21, 18, или XY	Болест на Даун, болест на Едуардс, полови анеуплоидии		120.00
17	Микроделеционни синдроми – скрининг	MLPA Известни микроделеционни синдроми		200.00
18	Субтеломерни делеции и дупликации - скрининг	MLPA Субтеломерни микроделеции и дупликации		200.00
ДНК анализ за моногенни болести				
19	Муковисцидоза – чести за България мутации в CFTR гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Муковисцидоза (CF)		250.00
20	Фенилкетонурия – чести за България мутации в PAH гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Фенилкетонурия (PKU)		250.00
21	Болест на Уилсън – чести за България мутации в ATP7b гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Болест на Уилсън (WND)		200.00
22	β-таласемия – мутации в HBB гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Бета-таласемия		200.00
23	Спинална мускулна атрофия: делеции ex 7,8 / носителство	RFLP / MLPA Клинични данни или фамилна история за SMA		200.00
24	DMD/BMD – делеции, дупликации в дистрофина	MLPA Прогресивна мускулна дистрофия Дюшен-Бекер (DMD / BMD)		200.00
25	Мутации за роми при невромускулни заболявания: мутация 1267delG в CHRNE, мутация P.R148X в NDRG1, мутация IVS6+389C-T на CTDPI, мутация C283Y в SGCG	RFLP Вродена миастения епсилон, HMSNL (Ломска болест), CCFDN (периферна невропатия), Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2C (LGMD2C)		70.00 (за 1 ген)
26	LGMD 2A – мутация в CALPN3 гена, екзони 4 и 7	секвениране Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2A (LGMD2A)		150.00
27	LGMD 2G – мутации в TCAP гена	секвениране Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2G (LGMD2G)		150.00
28	CMT 1A / HNPP – del / dupl - 17p11 в PMP22 гена	фрагментен анализ Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1A (CMT1A/HNPP)		200.00
29	CMT 1B / HMA 1B - мутации в MPZ гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1B (CMT1B/HMA1B)		200.00
30	CMT X1 / HMA X1 - мутации в GJB1 гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут X1 (CMTX1/HMA X1)		120.00
31	CMT 2A / HMA 2A - мутации в MFN2 гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2A (CMT2A/HMA 2A)		350.00
32	CMT DIC - мутация p.Glu196Lys в YARS гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут DIC		70.00
33	CMT 2D - мутация p.L129P в GARS гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2D		70.00
34	CMT 4G (HMSN-R) - мутации в HK 1 гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 4G (HMSN-R)		150.00
35	AR-CMT2 (NMAN) - мутации в HINT 1 гена	секвениране AR невромиопатия и аксонална невропатия (AR-NMAH)		150.00
36	Малкомоозъчна атаксия 1, 2, 3 или 6 – (CAG)n в ген ATXN1, ATXN2, ATXN3 или CACNA1A	фрагментен анализ Спиноцеребеларна атаксия тип 1 (SCA1), тип 2 (SCA2), тип 3 (SCA3) или тип 6 (SCA6)		150.00 (за 1 ген)
37	Малкомоозъчна 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
38	DM тип 1 (Steinert) – брой (CTG)n в DMPK гена	фрагментен анализ Миотонична дистрофия тип 1 (Steinert) - DM 1		200.00
39	DM тип 2 (PROMM) – брой (CCTG)n в ZNF9 гена	фрагментен анализ Проксимална миотонична миопатия (PROMM) - DM 2		200.00
40	NONAKA - мутации в GNE гена, екзон 10	секвениране Дистална миопатия тип NONAKA		120.00
41	Хиперлактатна ацидурия – мутация p.R446* в PDHX гена	секвениране Хиперлактатна ацидурия		70.00
42	Определяне на експанзия на три нуклеотидни повтори – (CAG)n в HTT ген, (GAA)n в FXN ген, (CAG)n в AR 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)
43	Експанзия или премутационно състояние в FMRI гена	Real-time PCR FragX / Първична яйчникова недостатъчност (POF)		250.00
44	Вариации в половото развитие (DSD) – гени: SRY, AR, SRD5A2, NR5A1(SF1), HSD17B3, DHH, DAX1, WTI	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)
45	Изследване за носителство в семейство с доказана мутация / Анализ за конкретна мутация, извън рутинно изследваните (за 1 проба)			100.00
46	ДНК секвениране на фрагмент до 700 нуклеотида – двупосочно			50.00
ДНК анализ – предразположения				
47	FV + FII + PAI + MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A, 4G/5G и C677T	Повтарящи се спонтанни абрти – РАЗШИРЕН пакет		100.00
48	FV + FII + PAI или MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A и 4G/5G / C677T	Спонтанни абрти или тромбози – ОСОБЕН пакет		80.00
49	У-микроделеции - скрининг за делеции в локуси AZFa, AZFb, и AZFc	Азооспермия и олигоспермия		80.00
50	Азооспермия с вродена аплазия на v.deferens – секвениране на CFTR гена	Азооспермия с вродена аплазия на vas deferens (CBAVD)		250.00
51	α-1-антитрипсин - определяне на Z и S алели в AIAT гена	α - 1 антитрипсин дефицит		80.00
52	Хемохроматоза – мутация p.C282Y в HFE гена	Хемохроматоза – предразположение		80.00
53	TRMT –най-чести варианти: *1 / *2 / *3A / *3B / *3C	Прецизиране на дозата при терапия с тиопурины		80.00
Други				
54	ДНК изолиране	Подготовка за банкиране и / или за диагноза в чужбина		50.00
55	Култивиране на кожни фибробласти	Култивиране на фибробласти за ензимен анализ		250.00



З А Я В К А

ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ в Националната генетична лаборатория, „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				
56	<i>KRAS</i> и <i>NRAS</i> мутации в туморна тъкан	Лечение при колоректален карцином		650 ⁰⁰
57	<i>EGFR</i> мутации в туморна тъкан	Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб		550 ⁰⁰
58	<i>ALK</i> мутации в туморна тъкан	Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб		400 ⁰⁰
59	<i>BRAF</i> мутации в туморна тъкан	Лечение при меланома		350 ⁰⁰
Метаболитни и ензимни изследвания за вродени метаболитни генетични болести				
60	Фенилаланин – флуориметричен метод	кръв в/у ФБ	Фенилкетонурия – проследяване на лечението	6 ⁰⁰
61	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
62	Аминокиселини и ацилкарнитини – MS / MS анализ	кръв в/у ФБ / плазма	* Аминоацидопатии, * Дефекти в уреиния цикъл * Органични ацидурии, * Дефекти в β-окислението	120 ⁰⁰
63	Органични киселини -профил- GC / MS анализ	в урина	* Органични ацидурии, * Дефекти в уреиния цикъл	130 ⁰⁰
64	VLCFA (висши мастни киселини) – GC / MS анализ	в плазма	* Пероксизомни болести	80 ⁰⁰
65	Галактоза	кръв в/у ФБ	Галактоземия	50 ⁰⁰
66	Олигозахариди	в урина	* Гликопротеинози	40 ⁰⁰
67	Мукополизахариди	в урина	* Мукополизахаридоза	50 ⁰⁰
68	Мукополизахариди-фракции	в урина	Тип на повишените мукополизахариди	80 ⁰⁰
69	Галактотрансфераза	кръв в/у ФБ	Галактоземия – класическа	80 ⁰⁰
70	Глюкозо-6-фосфатдехидрогеназа	кръв в/у ФБ	Глюкозо-6-фосфатдехидрогеназен дефицит	50 ⁰⁰
71	Кисела фосфатаза	в серум	Болест на Гоше	40 ⁰⁰
72	Един лизозомен ензим в плазма Хитотриозидаза (Болест на Гоше, Болест на Ниман-Пик), Хексозаминидаза Т или А (Болест на Зандхоф, Болест на Тей-Сакс), β-Глюкуронидаза (Мукополизахаридоза VII, Муколипидоза II / II), α-N-Ацетил глюкозаминидаза(Мукополизахаридоза IIIВ)		(моля, подчертайте исканото изследване!)	50 ⁰⁰ (за 1 ензим)
73	Един лизозомен ензим в левкоцити – едностъпален тест α-L-Идуронидаза (Мукополизахаридоза I), Арилсулфатаза А (Метахроматична левкодистрофия), Кисела липаза (Болест на Улман - болест на натрупване на холестеролови естери), α- или β-Манозидаза (α- или β- Манозидаза), β-Галактозидаза (GM1 - Генерализирана ганглиозидоза, Мукополизахаридоза IVB), β-Глюкозидаза (Болест на Гоше), α-N-Ацетил галактозаминидаза (Болест на Шиндлер), Сфингомелиназа (Болест на Ниман-Пик А / В), Глюкоаспаргиназа (Аспартилглюкозаминурия), Галактоцереброзидаза (Болест на Крабе)		(моля, подчертайте исканото изследване!)	80 ⁰⁰ (за 1 ензим)
74	Един лизозомен ензим в левкоцити – двустъпален тест Идуронат-2-сулфатаза (Мукополизахаридоза II); Хепарин сулфаминидаза (Мукополизахаридоза IIIA), Глюкозамин ацетилтрансфераза (Мукополизахаридоза IIIС), Галакто-6-сулфатаза (Мукополизахаридоза IVA), Арилсулфатаза В (Мукополизахаридоза VI)		(моля, подчертайте исканото изследване!)	120 ⁰⁰ (за 1 ензим)
75	Сиалидаза	фибробласти	Муколипидоза I	100 ⁰⁰
76	α-Глюкозидаза или α-Галактозидаза	кръв в/у ФБ	Скрининг за Болест на Помпе или Болест на Фабри	40 ⁰⁰
77	Стероиден профил – LC-MS/MS анализ, ПАНЕЛ 1		Cortisol, Cortisone, 11-Deoxycortisol, 21-Deoxycortisol, Corticosterone	65 ⁰⁰
78	Стероиден профил – LC-MS/MS анализ, ПАНЕЛ 2		Androstendione, Progesterone, Testosterone, 17-α-hydroxyprogesterone, DHEAS, 11-Deoxycorticosterone, Estradiol	65 ⁰⁰

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

Попълва се от пациента (настойника) Моля, отбележете вярната 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		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; donсят 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!