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 /евро/
1	Писмена генетична консултация				20.45
	Дородова диагностика				
2	Биохимичен скрининг (b-hCG / PAPP-A) - I-ви триместър		Провежда се при бременни жени в 11+0 - 13+6 седмица		23.00
3	Биохимичен скрининг (b-hCG / AFP / uE3) - II-ри триместър, троен тест		Провежда се при бременни жени в 14+4 – 20+6 седмица		23.00
4	Биохимичен скрининг - определяне на риск при двуплодна бременност		Провежда се при бременни жени в 11+0 - 13+6 седмица		25.56
5	ДНК дородов фрагментен анализ – хромозоми 13, 18, 21, X, Y		Риск за тризомия 21, тризомия 18, тризомия 13		153.38
6	ДНК дородов анализ на моногенни болести		Риск за моногенна болест в семейството, доказана в НГЛ		204.51
7	Ензимна дородова диагностика на лизозомни болести		Риск за лизозомна болест в семейството, доказана в НГЛ		127.82
8	Неинвазивен тест при бременни жени за определяне на резус фактор при плода		Провежда се при бременни жени след 11 г.с.		204.51
	Изследвания за хромозомни болести				
9	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 13, 18, 21, X, Y		Болест на Даун, на Едуардс, на Патау; полови анеуплоидии		102.25
10	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 15, 16 и 22		Тризомия 15, тризомия 16 и тризомия 22		102.25
11	ДНК послеродов фрагментен анализ – хромозоми 21, 18, или X/Y		Болест на Даун, болест на Едуардс, полови анеуплоидии		102.25
12	Микроделеционни синдроми – скрининг	MLPA	Известни микроделеционни синдроми		153.38
13	Субтеломерни делеции и дупликации - скрининг	MLPA	Субтеломерни микроделеции и дупликации		153.38
	ДНК анализ за моногенни болести				
14	Муковисцидоза – чести за България мутации в CFTR гена	секвениране / MLPA	Клинични данни за Муковисцидоза (CF), Азооспермия CBAVD		204.51
15	Фенилкетонурия – чести за България мутации в *PAH* гена	секвениране / MLPA	Клинични данни за Фенилкетонурия (PKU)		178.95
16	Болест на Уилсън – чести за България мутации в *ATP7b* гена	секвениране / MLPA	Клинични данни за Болест на Уилсън (WND)		178.95
17	β-таласемия – мутации в *HBB* гена	секвениране / MLPA	Клинични данни за Бета-таласемия		153.38
18	Спинална мускулна атрофия: делеции ex 7,8 / носителство	RFLP / MLPA	Клинични данни или фамилна история за SMA		153.38
19	DMD/BMD – делеции, дупликации в дистрофина	MLPA	Прогресивна мускулна дистрофия Дюшен-Бекер (DMD / BMD)		153.38
20	Мутации за роми при невромускулни заболявания: мутация 1267delG в *CHRNE*, мутация P.R148X в *NDRG1*, мутация IVS6+389C-T на *CTDP1*, мутация C283Y в *SGCG*	RFLP	Вродена миастения епсилон, HMSNL (Ломска болест), CCFDN (периферна невропатия), Мускулна дистрофия ”Пояс-крайник” 2C (LGMD2C)		102.25 (*за 1 ген*)
21	LGMD 2A – мутация в *CALPN3* гена, екзони 4 и 7	секвениране	Мускулна дистрофия ”Пояс-крайник” 2A (LGMD2A)		102.25
22	LGMD 2G – мутации в *TCAP* гена	секвениране	Мускулна дистрофия ”Пояс-крайник” 2G (LGMD2G)		102.25
23	CMT 1A / HNPP – del / dupl - 17p11 в *PMP22* гена	фрагментен анализ	Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1A (CMT1A/HNPP)		153.38
24	CMT 1B / HMA 1B - мутации в *MPZ* гена	секвениране	Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1B (CMT1B/HMA1B)		102.25
25	CMT X1 / HMA X1 - мутации в *GJB1* гена	секвениране	Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут X1 (CMTX1/HMA X1)		102.25
26	CMT DIC - мутация p.Glu196Lys в *YARS* гена	секвениране	Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут DIC		102.25
27	CMT 2D - мутация p.L129P в *GARS* гена	секвениране	Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2D		102.25
28	CMT 4G (HMSN-R) - мутации в *HK 1* гена	секвениране	Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 4G (HMSN-R)		102.25
29	AR-CMT2 (NMAN) - мутации в *HINT 1* гена	секвениране	AR невромиопатия и аксонална невропатия (AR-NMAH)		102.25
30	Малкомозъчна 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)		76.69 (*за 1 ген*)
31	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)		230.08
32	DM тип 1 (Steinert) – брой (CTG)n в *DMPK* гена	фрагментен анализ	Миотонична дистрофия тип 1 (Steinert) - DM 1		153.38
33	DM тип 2 (PROMM) – брой (CCTG)n в *ZNF9(CNBP)* гена	фрагментен анализ	Проксимална митонична миопатия (PROMM) - DM 2		153.38
34	NONAKA - мутации в *GNE* гена, екзон 10	секвениране	Дистална миопатия тип NONAKA		76.69
35	Хиперлактатна ацидурия – мутация p.R446* в *PDHX* гена	секвениране	Хиперлактатна ацидурия		76.69
36	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		153.38 (*за 1 ген*)
37	Експанзия или премутационно състояние в *FMR1* гена	Real-time PCR	FraX / Първична яйчникова недостатъчност (POF)		153.38
38	Вариации 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 вариации в половото развитие		178.95 (*за 1 ген*)
39	Изследване за носителство в семейство с доказана мутация / Анализ за конкретна мутация, извън рутинно изследваните (*за 1 проба*)				76.69
40	ДНК секвениране на фрагмент до 700 нуклеотида – двупосочно				51.12
41	Фрагментен анализ MLPA				153.38
	ДНК анализ – предразположения				
42	FV + FII + PAI + MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A, 4G/5G и C677T		Повтарящи се спонтанни аборти – РАЗШИРЕН пакет		66.46
43	FV + FII + PAI или MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A и 4G/5G / C677T		Спонтанни аборти или тромбози – ОСНОВЕН пакет		51.12
44	Y-микроделеции - скрининг за делеции в локуси AZFa, AZFb, и AZFc		Азооспермия и олигоспермия		76.69
45	α-1-антитрипсин - определяне на Z и S алели в *A1AT* гена		α - 1 антитрипсинов дефицит		76.69
46	Хемохроматоза – мутации p.C282Y и H63D в *HFE* гена		Хемохроматоза – предразположение		127.82
47	TPMT –най-чести варианти: *1 / *2 / *3A / *3B / *3C		Прецизиране на дозата при терапия с тиопурини		102.25
48	DPYD ген секвениране на варианти		Ефективност на терапия с флуороурацил		153.38
49	ДНК изолиране		Подготовка за банкиране и / или за диагноза в чужбина		35.78
50	Култивиране на кожни фибробласти		Култивиране на фибробласти за ензимен анализ		153.38
	ДНК – фармакогеномика				
51	*KRAS* и *NRAS* мутации в туморна тъкан		Лечение при колоректален карцином		332.33
52	*EGFR* мутации в туморна тъкан		Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб		281.21
53	*ALK* мутации в туморна тъкан		Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб		204.51
54	Микросателитна нестабилност		Лечение при колоректален карцином		173.83
55	*BRAF* мутации в туморна тъкан		Лечение при меланома		178.95

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 /евро/
	Метаболитни и ензимни изследвания за вродени метаболитни генетични болести				
56	**Фенилаланин – флуориметричен метод**	**кръв в/у ФБ**	**Фенилкетонурия – проследяване на лечението**		**4.09**
57	**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**		**163.61**
58	**Аминокиселини и ацилкарнитини – MS / MS анализ**	**кръв в/у ФБ / плазма**	*** Аминоацидопатии, * Дефекти в урейния цикъл * Органични ацидурии, * Дефекти в β-окислението**		**86.91**
59	**Органични киселини -профил- GC / MS анализ**	**в урина**	*** Органични ацидурии, * Дефекти в урейния цикъл**		**92.03**
60	**VLCFA (висши мастни киселини) – GC / MS анализ**	**в плазма**	*** Пероксизомни болести**		**66.46**
61	**Галактоза**	**кръв в/у ФБ**	**Галактоземия**		**40.90**
62	**Олигозахариди**	**в урина**	*** Гликопротеинози**		**25.56**
63	**Мукополизахариди**	**в урина**	*** Мукополизахаридоза**		**30.67**
64	**Мукополизахариди-фракции**	**в урина**	**Тип на повишените мукополизахариди**		**40.90**
65	**Галактотрансфераза**	**кръв в/у ФБ**	**Галактоземия – класическа**		**40.90**
66	**Глюкозо-6-фосфатдехидрогеназа**	**кръв в/у ФБ**	**Глюкозо-6-фосфатдехидрогеназен дефицит**		**25.56**
67	**Кисела фосфатаза**	**в серум**	**Болест на Гоше**		**25.56**
68	**Един лизозомен ензим в плазма** *(моля, подчертайте исканото изследване!)* **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 IIIB***)**				**30.67 (*за 1 ензим*)**
69	**Един лизозомен ензим в левкоцити – едностъпален тест** *(моля, подчертайте исканото изследване!)* **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- Манозидоза***), β-Галактозидаза (***GM1 - Генерализирана ганглиозидоза, Мукополизахаридоза IVB***), β-Глюкозидаза (***Болест на Гоше***), α-N-Ацетил галактозаминидаза (***Болест на Шиндлер***), α -Галактозидаза (***Болест на Фабри***), Глюкоаспаргиназа (***Аспартилглюкозаминурия***), Галактоцереброзидаза (***Болест на Крабе***)**				**51.12 (*за 1 ензим*)**
70	**Един лизозомен ензим в левкоцити – двустъпален тест** *(моля, подчертайте исканото изследване!)* **Идуронат-2-сулфатаза (***Мукополизахаридоза II***); Хепарин сулфаминидаза (***Мукополизахаридоза IIIA***), Глюкозамин ацетилтрансфераза (***Мукополизахаридоза IIIC***), Галакто-6-сулфатаза (***Мукополизахаридоза IVA***), Арилсулфатаза В (***Мукополизахаридоза VI***)**				**71.58 (*за 1 ензим*)**
71	**α-Глюкозидаза**	**кръв в/у ФБ**	**Скрининг за Болест на Помпе**		**40.90**

*** - 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 – 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 физиологиен разтвор	стерилно, не се замразява
5	ДНК анализ	венозна кръв	вакутейнер с K 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 K EDTA – 5 мл	не се замразява
8	Метаболитни и ензимни изследвания	плазма	вакутейнер с K 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 напоени кръвни петна	изсъхнала на стайна темп.

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