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				20.00
	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		26.00
5	Биохимичен скрининг (PIGF) – определяне на риск за прееклампсия				20.00
6	ДНК дородов фрагментен анализ – хромозоми 13, 18, 21, Х, У		Риск за тризомия 21, тризомия 18, тризомия 13		170.00
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		160.00
	Изследвания за хромозомни болести				
9	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 13, 18, 21, Х, У		Болест на Даун, на Едуардс, на Патау; полови анеуплоидии		130.00
10	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 15, 16 и 22		Тризомия 15, тризомия 16 и тризомия 22		130.00
11	ДНК послеродов фрагментен анализ – хромозоми 21, 18, или Х/У		Болест на Даун, болест на Едуардс, полови анеуплоидии		130.00
12	Микроделеционни синдроми – скрининг	MLPA	Известни микроделеционни синдроми		180.00
13	Субтеломерни делеции и дупликации - скрининг	MLPA	Субтеломерни микроделеции и дупликации		180.00
	ДНК анализ за моногенни болести				
14	Муковисцидоза – чести за България мутации в CFTR гена	секвениране / MLPA	Клинични данни за Муковисцидоза (CF), Азооспермия CBAVD		260.00
15	Фенилкетонурия – чести за България мутации в *PAH* гена	секвениране / MLPA	Клинични данни за Фенилкетонурия (PKU)		260.00
16	Болест на Уилсън – чести за България мутации в *ATP7b* гена	секвениране / MLPA	Клинични данни за Болест на Уилсън (WND)		260.00
17	β-таласемия – мутации в *HBB* гена	секвениране / MLPA	Клинични данни за Бета-таласемия		170.00
18	Спинална мускулна атрофия: делеции ex 7,8 / носителство	RFLP / MLPA	Клинични данни или фамилна история за SMA		180.00
19	DMD/BMD – делеции, дупликации в дистрофина	MLPA	Прогресивна мускулна дистрофия Дюшен-Бекер (DMD / BMD)		180.00
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)		120.00 (*за 1 ген*)
22	LGMD 2G – мутации в *TCAP* гена	секвениране	Мускулна дистрофия ”Пояс-крайник” 2G (LGMD2G)		150.00
23	CMT 1A / HNPP – del / dupl - 17p11 в *PMP22* гена	фрагментен анализ	Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1A (CMT1A/HNPP)		180.00
24	CMT 1B / HMA 1B - мутации в *MPZ* гена	секвениране	Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1B (CMT1B/HMA1B)		150.00
25	CMT X1 / HMA X1 - мутации в *GJB1* гена	секвениране	Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут X1 (CMTX1/HMA X1)		150.00
26	CMT DIC - мутация p.Glu196Lys в *YARS* гена	секвениране	Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут DIC		150.00
27	CMT 2D - мутация p.L129P в *GARS* гена	секвениране	Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2D		150.00
28	CMT 4G (HMSN-R) - мутации в *HK 1* гена	секвениране	Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 4G (HMSN-R)		150.00
29	AR-CMT2 (NMAN) - мутации в *HINT 1* гена	секвениране	AR невромиопатия и аксонална невропатия (AR-NMAH)		150.00
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)		100.00 (*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)		300.00
32	DM тип 1 (Steinert) – брой (CTG)n в *DMPK* гена	фрагментен анализ	Миотонична дистрофия тип 1 (Steinert) - DM 1		180.00
33	DM тип 2 (PROMM) – брой (CCTG)n в *ZNF9(CNBP)* гена	фрагментен анализ	Проксимална митонична миопатия (PROMM) - DM 2		180.00
34	NONAKA - мутации в *GNE* гена, екзон 10	секвениране	Дистална миопатия тип NONAKA		100.00
35	Хиперлактатна ацидурия – мутация p.R446* в *PDHX* гена	секвениране	Хиперлактатна ацидурия		100.00
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		180.00 (*за 1 ген*)
37	Експанзия или премутационно състояние в *FMR1* гена	Real-time PCR	FraX / Първична яйчникова недостатъчност (POF)		180.00
39	Изследване за носителство в семейство с доказана мутация / Анализ за конкретна мутация, извън рутинно изследваните (*за 1 проба*)				100.00
40	ДНК секвениране на фрагмент до 700 нуклеотида – двупосочно				70.00
41	Фрагментен анализ MLPA				180.00
	ДНК анализ – предразположения				
42	FV + FII + PAI + MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A, 4G/5G и C677T		Повтарящи се спонтанни аборти – РАЗШИРЕН пакет		100.00
43	FV + FII + PAI или MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A и 4G/5G / C677T		Спонтанни аборти или тромбози – ОСНОВЕН пакет		80.00
44	У-микроделеции - скрининг за делеции в локуси AZFa, AZFb, и AZFc		Азооспермия и олигоспермия		100.00
45	α-1-антитрипсин - определяне на Z и S алели в *A1AT* гена		α - 1 антитрипсинов дефицит		100.00
46	Хемохроматоза – мутации p.C282Y и H63D в *HFE* гена		Хемохроматоза – предразположение		160.00
47	TPMT –най-чести варианти: *1 / *2 / *3A / *3B / *3C		Прецизиране на дозата при терапия с тиопурини		130.00
48	DPYD ген секвениране на варианти		Ефективност на терапия с флуороурацил		180.00
49	ДНК изолиране		Подготовка за банкиране и / или за диагноза в чужбина		50.00
	ДНК анализ				
50	ДНК дородов фрагментен анализ - хромозоми 13,18, 21,X, Y с изключение на майчина контаминация				200.00
51	ДНК дородов анализ за микроделеционни синдроми				250.00
52	ДНК дородов анализ за субгеломерни делеции и дупликации				200.00
53	Муковисцидоза-делеции в CFTR				180.00
54	Малкомозъчна атаксия типове 8, 10, 12, и 17 общ пакет				300.00
55	Синдром на Жилбер (UGTIAI)				100.00

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 /евро/
	Метаболитни и ензимни изследвания за вродени метаболитни генетични болести				
56	Фенилаланин – флуориметричен метод	кръв в/у ФБ	Фенилкетонурия – проследяване на лечението		10.00
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		190.00
58	Аминокиселини и ацилкарнитини – MS / MS анализ	кръв в/у ФБ / плазма	* Аминоацидопатии, * Дефекти в урейния цикъл * Органични ацидурии, * Дефекти в β-окислението		95.00
59	Органични киселини -профил- GC / MS анализ	в урина	* Органични ацидурии, * Дефекти в урейния цикъл		115.00
60	VLCFA (висши мастни киселини) – GC / MS анализ	в плазма	* Пероксизомни болести		100 .00
61	Галактоза	кръв в/у ФБ	Галактоземия		40.90
62	Олигозахариди	в урина	* Гликопротеинози		40.00
63	Мукополизахариди	в урина	* Мукополизахаридоза		35.00
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		30.00
67	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 IIIB*)		*(моля, подчертайте исканото изследване!)*		35.00 (*за 1 ензим*)
68	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- 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*)		*(моля, подчертайте исканото изследване!)*		60.00 (*за 1 ензим*)
71	Един лизозомен ензим в левкоцити – двустъпален тест Идуронат-2-сулфатаза (*Мукополизахаридоза II*); Хепарин сулфаминидаза (*Мукополизахаридоза IIIA*), Глюкозамин ацетилтрансфераза (*Мукополизахаридоза IIIC*), Галакто-6-сулфатаза (*Мукополизахаридоза IVA*), Арилсулфатаза В (*Мукополизахаридоза VI*)		*(моля, подчертайте исканото изследване!)*		80.00 (*за 1 ензим*)
72	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!