

**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 <u>група болести</u> (*) 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-ви 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	ДНК дородов фрагментен анализ – хромозоми 13, 18, 21, X, Y	Риск за тризомия 21, тризомия 18, тризомия 13		300.00
6	ДНК дородов анализ на моногенни болести	Риск за моногенна болест в семейството, доказана в НГЛ		400.00
7	Ензимна дородова диагностика на лизозомни болести	Риск за лизозомна болест в семейството, доказана в НГЛ		250.00
8	Неинвазивен тест при бременни жени за определяне на резус фактор при плода	Провежда се при бременни жени след 11 г.с.		400.00
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		200.00
10	ДНК фрагментен анализ на абортивен материал – хромозоми 15, 16 и 22	Тризомия 15, тризомия 16 и тризомия 22		200.00
11	ДНК послеродов фрагментен анализ – хромозоми 21, 18, или XY	Болест на Даун, болест на Едуардс, полови анеуплоидии		200.00
12	Микроделеционни синдроми – скрининг	MLPA Известни микроделеционни синдроми		300.00
13	Субтеломерни делеции и дупликации - скрининг	MLPA Субтеломерни микроделеции и дупликации		300.00
ДНК анализ за моногенни болести				
14	Муковисцидоза – чести за България мутации в CFTR гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Муковисцидоза (CF), Азооспермия СВАВД		400.00
15	Фенилкетонурия – чести за България мутации в PAH гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Фенилкетонурия (PKU)		350.00
16	Болест на Уилсън – чести за България мутации в ATP7B гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Болест на Уилсън (WND)		350.00
17	β-таласемия – мутации в HBB гена	секвениране / MLPA Клинични данни за Бета-таласемия		300.00
18	Спинална мускулна атрофия: делеции ex 7,8 / носителство	RFLP / MLPA Клинични данни или фамилна история за SMA		300.00
19	DMD/BMD – делеции, дупликации в дистрофина	MLPA Прогресивна мускулна дистрофия Дюшен-Бекер (DMD / BMD)		300.00
20	Мутации за роми при невромускулни заболявания: мутация 1267delG в CHRE, 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)		200.00 (за 1 ген)
21	LGMD 2A – мутация в CALPN3 гена, екзони 4 и 7	секвениране Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2A (LGMD2A)		200.00
22	LGMD 2G – мутации в TCAP гена	секвениране Мускулна дистрофия "Пояс-крайник" 2G (LGMD2G)		200.00
23	CMT 1A / HNPP – del / dupl - 17p11 в PMP22 гена	фрагментен анализ Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1A (CMT1A/HNPP)		300.00
24	CMT 1B / HMA 1B - мутации в MPZ гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 1B (CMT1B/HMA1B)		200.00
25	CMT X1 / HMA X1 - мутации в GJB1 гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут X1 (CMTX1/HMA X1)		200.00
26	CMT DIC - мутация p.Glu196Lys в YARS гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут DIC		200.00
27	CMT 2D - мутация p.L129P в GARS гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 2D		200.00
28	CMT 4G (HMSN-R) - мутации в HK 1 гена	секвениране Невромускулна атрофия Шарко-Мари-Тут 4G (HMSN-R)		200.00
29	AR-CMT2 (NMAN) - мутации в HINT 1 гена	секвениране AR невромиопатия и аксонална невропатия (AR-NMAH)		200.00
30	Малкомозъчна атакия 1, 2, 3 или 6 – (CAG)n в ген ATXN1, ATXN2, ATXN3 или CACNA1A	фрагментен анализ Спиноцеребеларна атакия тип 1 (SCA1), тип 2 (SCA2), тип 3 (SCA3) или тип 6 (SCA6)		150.00 (за 1 ген)
31	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)		450.00
32	DM тип 1 (Steinert) – брой (CTG)n в DMPK гена	фрагментен анализ Миотонична дистрофия тип 1 (Steinert) - DM 1		300.00
33	DM тип 2 (PROMM) – брой (CCTG)n в ZNF9(CNBP) гена	фрагментен анализ Проксимална миотонична миопатия (PROMM) - DM 2		300.00
34	NONAKA - мутации в GNE гена, екзон 10	секвениране Дистална миопатия тип NONAKA		150.00
35	Хиперлактатна ацидурия – мутация p.R446* в PDHX гена	секвениране Хиперлактатна ацидурия		150.00
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		300.00 (за 1 ген)
37	Експанзия или премутационно състояние в FMRI гена	Real-time PCR Frag X / Първична яйчникова недостатъчност (POF)		300.00
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		350.00 (за 1 ген)
39	Изследване за носителство в семейство с доказана мутация / Анализ за конкретна мутация, извън рутинно изследваните (за 1 проба)			150.00
40	ДНК секвениране на фрагмент до 700 нуклеотида – двупосочно			100.00
41	Фрагментен анализ MLPA			300.00
ДНК анализ – предразположения				
42	FV + FII + PAI + MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A, 4G/5G и C677T	Повтарящи се спонтанни аборти – РАЗШИРЕН пакет		130.00
43	FV + FII + PAI или MTHFR гени - мутации FVL, 20210G>A и 4G/5G / C677T	Спонтанни аборти или тромбози – ОСНОВЕН пакет		100.00
44	У-микроделеции - скрининг за делеции в локуси AZFa, AZFb, и AZFc	Азооспермия и олигоспермия		150.00
45	α-1-антитрипсин - определяне на Z и S алели в A1AT гена	α - 1 антитрипсин дефицит		150.00
46	Хемохроматоза – мутации p.C282Y и H63D в HFE гена	Хемохроматоза – предразположение		150.00
47	TPMT –най-чести варианти: *1 / *2 / *3A / *3B / *3C	Прецизиране на дозата при терапия с тиопурини		200.00
48	DPYD ген секвениране на варианти	Ефективност на терапия с флуороурацил		300.00
49	ДНК изолиране	Подготовка за банкиране и / или за диагноза в чужбина		70.00
50	Култивиране на кожни фибробласти	Култивиране на фибробласти за ензимен анализ		300.00
ДНК – фармакогеномика				
51	KRAS и NRAS мутации в туморна тъкан	Лечение при колоректален карцином		650.00
52	EGFR мутации в туморна тъкан	Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб		550.00
53	ALK мутации в туморна тъкан	Лечение при Недребноклетъчен карцином на белия дроб		400.00
54	Микросателитна нестабилност	Лечение при колоректален карцином		340.00
55	BRAF мутации в туморна тъкан	Лечение при меланома		350.00

**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/
Метаболитни и ензимни изследвания за вродени метаболитни генетични болести				
56	Фенилаланин – флуориметричен метод	кръв в/у ФБ	Фенилкетонурия – проследяване на лечението	8 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	300 ⁰⁰
58	Аминокиселини и ацилкарнитини – MS / MS анализ	кръв в/у ФБ / плазма	* Аминоацидопатии, * Дефекти в уреинния цикъл * Органични ацидурии, * Дефекти в β-окислението	170 ⁰⁰
59	Органични киселини -профил- GC / MS анализ	в урина	* Органични ацидурии, * Дефекти в уреинния цикъл	180 ⁰⁰
60	VLCFA (висши мастни киселини) – GC / MS анализ	в плазма	* Пероксисомни болести	130 ⁰⁰
61	Галактоза	кръв в/у ФБ	Галактоземия	80 ⁰⁰
62	Олигозахариди	в урина	* Гликопротеинози	50 ⁰⁰
63	Мукополизахариди	в урина	* Мукополизахаридоза	60 ⁰⁰
64	Мукополизахариди-фракции	в урина	Тип на повишените мукополизахариди	80 ⁰⁰
65	Галактотрансфераза	кръв в/у ФБ	Галактоземия – класическа	80 ⁰⁰
66	Глюкозо-6-фосфатдеhidрогеназа	кръв в/у ФБ	Глюкозо-6-фосфатдеhidрогеназен дефицит	50 ⁰⁰
67	Кисела фосфатаза	в серум	Болест на Гоше	50 ⁰⁰
68	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, Муколитидаза II / II), α-N-Ацетил глюкозаминидаза (Мукополизахаридоза IIIВ)		(<i>моля, подчертайте исканото изследване!</i>)	60 ⁰⁰ (за 1 ензим)
69	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), α -Галактозидаза (Болест на Фабри), Глюкоаспаргиназа (Аспартилглюкозаминурия), Галактоцереброзидаза (Болест на Крабе)		(<i>моля, подчертайте исканото изследване!</i>)	100 ⁰⁰ (за 1 ензим)
70	Един лизозомен ензим в левкоцити – двустъпален тест Идуонат-2-сулфатаза (Мукополизахаридоза II); Хепарин сулфаминидаза (Мукополизахаридоза IIIА), Глюкозамин ацетилтрансфераза (Мукополизахаридоза IIIС), Галакто-6-сулфатаза (Мукополизахаридоза IVА), Арилсулфатаза В (Мукополизахаридоза VI)		(<i>моля, подчертайте исканото изследване!</i>)	140 ⁰⁰ (за 1 ензим)
71	α-Глюкозидаза	кръв в/у ФБ	Скрининг за Болест на Помпе	80 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: _____] [_____] [_____]
Трите имена подпис датаЛекар: _____] [_____]
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 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		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 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!**