



ЦЕНОРАЗПИС НА ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ

ЦЯЛОСТНО ГЕНОМНО СЕКВЕНИРАНЕ (WGS) И АНАЛИЗ НА ПАНЕЛИ ОТ ГЕНИ

Изследване	Анализира ни гени	Цена	Материал	Срок
Цялостно геномно секвениране (WGS)	-	2,000 лв.	кръв, CVS, АЦ, аборт	3 месеца
ОНКОЛОГИЯ				
Онкология	190 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
BRCA гени	2 гена	2,150 лв.	кръв	3 месеца
Рак на гърда и яйчник	45 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Рак на простата	30 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Рак на дебело черво	30 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Фамилна аденоматозна полипоза	4 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Lynch	5 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Рак на панкреас	20 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Рак на стомашно-чревен тракт	40 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Множествена ендокринна неоплазия	5 гена	2,250 лв.	кръв	3 месеца
Анемия на Fanconi	24 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Туберозна склероза	2 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Наследствен меланом	20 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Неврофиброматоза	2 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Ксеродерма пигментозум	9 гена	2,300 лв.	кръв	3 месеца
КАРДИОЛОГИЯ				
Кардиология	380 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
Кардиомиопатия	220 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Дилатативна кардиомиопатия	130 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Хипертрофична кардиомиопатия	100 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Аритмия	220 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Аортопатии	53 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Вродени структурни сърдечни аномалии	130 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
РАСопатии (включва и синдром на Noonan)	36 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Noonan (core panel)	14 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Brugada	26 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Ehlers-Danlos	100 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Marfan	36 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Loeys-Dietz	5 гена	2,250 лв.	кръв	3 месеца
Синдроми на удължен и скъсен QT интервал	20 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца

Дислипидемия, хиперхолестеролемиа и хиперлипидемия	110 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Хипертриглицеридемия	16 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Фамилна хиперхолестеролемиа	24 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Пулмонална артериална хипертония	23 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
НЕВРОЛОГИЯ				
Неврология	2000 гена	3,500 лв.	кръв	3-4 месеца
Епилепсия	600 гена	2,950 лв.	кръв	3 месеца
Изоставане в развитието	2000 гена	3,500 лв.	кръв	3 месеца
Аутизъм	480 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
Дистония	500 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
Атаксия	500 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
Лизенцефалия	50 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Вродени невропатии	107 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Нерво-мускулни заболявания	500 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
Спастична параплегия	130 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Вродена артрогрипоза	120 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Амиотрофичната латерална склероза	90 гена	2,500 лв.	кръв	3 месеца
Туберозна склероза	2 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Болест на Charcot-Marie-Tooth	150 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Cockaine	4 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Алцхаймер, паркинсонизъм, деменция	35 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
ГАСТРОЕНТЕРОЛОГИЯ				
Гастроентерология	150 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Рак на дебело черво	30 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Рак на панкреас	20 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Рак на стомашно-чревен тракт	40 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Фамилна аденоматозна полипоза	4 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Lynch	5 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Вродена чернодробна фиброза	50 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Холестаза и дефекти на жлъчни киселини	90 гена	2,500 лв.	кръв	3 месеца
Панкреатит	20 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Чернодробна и бъбречна поликистоза	90 гена	2,500 лв.	кръв	3 месеца
Болест на Hirschsprung	15 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Болест на Wilson	1 ген	2,150 лв.	кръв	3 месеца
Цилиопатии	200 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Вродени диарии	83 гена	2,500 лв.	кръв	3 месеца
МЕТАБОЛИТНИ БОЛЕСТИ				
Метаболитни болести	650 гена	2,850 лв.	кръв	3 месеца
Затлъстяване	70 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Диабет	100 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
MODY (Диабет, проявяващ се с настъпване на зрелостта)	30 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Дислипидемия, хиперхолестеролемиа и хиперлипидемия	110 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Хипертриглицеридемия	16 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Фамилна хиперхолестеролемиа	24 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Болест на Wilson	1 ген	2,150 лв.	кръв	3 месеца
Дефекти в метаболизма на витамин В	45 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца

Хипофосфатемии	42 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Недостиг на витамин D	42 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Недостиг на желязо	28 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Хиперферитинемия	15 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Недостиг на калций	67 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
ЕНДОКРИНОЛОГИЯ				
Диабет	100 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
MODY (Диабет, проявяващ се с настъпване на зрелостта)	30 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Нарушения в оста хипофиза-хипоталамус-надбъбречна жлеза	350 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
Множествена ендокринна неоплазия	5 гена	2,250 лв.	кръв	3 месеца
Вродена надбъбречна хиперплазия	9 гена	2,300 лв.	кръв	3 месеца
Полиендокринни синдроми	2 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Вроден хипотиреоидизъм	66 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Септооптична дисплазия	17 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
МИТОХОНДРИАЛНИ БОЛЕСТИ				
Митохондриални болести	1800 гена	3,400 лв.	кръв	3 месеца
Митохондриален геном	37 гена	2,500 лв.	кръв	3 месеца
НЕФРОЛОГИЯ				
Нефрология	600 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
Бъбречна поликистоза	87 гена	2,500 лв.	кръв	3 месеца
Тубулопатии	40 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Нефротичен синдром	100 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Alport	6 гена	2,250 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Joubert	38 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Bardet-Biedl	27 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Цилиопатии	200 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
ПУЛМОЛОГИЯ				
Пулмология	150 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Муковисцидоза	1 ген	2,150 лв.	кръв	3 месеца
Хронична обструктивна белодробна болест	26 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Хиповентилационни разстройства и централна сънна апнея	15 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Пулмонална артериална хипертония	23 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Дефекти в продукцията на сърфактант	20 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Цилиопатии	200 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Hermansky-Pudlak	25 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
ИМУНОЛОГИЯ				
Имунология	650 гена	2,850 лв.	кръв	3 месеца
Автоимунитет	110 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Имунодефицит	1000 гена	3,300 лв.	кръв	3 месеца
Първичен (вроден) имунен дефицит	470 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
Тежък комбиниран имунодефицит	80 гена	2,500 лв.	кръв	3 месеца
Амилоидоза и периодична треска	50 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Наследствен ангиоедем	13 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
ХЕМАТОЛОГИЯ				
Хематология	250 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца

Апластични анемии, сфероцитози, дискератози	156 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Вродени хемолитични анемии	40 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Анемия на Fanconi	24 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Diamond-Blackfan анемия	25 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Ксеродерма пигментозум	9 гена	2,300 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Bloom	1 ген	2,150 лв.	кръв	3 месеца
Nijmegen breakage синдром	1 ген	2,150 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Hermansky-Pudlak	25 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Бета-таласемия и сърповидно-клетъчна анемия	1 ген	2,150 лв.	кръв	3 месеца
Наследствена хемохроматоза	7 гена	2,250 лв.	кръв	3 месеца
Недостиг на желязо	28 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Хиперферитинемия	15 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Вродени порфирии	9 гена	2,300 лв.	кръв	3 месеца
Вродени нарушения в кръвосъсирването (тромбофилии, хемофилии, дисфибриногенемии)	100 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
ДИСМОРФОЛОГИЯ				
Вродени малформации	вариабилен	*варира	кръв	3 месеца
Остеогенезис имперфекта и костна чупливост	75 гена	2,500 лв.	кръв	3 месеца
Нисък ръст	200 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Скелетни аномалии + нисък ръст	500 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
ФЕТАЛНА ДИСМОРФОЛОГИЯ (извършва се с експресно цялостно геномно секвениране)				
Фетус	вариабилен	*варира	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Фетални аномалии (core panel)	40 гена	3,100 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Фетална акинезия	31 гена	3,100 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Фетален хидропс	66 гена	3,100 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Изооставане във вътреутробното развитие (IMAGE и IMAGE-I синдроми)	2 гена	2,850 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Цепка на устна/небце	160 гена	3,100 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Нухална гънка	66 гена	3,100 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
РАСопатии (включва и синдром на Noonan)	36 гена	3,100 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Синдром на Noonan (core panel)	14 гена	3,100 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Скелетни аномалии	500 гена	3,200 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Сърдечно-съдови аномалии	300 гена	3,200 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Бъбречни аномалии	400 гена	3,200 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Структурни аномалии на централна нервна система	вариабилен	*варира	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Микроцефалия	150 гена	3,100 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
Макроцефалия	90 гена	3,100 лв.	CVS, АЦ	1-1,5 месеца
ОРТОПЕДИЯ				
Заболявания на съединителната тъкан	90 гена	2,500 лв.	кръв	3 месеца
Остеогенезис имперфекта и костна чупливост	75 гена	2,500 лв.	кръв	3 месеца
Нисък ръст	200 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Скелетни аномалии + нисък ръст	500 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
Хипофосфатемии	42 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца

Недостиг на витамин D	42 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Недостиг на калций	67 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
ОФТАЛМОЛОГИЯ				
Офталмология	500 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
Катаракта	170 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Възрастова дегенерация на ретината	24 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Пигментен ретинит	190 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Глаукома	37 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Аниридия	4 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Usher	20 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Вродена слепота	8 гена	2,300 лв.	кръв	3 месеца
Вродена амавроза на Leber	32 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Bardet-Biedl	27 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Joubert	38 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
ДЕРМАТОЛОГИЯ				
Дерматология	250 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Наследствен меланом	20 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Неврофиброматоза	2 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Ксеродерма пигментозум	9 гена	2,300 лв.	кръв	3 месеца
Туберозна склероза	2 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Ихтиоза	60 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Булозна епидермолиза	26 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Дискератоза	15 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
Хиперкератоза	3 гена	2,200 лв.	кръв	3 месеца
Ектодермални дисплазии	80 гена	2,500 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Hermansky-Pudlak	25 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Ehlers-Danlos	100 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Waardenburg	7 гена	2,250 лв.	кръв	3 месеца
УНГ				
Глухота	400 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
Синдромна глухота	200 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Несиндромна глухота	100 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Waardenburg	7 гена	2,250 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Alport	6 гена	2,250 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Kallmann	40 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Usher	20 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Вродени микротия/анотия	12 гена	2,350 лв.	кръв	3 месеца
РЕПРОДУКТИВНО ЗДРАВЕ				
Женски фактор за инфертилитет	330 гена	2,700 лв.	кръв	3 месеца
Преждевременна яйчникова недостатъчност	90 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Дефект в процеса на зреене на яйцеклетките	8 гена	2,300 лв.	кръв	3 месеца
Имплантационен неуспех	3 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Повтарящи се аборти	3 гена	2,400 лв.	кръв	3 месеца
Спонтанен аборт	вариабилен	*варира	аборт	3 месеца
Мъжки фактор за инфертилитет	220 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
Дефекти в подвижността и морфологията на сперматозоидите	45 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Синдром на Kallmann	40 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца

Инвитро – комбиниран пакет за женски фактор	50 гена	2,450 лв.	кръв	3 месеца
Нарушения в половото развитие	200 гена	2,600 лв.	кръв	3 месеца
ПРЕВЕНЦИЯ И НОСИТЕЛСТВО				
Превенция /по препоръки на ACMG/	78 гена	2,500 лв.	кръв	3 месеца
Носителство на моногенни болести	750 гена	2,800 лв.	кръв	3 месеца
Панел Родители (за двама)	750 гена	5,200 лв.	кръв	3 месеца
Панел Семейство (родители + 1 дете/2 деца)	вариабилен	*варира	кръв	3 месеца
ФАРМАКОГЕНЕТИКА				
Фармакогенетичен доклад /по заявка/	вариабилен	*варира	кръв	3 месеца
BABYGENOME				
BabyGenome BASIC	-	*по заявка	кръв	1-1,5 месеца
BabyGenome ADVANCED	85 гена	*по заявка	кръв	3 месеца
BabyGenome CUSTOM	вариабилен	*варира	кръв	3 месеца
ДОПЪЛНИТЕЛНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ В СФЕРАТА НА СЕКВЕНИРАНЕТО				
Цялостно геномно секвениране на дълги прочити (PacBio long-read sequencing)	-	*по заявка	кръв, CVS, АЦ, аборт	3 месеца
Цялостно геномно секвениране + секвениране на транскриптом (РНК секвениране)	-	*по заявка	кръв	3 месеца
Секвениране на транскриптом (РНК секвениране)	-	*по заявка	кръв	3 месеца
Секвениране на транскриптом – Трио (Родители + 1 дете)	-	*по заявка	кръв	3 месеца
Optical Genome Mapping	-	*по заявка	кръв	3 месеца