



ЦЕНОРАЗПИС НА ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ

РУТИННИ ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ

Изследване	Цена	Материал	Срок
ВРОДЕНА ТРОМБОФИЛИЯ			
Базов панел „Вродена тромбоза“: <ul style="list-style-type: none"> • <i>F2</i> (20210G>A) • <i>F5</i> Leiden (1691G>A) • <i>MTHFR</i> (677C>T) • <i>PAI-1</i> (4G/5G) 	230 лв.	кръв	2 седмици
Разширен панел „Вродена тромбоза“: <ul style="list-style-type: none"> • <i>F2</i> (20210G>A) • <i>F5</i> Leiden (1691G>A) • <i>F5</i> R2 (3980A>G) • <i>MTHFR</i> (677C>T) • <i>MTHFR</i> (1298A>C) • <i>PAI-1</i> (4G/5G) • <i>F13</i> (Val34Leu) • <i>PROCR</i> (протеин С рецептор) 	350 лв.	кръв	2 седмици
НАРУШЕНИЯ В РЕПРОДУКТИВНАТА ФУНКЦИЯ			
Постнатален цитогенетичен анализ (кариотип)	250 лв.	кръв	1 месец
У-микроделеции: скрининг за делеции в локуси AZFa, AZFb, и AZFc	250 лв.	кръв	2 седмици
Азооспермия с вродена аплазия на vas deferens: секвениране на <i>CFTR</i> гена	600 лв.	кръв	1 месец
Преждевременна яйчникова недостатъчност/Синдром на чуплива X хромозома: Експанзия или премутация в <i>FMR1</i> гена	450 лв.	кръв	1 месец
НОСИТЕЛСКИ СТАТУС			
Муковисцидоза: чести за България мутации в <i>CFTR</i> гена	560 лв.	кръв	1 месец
Фенилкетонурия: чести за България мутации в <i>PAH</i> гена	560 лв.	кръв	1 месец
β-таласемия: мутации в <i>HBB</i> гена	470 лв.	кръв	1 месец
Спинална мускулна атрофия (делеции ex 7,8 в <i>SMN1</i>)	470 лв.	кръв	1 месец
Дистрофия на Duchenne и Becker: делеции, дупликации в дистрофиновия ген (<i>DMD</i>)	470 лв.	кръв	1 месец
Определяне на експанзия на три нуклеотидни повтори: хорея на Huntington (<i>HTT</i>)	470 лв.	кръв	1 месец

Постнатален скрининг за микроделеционни синдроми: DiGeorge, Wolf-Hirschhorn, Cri du Chat, Prader-Willi, Angelman, 1p36 делеция и др.	470 лв.	кръв	1 месец
Постнатален скрининг за субтеломерни делеции и дупликации	470 лв.	кръв	1 месец
Изследване за носителство на единичен вариант чрез Sanger секвениране в семейство с доказана мутация (за 1 проба)	200 лв.	кръв	1 месец
Потвърждаване на носителство на единичен вариант чрез Sanger секвениране в семейство с доказана мутация (за 1 проба)	200 лв.	кръв	1 месец
Скрининг за носителство на патологични варианти в гени, асоциирани с редки рецесивни заболявания	2,000 лв.	кръв	1 месец
НЕИНВАЗИВНИ ПРЕНАТАЛНИ ТЕСТОВЕ			
Неинвазивен тест при бременни жени за определяне на резус фактор при плода	540 лв.	кръв	1 месец
Неинвазивен тест за определяне на бащинство	2,600 лв.	кръв	2-3 седмици
Неинвазивен тест за моногенни заболявания	2,600 лв.	кръв	1 седмица
ИНВАЗИВНИ ПРЕНАТАЛНИ ТЕСТОВЕ			
Пренатален ДНК фрагментен анализ: хромозоми 13, 18, 21, X, Y	420 лв.	CVS, АЦ	5 дни
Пренатален ДНК анализ на моногенни болести (при доказано носителство в семейството)	*варира	CVS, АЦ	*варира
ДНК анализ на патологични бройни вариации в целия геном ChromoSeq® <ul style="list-style-type: none"> • Пълни/частични анеуплоидии • Небалансиран транслокации • Микроделеции и микродупликации • Делеции и дупликации в конкретни гени 	1,350 лв.	CVS, АЦ	1 месец
АНАЛИЗ НА АБОРТИВЕН МАТЕРИАЛ			
ДНК фрагментен анализ на абортивен материал: хромозоми 13, 18, 21, X, Y	290 лв.	аборт	1 седмица
ДНК фрагментен анализ на абортивен материал: хромозоми 15, 16 и 22	290 лв.	аборт	1 месец
ДНК фрагментен анализ на абортивен материал: 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y	580 лв.	аборт	1 месец
ДНК анализ на патологични бройни вариации в целия геном ChromoSeq® <ul style="list-style-type: none"> • Пълни/частични анеуплоидии • Небалансиран транслокации • Микроделеции и микродупликации • Делеции и дупликации в конкретни гени 	1,350 лв.	аборт	1 месец
ИЗОЛИРАНЕ И СЪХРАНЯВАНЕ НА ДНК МАТЕРИАЛ			
ДНК изолиране, банкиране и съхраняване (за една проба)	50 лв.	кръв, CVS, АЦ, аборт	3 дни