



ПОСТНАТАЛНА ДНК-ДИАГНОСТИКА НА НАСЛЕДСТВЕНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ



Невромускулни заболявания

Прогресивна мускулна дистрофия тип Дюшен / Бекер	300 лв.
Мускулна дистрофия пояс-крайник тип 2А (калпаинопатия) – скрининг на най-честите мутации	160 лв.
Мускулна дистрофия пояс-крайник тип 2А (калпаинопатия) – секвениране на целия ген	1760 лв.
Мускулна дистрофия пояс-крайник тип 2С (скрининг на най-честата мутация при роми)	50 лв.
Мускулна дистрофия пояс-крайник тип 1С	280 лв.
Ламинопатии (мутации в LMNA гена) Мускулна дистрофия Емери-Драйфус (EDMD) Мускулна дистрофия пояс-крайник тип 1В (LGMD1В) Дилатативна кардиомиопатия и заболяване на проводната система (CMD1А) Фамилна частична липодистрофия (FPLD) Шарко-Мари-Тут тип 2 (CMT2) Мандибулоакрална дисплазия (MAD) Hutchinson-Gilford прогероиден синдром (HGPS) Werner's синдром (WS) Рестриктивна дермопатия (RD)	960 лв.

Миотонична дистрофия тип DM1 (Steinert)

Отхвърляне на диагноза	50 лв.
Потвърждаване на диагноза и определяне размера на CTG повторенията	350 лв.

Спинална мускулна атрофия (индиректен анализ)	60 лв.
---	--------

Спинална мускулна атрофия (директен анализ)	120 лв.
---	---------

Хемоглобинопатии, фактори на кръвосъсирване – болести и предразположение

Бета-таласемия	320 лв.
----------------	---------

Хемофилия А (изследване на точкова мутация)	1600 лв.
---	----------

Хемофилия А (изследване на инверсия в интрон 22)	350 лв.
--	---------

Хемофилия А (изследване на инверсия в интрон 1)	150 лв.
---	---------

Хемофилия В	600 лв.
-------------	---------

Тромбофилии (фактор V Lieden, протромбин, PAI)	80 лв.
--	--------

Най-чести анеуплоидии

Автозомни анеуплоидии

Синдром на Даун (тризомия 21), Синдром на Едуардс (тризомия 18), Синдром на Патау (тризомия 13)	100 лв.
---	---------

Автозомни и полови анеуплоидии

Синдром на Даун (тризомия 21), Синдром на Едуардс (тризомия 18), Синдром на Патау (тризомия 13) Синдром на Търнър (монозомия X)* Синдром на Клайнфелтер (XXY)	120 лв.
---	---------

Заболявания, дължащи се на тринуклеотидни експанзии

Синдром на чуплива X хромозома	453 лв.
--------------------------------	---------

Хорея на Хънтингтон	453 лв.
---------------------	---------

Други наследствени заболявания

Муковисцидоза (изследване на най-честите дефекти)	316 лв.
---	---------

Муковисцидоза (секвениране на целия ген)	2160 лв.
--	----------

Фенилкетонурия (изследване на най-честите дефекти)	240 лв.
--	---------

Фенилкетонурия (секвениране на целия ген)	1040 лв.
---	----------

Наследствена несиндромна глухота

Конексин 26	250 лв.
-------------	---------

Конексин 30 (изследване за големи делеции)	50 лв.
--	--------

Конексин 30 (секвениране на целия ген)	250 лв.
--	---------

* Използваният метод позволява само отхвърляне на съмнение за синдром на Търнър (монозомия X).

	
Конексин 31	250 лв.
Конексин 32	250 лв.
Други генни дефекти и предразположения	
Мъжки стерилитет – делеции върху У хромозомата	60 лв.
Наследствен неполипозен колоректален карцином	100 лв.
Наследствен ендометриален карцином	100 лв.

 	
ПРЕНАТАЛНА ДНК-ДИАГНОСТИКА НА НАСЛЕДСТВЕНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ	
Невромускулни заболявания	
Прогресивна мускулна дистрофия тип Дюшен / Бекер	158 лв.
Мускулна дистрофия пояс-крайник тип 2А (калпаинопатия)	168 лв.
Мускулна дистрофия пояс-крайник тип 2С (скрининг на най-честата мутация при роми)	50 лв.
Мускулна дистрофия пояс-крайник тип 1С	80 лв.
Миотонична дистрофия тип DM1 (Steinert)	358 лв.
Ламинопатии (мутации в LMNA гена)	
Мускулна дистрофия Емери-Драйфус (EDMD)	100 лв.
Мускулна дистрофия пояс-крайник тип 1В (LGMD1В)	100 лв.
Дилатативна кардиомиопатия и заболяване на проводната система (CMD1А)	100 лв.
Фамилна частична липодистрофия (FPLD)	100 лв.
Шарко-Мари-Тут тип 2 (CMT2)	100 лв.
Мандибулоакрална дисплазия (MAD)	100 лв.
Забележка: Пренатална диагностика се извършва само в случаите, когато семейството е предварително изследвано и генните дефекти са известни.	

Hutchinson-Gilford прогероиден синдром (HGPS)	100 лв.
Werner's синдром (WS)	100 лв.
Рестриктивна дермопатия (RD)	100 лв.
Спинална мускулна атрофия	180 лв.

Хемоглобинопатии, фактори на кръвосъсирване – болести и предразположение

Бета-таласемия	320 лв.
Хемофилия А (изследване на точкова мутация)	163 лв.
Хемофилия А (изследване на инверсия в интрон 22)	358 лв.
Хемофилия А (изследване на инверсия в интрон 1)	150 лв.
Хемофилия В	163 лв.
Тромбофилии (фактор V Lieden, протромбин, PAI)	80 лв.

Най-чести анеуплоидии

Автозомни анеуплоидии	
Синдром на Даун (тризомия 21), Синдром на Едуардс (тризомия 18), Синдром на Патау (тризомия 13)	100 лв.

Автозомни и полови анеуплоидии

Синдром на Даун (тризомия 21), Синдром на Едуардс (тризомия 18), Синдром на Патау (тризомия 13) Синдром на Търнър (монозомия X)* Синдром на Клайнфелтер (XXY)	120 лв.
---	---------

Заболявания, дължащи се на тринуклеотидни експанзии

Синдром на чуплива X-хромозома	453 лв.
Хорея на Хънтингтон	453 лв.

Други наследствени заболявания

Муковисцидоза	163 лв.
Фенилкетонурия	163 лв.

Забележка: Пренатална диагностика се извършва само в случаите, когато семейството е предварително изследвано и генните дефекти са известни.

* Използваният метод позволява само отхвърляне на съмнение за синдром на Търнър (монозомия X).



ДНК-ИДЕНТИФИКАЦИЯ И ОПРЕДЕЛЯНЕ НА СПОРЕН РОДИТЕЛСКИ ПРОИЗХОД



Спорен родителски произход

изследване на 8 ДНК–маркера	600 лв.
изследване на 10 ДНК–маркера	700 лв.
изследване на 12 ДНК–маркера*	800 лв.
изследване на 18 ДНК–маркера*	1000 лв.

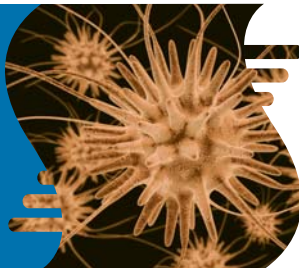
ДНК-идентификация на биологичен материал (следи)

изолиране на ДНК от биологични следи	100 лв.
изследване на 1 ДНК–маркер	30 лв.
издаване на ДНК-идентификационна карта	120 лв.
издаване на дубликат	50 лв.

* Изследването е възможно само при мъжки пол на детето



ДНК-ДИАГНОСТИКА НА ИНФЕКЦИОЗНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ



ДНК-диагностика на вирусни инфекции

Човешки папилома вирус (HPV тип 16/ 18)	39,20 лв.
Човешки папилома вирус – високорискови типове (детекция и генотипирне на HPV: 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 52, 56, 58, 59, 66)	57,60 лв.
Цитомегаловирус (CMV) – постнатален ДНК анализ	31,50 лв.
Цитомегаловирус (CMV) – пренатален ДНК анализ	59,70 лв.
Херпес симплекс вирус (HSV тип 1)	32,80 лв.
Херпес симплекс вирус (HSV тип 2)	32,80 лв.
Херпес симплекс вирус (HSV тип 1/ 2)	39,40 лв.
Изследване на гена за СПИН резистентност (CCR5 del 32)	45 лв.



ДНК-диагностика
на бактериални инфекции

Хламидия <i>Clamidia trachomatis</i>	29,20 лв.
Хламидия (ДНК тест + Ig G) <i>Clamidia trachomatis</i>	38,70 лв.
Гонорея <i>Neisseria gonorrhoeae</i>	29,20 лв.
Микоплазми/ Уреаплазми	32,80 лв.
Микоплазми/ Уреаплазми/ Хламидия	39,70 лв.
Стрептококи група В <i>Streptococcus agalactiae</i>	33,20 лв.

Диагностика на паразитни инфекции

Трихомони <i>Trichomonas vaginalis</i>	24,70 лв.
Токсоплазмоза <i>Toxoplasma gondii</i> – постнатален ДНК анализ	29,20 лв.
Токсоплазмоза <i>Toxoplasma gondii</i> – пренатален ДНК анализ	56,70 лв.

МАТЕРИАЛ ЗА ДНК-АНАЛИЗ И ИЗИСКВАНИЯ
ОТНОСНО КАЧЕСТВОТО И ПРИДРУЖАВАЩИТЕ
ГО ДОКУМЕНТИ

Всички постъпващи материали в лабораторията се придружават от:

- 1) Фиш-поръчка, посочващ точната клинична диагноза и целта на изследването
- 2) Подписано информирано съгласие от пациента, чиито ДНК материал ще бъде изследван.

ПОСТНАТАЛНА ДНК-ДИАГНОСТИКА НА НАСЛЕДСТВЕНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

I. Невромускулни заболявания

Диагноза	Материал
Прогресивна мускулна дистрофия тип Дюшен / Бекер	6 ml венозна кръв
Мускулна дистрофия пояс – крайник тип 2А (калпаинопатия)	6 ml венозна кръв
Мускулна дистрофия пояс-крайник тип 2С (при роми)	6 ml венозна кръв
Мускулна дистрофия пояс-крайник тип 1С	6 ml венозна кръв
Ламинопатии (мутации в LMNA гена)*	6 ml венозна кръв
Миотонична дистрофия тип DM1 (Steinert)	минимум 10 ml венозна кръв

II. Хемоглобинопатии, фактори на кръвосъсирване – болести и предразположения

Диагноза	Материал
Бета-таласемия	6 ml венозна кръв
Хемофилия А	минимум 10 ml венозна кръв
Хемофилия В	6 ml венозна кръв
Тромбофилии (Фактор V Leiden, протромбин, PAI)	6 ml венозна кръв

III. Заболявания, дължащи се на тринуклеотидни експанзии

Диагноза	Материал
Синдром на чуплива X хромозома	минимум 10 ml венозна кръв
Хорея на Хънтингтон	минимум 10 ml венозна кръв

IV. Други наследствени заболявания

Диагноза	Материал
Муковисцидоза	6 ml венозна кръв
Фенилкетонурия	6 ml венозна кръв
Наследствена несиндромна глухота (конексини 26, 30, 31 и 32)	6 ml венозна кръв

V. Мъжки стерилитет – У-хромозомни делеции

VI. ДНК – анализ на най-честите анеуплоидии – 3 ml венозна кръв

ПРЕНАТАЛНА ДНК-ДИАГНОСТИКА НА НАСЛЕДСТВЕНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

Материал за изследване	Изисквания към пробовземането
Хорионни въси – 5 mg	Материалът трябва да бъде взет в периода 10-13 гестационна седмица
Амниотични течност – 10 ml	Материалът трябва да бъде взет в периода 17-19 гестационна седмица

Забележка: *Пренатална диагностика се извършва само след предварителна консултация със специалиста, който ще провежда изследването.*

СПОРЕН РОДИТЕЛСКИ ПРОИЗХОД

Материал за изследване	Изисквания към пробовземането
Венозна кръв Букална лигавица (слюнка) Капилярна кръв	Материалът се взима САМО в присъствието на експерта или след предварителна консултация с него

ДНК-ДИАГНОСТИКА НА ИНФЕКЦИОЗНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

Инфекциозен агент	Материал за изследване	
	Жени	Мъже
<i>Chlamydia trachomatis</i>	Ендоцервикален секрет / Уретрален секрет / Урина	Уретрален секрет / Еякулат / Простатен секрет / Урина
<i>Neisseria gonorrheae</i>	Ендоцервикален секрет / Уретрален секрет / Урина	Уретрален секрет / Еякулат / Простатен секрет / Урина
Микоплазми и Уреаплазми	Ендоцервикален секрет / Влагалищен секрет / Урина	Уретрален секрет / Еякулат / Простатен секрет / Урина
<i>Streptococcus agalactiae</i>	Влагалищен секрет	–
<i>Trichomonas vaginalis</i> *	Влагалищен секрет / Урина	Уретрален секрет / Еякулат Простатен секрет / Урина
<i>Toxoplasma gondii</i>	Периферна кръв / Амниотична течност	Периферна кръв
<i>HSV 1 & 2</i>	Секрет от везикули ** / Ендоцервикален секрет / Влагалищен секрет	Секрет от везикули ** / Уретрален секрет
<i>HPV</i> ***	Ендоцервикален секрет / Екзоцервикален секрет	–
<i>CMV</i>	Цялостна кръв / Амниотична течност Цервикален секрет / Урина	Цялостна кръв / Еякулат Уретрален секрет / Урина

Забележки:

* Изследване за *Trichomonas vaginalis* се прилага само в случаите, когато не е провеждана антибиотична терапия най-малко 3 месеца преди изследването.

** При изследване за *HSV* биологичния материал може да бъде взет директно и от образуваните в хода на инфекция везикули. Препоръчително е пробата да бъде взета от везикулите с по-малки размери, поради по-голямата концентрация на вируса в тези области.

*** Цервикалния секрет трябва да бъде взет преди прилагане на оцетна киселина или други разтвори при провеждане на колпоскопичен преглед, в случай че се налага такъв. Цервикалния секрет трябва да бъде взет след пробовземането за цитонамазка, в случай че се прави такава успоредно с ДНК анализа.

ИЗИСКВАНИЯ КЪМ ВЗЕМАНЕТО, ПОДГОТОВКАТА, СЪХРАНЕНИЕТО И ТРАНСПОРТИРАНЕТО НА БИОЛОГИЧНИТЕ МАТЕРИАЛИ ПРИ ПРОВЕЖДАНЕ НА ДНК-АНАЛИЗ ЗА УСТАНОВЯВАНЕ НА ИНФЕКЦИИ

Материал за изследване	Указания за вземане на биологичния материал	Условия за съхранение	Специфични изисквания към пациента преди пробовземането
Цервикален секрет	1. Отстранява се излишния секрет от цервикалната зона с отделен тампон или памук и се изхвърля. 2. За вземане на ендоцервикален секрет се използва памучен тампон или пластична четка, които внимателно се поставят в ендоцервикалния канал. Тампона се завърта пет пъти на 360 градуса и се издърпва, като се внимава да не се докосне до вагиналната повърхност 3. За вземане на екзоцервикален секрет се използва същият или друг памучен тампон, като клетъчния материал се събира от екзоцервикалната зона 4. Щифтът с тампона се поставя обратно в пластмасовата епруветка	Доставя се веднага в лабораторията или се съхранява на 2-8 °C, до 24 часа!	1. Изследването се извършва в периода между 8ия и 20ия ден от менструалния цикъл (наличието на голямо количество кръв или слуз във взетия материал може да доведе до фалшиво-отрицателни резултати) 2. Не се препоръчва употреба на: вагинални душове, тампони и вагинални медикаменти най-малко 48 часа преди пробовземането.
Влагалищен секрет	1. За вземане на пробата се използва памучен тампон, с който внимателно се минава по влагалищните стени 2. Щифтът с тампона се поставя обратно в пластмасовата епруветка		
Уретрален секрет	1. За вземане на пробата се използва памучен тампон 2. Тампонът се поставя в уретрата на дълбочина от 2 до 4 см., завърта се за 3 до 5 секунди и се изважда внимателно 3. Щифтът с тампона се поставя обратно в пластмасовата епруветка		Пациентът не трябва да е уринирал най-малко от 1 до 3 часа преди манипулацията
Простатен секрет	Отделя се в стерилен контейнер		Няма
Еякулат	Отделя се в стерилен контейнер		1. Извършва се предварителна хигиена 2. Отделянето на материала е в стерилен контейнер след тридневно въздържание
Урина	В стерилна чашка се отделя първата струя (10-20 мл) на първа сутрешна урина		Пациентът не трябва да е уринирал най-малко 4 часа преди манипулацията
Цялостна кръв	Периферна кръв с антикоагулант EDTA		Няма
Амниотична течност	Отстраняват се първите 2 мл от изтеглената амниотична течност, след което в стерилен пластмасов контейнер или стерилна епруветка се събира от 3 до 5 мл от течността		Наличието на голямо количество кръв във взетия материал може да доведе до фалшиво-отрицателни резултати