НАПРАВЛЕНИЕ	Име на изследването
1. Онкология: Наследствена предразположеност към рак, скрининг	
1.1	Наследствена предразположеност към рак при **жени** *Sentis* – **73 гена**, ЕДТА кръвна проба
1.2	Наследствена предразположеност към рак при **мъже** *Sentis* – **79 гена**, ЕДТА кръвна проба
2. Онкология: Наследствена предразположеност към рак на гърда, яйчник, простата, панкреас	
2.1	Наследствена предразположеност към рак на **гърда и яйчник**, *Sentis HBOC* - **26 гена**, секвенционен анализ, ЕДТА кръвна проба
2.2	Наследствена предразположеност към рак на **гърда и яйчник**, CNVs анализ на ***BRCA1*** чрез MLPA метод, ЕДТА кръвна проба
2.3	Наследствена предразположеност към рак на **гърда и яйчник**, CNVs анализ на ***BRCA2*** чрез MLPA метод, ЕДТА кръвна проба
2.4	Наследствена предразположеност към рак на **простата**, Sentis - **23 гена**, секвенционен анализ, ЕДТА кръвна проба
2.5	Наследствена предразположеност към рак на **панкреаса** Sentis - **12 гена**, ЕДТА кръвна проба
3. Онкология: Рак на гърда: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия)	
3.1	Рак на **гърда**: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): Анализ на гените **BRCA1/2** в туморна FFPE тъкан: секвенционен + CNVs анализ чрез NGS, туморна FFPE тъкан
3.2	Рак на **гърда**: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): Анализ на гените **BRCA1/2** в кръвна проба: секвенционен + CNVs анализ чрез NGS, ЕДТА кръвна проба
3.3	Рак на **гърда**: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): Анализ на варианти в гена **PIK3CA** в туморна FFPE тъкан чрез PCR метод - 5 мутации
3.4	Рак на **гърда**: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): Анализ на варианти в гена **PIK3CA** в туморна FFPE тъкан чрез таргетен NGS панел - целите екзони 1, 4, 6, 7, 9, 13,18, 20
4. Онкология: Наследствена предразположеност към колоректален карцином (рак на дебелото черво), синдром на Линч	
4.1	Наследствена предразположеност към **колоректален** карцином Sentis Hereditary Colorectal – **23 гена**, секвенционен анализ; ЕДТА кръвна проба
4.2	Наследствена предразположеност към **колоректален** карцином (рак на дебелото черво), синдром на Линч: Скрининг за микросателитна нестабилност (MSI) чрез фрагментен анализ, в туморна FFPE тъкан; избор на терапия и синдром на Линч
4.3	Наследствена предразположеност към **колоректален** карцином (рак на дебелото черво), синдром на Линч: Метилиране на MLH1-промоторния регион и анализ на броя копия на MMR-гените (MLPA-метод); в туморна FFPE тъкан

НАПРАВЛЕНИЕ	Име на изследването
5. Онкология: Рак на дебелото черво (колоректален карцином): анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия)	
5.1	Неинвазивен скрининг за **колоректален** карцином ColoTect CRC Detection - фекална проба
5.2	Рак на дебелото черво (**колоректален** карцином): анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): **KRAS** в туморна FFPE тъкан, PCR-метод
5.3	Рак на дебелото черво (**колоректален** карцином): анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): **NRAS** в туморна FFPE тъкан, PCR-метод
5.4	Рак на дебелото черво (**колоректален** карцином): анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): **BRAF V600E** в туморна FFPE тъкан, PCR-метод
5.5	Рак на дебелото черво (**колоректален** карцином): анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): **KRAS**, **NRAS**, **BRAF V600** комбиниран анализ в туморна FFPE тъкан, PCR-метод
5.6	Рак на дебелото черво (**колоректален** карцином): анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): **KRAS**, **NRAS**, **BRAF**, **PIK3CA** - комбиниран анализ в туморна FFPE тъкан, NGS анализ (17 гена)
4.2	Скрининг за **микросателитна нестабилност** (MSI) чрез фрагментен анализ, в туморна FFPE тъкан; избор на терапия
6. Онкология: Меланом: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия)	
6.1	**Меланом**: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): **BRAF V600E** в туморна FFPE тъкан, PCR-метод
6.2	**Меланом**: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): **BRAF**, **NRAS**, **KIT** - комбиниран анализ в туморна FFPE тъкан, NGS анализ (17 гена)
7. Онкология: Белодробен карцином: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия)	
7.1	**Белодробен** карцином: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): ***EGFR*** екзони 18-21, в туморна FFPE тъкан, PCR-метод
7.2	**Белодробен** карцином: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): ***KRAS*** **G12C**, в туморна FFPE тъкан, PCR-метод
7.3	**Белодробен** карцином: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): ***EGFR***, ***KRAS***, ***HER2***, ***MET***, ***BRAF***, ***TP53***, в туморна FFPE тъкан, NGS анализ (**17 гена**)
7.4	**Белодробен** карцином: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): Панел Sentis Lung, в туморна FFPE тъкан (**без връщане на материала!**), NGS анализ (**20 гена**)
7.5	**Белодробен** карцином: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): ***ALK*** - пренареждания, ***ROS*** -пренареждания, ***RET*** - амплификация, **MET** екзон 14 скипинг, РНК от туморна FFPE тъкан, RT PCR-метод
7.6	**Белодробен** карцином: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): **Течна биопсия**, Sentis Non-invasive Lung, 13 гена, в плазма (инструкции - лаборатория по генетика)

НАПРАВЛЕНИЕ	Име на изследването
8. Онкология: Мозъчни тумори - дифузни глиоми при възрастни: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия)	
8.1	Мозъчни тумори - дифузни **глиоми** при възрастни: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): **IDH1/2**, **EGFR**, **TERT**, **PTEN**, **TP53**, **BRAF** в туморна FFPE тъкан, NGS анализ (17 гена)
8.2	Мозъчни тумори - дифузни **глиоми** при възрастни: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): **IDH1/2** (екзон 4 - IDH1 (кодони R132, R100) и IDH2 (кодони R172, R140)) в туморна FFPE тъкан, PCR-метод
8.3	Мозъчни тумори - дифузни **глиоми** при възрастни: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): **1p/19q** ко-делеция, CDKN2A/B делеция, в туморна FFPE тъкан, MLPA-метод
8.4	Мозъчни тумори - дифузни **глиоми** при възрастни: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия): **MGMT метилиране**, в туморна FFPE тъкан, MLPA-метод
9. Онкология: Щитовиден карцином: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия)	
9.1	Рак на щитовидната жлеза: HRAS, NRAS, RET (екзони 10, 11, 13, 15, 16), BRAF, TERT в туморна FFPE тъкан, NGS анализ (17 гена)
10. Онкология: Гастро-интестинален стромален тумор (GIST): анализи с предиктивна цел (избор на терапия)	
10.1	Гастро-интестинален стромален тумор (**GIST**): анализи с предиктивна цел (избор на терапия): **C-KIT**, **PDGFRA**, в туморна FFPE тъкан, NGS анализ (17 гена)
11. Онкология: Широкоспектърно туморно профилиране	
11.1	Широкоспектърно **туморно** профилиране 689 гена (SNVs, CNVs, MSI, TMB) Sentis Discovery, ЕДТА кръвна проба и FFPE туморна проба (**без връщане на материала**!)
11.2	Широкоспектърно профилиране при **рак** - 689 гена, течна биопсия (SNVs, CNVs, MSI, TMB) Sentis Discovery (инструкции в лабораторията)
12. Хематология	
12.1	**Тромбофилия**: 2 варианта: Factor V + Factor II, чрез PCR-метод (ЕДТА кръв)
12.2	**Тромбофилия**: 5 варианта: Factor V + Factor II + 2 x MTHFR + PAI, чрез PCR-метод (ЕДТА кръв)
12.3	**Кръвосъсирване** и **Коагулопатии** (NGS-базиран анализ), ЕДТА кръв
12.4	**Скрининг за таласемия** (NGS-baziran analiz ThalassemiaSeq-(Alpha+Beta)508)

НАПРАВЛЕНИЕ	Име на изследването
13. Онкохематология	
13.1	**Онкохематология**: JAK2, PCR-метод (ЕДТА кръв, костен мозък)
13.2	**Онкохематология**: CALR, PCR-метод (ЕДТА кръв, костен мозък)
13.3	**Онкохематология**: MPL (ЕДТА кръв, костен мозък)
13.4	**Онкохематология**: BCR 190-ABL (ЕДТА кръв, костен мозък)
13.5	**Онкохематология**: BCR 210-ABL (ЕДТА кръв, костен мозък)
13.6	**Онкохематология**: диагностика и избор на терапия при онкохематологични заболявания, NGS базиран анализ на 108 гена (ЕДТА кръв, костен мозък)
13.7	JAK секвениране на екзон 12 (NGS-метод)
14. Сърдечно-съдови заболявания	
14.1	**Кардиомиопатии** (дилативна, хипетрофична, рестриктивна), цялостно екзомно секвениране, ЕДТА кръвна проба
14.2	**Транстиретин-асоциирана (TTR) кардиомиопатия**, директно секвениране Sanger на цялата кодираща последователност, ЕДТА кръвна проба
14.3	**Ритъмно-проводни нарушения** (удължен QT-интервал, синдром на Brugada, аритмогенна тахикардия и др.), цялостно екзомно секвениране, ЕДТА кръвна проба
14.4	**Съединително-тъканни дефекти**, **Аортопатии**, несиндромна и синдромна торакална аортна болест (вкл. Синдром на Марфан, Луис-Дитз, Елерс-Данлос и др.), цялостно екзомно секвениране, ЕДТА кръвна проба
15. Инфертилитет	
15.1	**Инфертилитет**: Преждевременна **овариална** недостатъчност, цялостно екзомно секвениране, ЕДТА кръвна проба
15.2	**Инфертилитет**: Нарушения в **сперматогенезата**, цялостно екзомно секвениране, ЕДТА кръвна проба
16. Репродуктивни неблагополучия, спонтанни аборти	
16.1	Репродуктивни неблагополучия, спонтанни **аборти**: **Тромбофилия** 5 варианта: Factor V + Factor II + 2xMTHFR + PAI, чрез PCR-метод, ЕДТА кръвна проба (майка)
16.2	Репродуктивни неблагополучия, спонтанни **аборти**: **Хромозомен** (цитогенетичен) анализ, постнатален, абортивен материал
16.3	Репродуктивни неблагополучия, спонтанни **аборти**: Цялостен геномен анализ за **микроделеции и микродупликации** - ChromoSeq 100k, абортивен материал
16.4	Репродуктивни неблагополучия, спонтанни **аборти**: Цялостно **екзомно секвениране** (WES), абортивен материал
16.5	Репродуктивни неблагополучия, спонтанни **аборти**: Секвениране на **клиничен екзом** (cWES) и **митохондриална** ДНК, абортивен материал
16.6	Репродуктивни неблагополучия, спонтанни **аборти**: Скрининг за родителско носителство **Vista Carrier Screening** за двамата партньори - секвениране за чести автозомно-рецесивни и X-свързани патогенни варианти - кръв

НАПРАВЛЕНИЕ	Име на изследването
17. Пренатален генетичен скрининг	
17.1	Пренатален генетичен скрининг: Неинвазивен фетален скрининг **Nifty PRO** (тризомии и микроделеционни синдроми); кръв (майка)
17.2	Пренатален генетичен скрининг: Неинвазивен фетален скрининг **Nifty MONO** (моногенни болести); кръв (майка)
17.3	Пренатален генетичен скрининг: Комбиниран неинвазивен фетален скрининг **Nifty PRO+MONO** (тризомии, микроделеционни и моногенни болести); кръв (майка)
17.4	Пренатален тест за бащинство **NIPPT** (с един баща)
17.5	Пренатален тест за бащинство **NIPPT** (с двама бащи)
17.6	Пренатален генетичен скрининг: Неинвазивен фетален скрининг **Nifty PRO + тест за бащинство NIPPT** (с един баща)
17.7	Пренатален генетичен скрининг: Неинвазивен фетален скрининг **Nifty PRO + тест за бащинство NIPPT (с двама бащи)**
18. Новородени - скрининг	
18.1	Новородени: **Генетичен скрининг** NOVA metabolic - генетични дефекти при 51 метаболитни заболявания, ЕДТА кръвна проба
18.2	Новородени: **Генетичен скрининг** NOVA - за 87 наследствени заболявания и 32 медикамента, ЕДТА кръвна проба
19. Дисморфизъм, Синдромопатология, Аутизъм и интелектуален дефицит, Епилепсия, Костни дисплазии, Нервномускулни заболявания	
19.1	Вродени заболявания (дисморфизъм, аутизъм, интелектуален дефицит, епилепсия, костни дисплазии, нервномускулни заболявания и други): **Хромозомен** (цитогенетичен) анализ, постнатален, хепаринизирана кръвна проба
19.2	Вродени заболявания (дисморфизъм, аутизъм, интелектуален дефицит, епилепсия, костни дисплазии, нервномускулни заболявания и други): Цялостен геномен анализ за **микроделеции** и **микродупликации** - ChromoSeq 100k, ЕДТА кръвна проба
19.3	Вродени заболявания (дисморфизъм, аутизъм, интелектуален дефицит, епилепсия, костни дисплазии, нервномускулни заболявания и други): Цялостно **екзомно секвениране** (WES) с конкретен анализ и интерпретация, ЕДТА кръвна проба
19.4	Вродени заболявания (дисморфизъм, аутизъм, интелектуален дефицит, епилепсия, костни дисплазии, нервномускулни заболявания и други): Цялостно **екзомно секвениране** (WES) **TRIO** - дете и двамата родители, ЕДТА кръвна проба
19.5	Вродени заболявания (дисморфизъм, аутизъм, интелектуален дефицит, епилепсия, костни дисплазии, нервномускулни заболявания и други): Секвениране на **клиничен екзом** (cWES) и **митохондриална ДНК**, ЕДТА кръвна проба
19.6	Вродени заболявания (дисморфизъм, аутизъм, интелектуален дефицит, епилепсия, костни дисплазии, нервномускулни заболявания и други): Секвениране на **клиничен екзом** (cWES) и **митохондриална ДНК TRIO** - дете и двамата родители, ЕДТА кръвна проба
20. Наследствена глухота	
20.1	Наследствена **глухота** - цялостно екзомно секвениране (WES) с панелен генен анализ и интерпретация, в ЕДТА кръв

НАПРАВЛЕНИЕ	Име на изследването
21. Невродегенеративни и неврологични заболявания	
21.1	**Паркинсонова** болест, цялостно екзомно секвениране (WES) с панелен генен анализ и интерпретация, в ЕДТА кръв
21.2	**Болест на Алцхаймер и други деменции**, цялостно екзомно секвениране (WES) с панелен генен анализ и интерпретация, в ЕДТА кръв
21.3	**Мигрена**, цялостно екзомно секвениране (WES) с панелен генен анализ и интерпретация, в ЕДТА кръв
21.4	Невродегенеративни и неврологични заболявания: Цялостен геномен анализ за **микроделеции** и **микродупликации** - ChromoSeq 100k, ЕДТА кръвна проба
21.5	Невродегенеративни и неврологични заболявания: Секвениране на клиничен екзом (cWES) и митохондриална ДНК, ЕДТА кръвна проба
22. Ревматология	
22.1	Ревматология: **HLA-B27** генотипиране чрез PCR: Серонегативни спондилоартропатии: Болест на Бехтерев, Синдром на Reiter-Leroy (Реактивен артрит), псориатичен артрит; в ЕДТА кръв
23. Други генетични услуги	
23.1	Изолиране на генетичен материал **ДНК** от **кръв** или костен мозък
23.2	Изолиране на генетичен материал **ДНК** от **FFPE** тъкан (тумор)
23.3	Изолиране на генетичен материал **РНК** от **кръв** или костен мозък
23.4	Комбинирано изолиране **ДНК+РНК** от кръв или костен мозък
23.5	Комбинирано изолиране **ДНК+РНК** от **FFPE** тъкан (тумор)
23.6	Потвърждаване на секвенционен вариант (SNV, indel) чрез метод на **Sanger** (ре-секвениране), ЕДТА кръвна проба или FFPE туморна тъкан
23.7	Потвърждаване на вариант в броя копия (CNV) чрез **MLPA**-метод, ЕДТА кръвна проба или FFPE туморна тъкан
23.8	Първична генетична **консултация**
23.9	Вторична генетична **консултация**
23.10	Реанотиране и анализ на геномни данни