

НАПРАВЛЕНИЕ	ИЗСЛЕДВАНЕ	Цена BGN	КОД	ТАТ	МАТЕРИАЛ
1. Наследствена предразположеност към рак (гърда, яйчник, простата, панкреас, дебело черво, бял дроб, мозък, щитовидна жлеза, меланом, GIST)					
1.1	Малък (основен) панел - до 30 гена според органната локализация	1200.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
1.2	Среден (разширен) панел - до 80 гена при няколко вида рак в семейството	1400.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
1.3	Голям (изчерпателен) панел - до 160 гена	1800.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
1.4	BRCA1 и BRCA2 (гърда, яйчник, простата, панкреас) - NGS-панел SNV + CNV	1200.00	ZUGEN053	До 1 месец	ЕДТА кръвна проба
1.5	BRCA1 (гърда, яйчник, простата, панкреас) - CNV-анализ чрез MLPA	450.00	ZUGEN055	До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
1.6	BRCA2 (гърда, яйчник, простата, панкреас) - CNV-анализ чрез MLPA	450.00	ZUGEN056	До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
2. Онкология: анализи с диагностична и предиктивна цел (избор на терапия)					
2.0	DPYD генотипиране - 6 генетични варианта	280.00		До 2 седмици	ЕДТА кръвна проба
2.1	PIK3CA - рак на гърда - 5 мутации чрез PCR метод	450.00	ZUGEN057	До 2 седмици	туморна FFPE тъкан
2.2	PIK3CA - рак на гърда - NGS цели екзони 1, 4, 6, 7, 9, 13,18, 20	1000.00	ZUGEN169	До 4 седмици	туморна FFPE тъкан
2.3	KRAS - рак на дебело черво (колоректален карцином) - PCR метод	350.00	ZUGEN060	До 2 седмици	туморна FFPE тъкан
2.4	NRAS - рак на дебело черво (колоректален карцином) - PCR метод	350.00	ZUGEN061	До 2 седмици	туморна FFPE тъкан
2.5	BRAF V600E - рак на дебело черво (колоректален карцином), меланом - PCR метод	350.00	ZUGEN062	До 2 седмици	туморна FFPE тъкан
2.6	KRAS, NRAS, BRAF V600 комбиниран анализ - рак на дебело черво (колоректален карцином) PCR метод	900.00	ZUGEN063	До 2 седмици	туморна FFPE тъкан
2.7	Микросателитна нестабилност (MSI)	400.00	ZUGEN065	До 2 седмици	туморна FFPE тъкан
2.8	MLH1 - промоторно метилиране и MMR CNV-анализ чрез MLPA	350.00	ZUGEN068	До 1 месец	туморна FFPE тъкан
2.9	ColoTect CRC Detection - неинвазивен скрининг за колоректален карцином	590.00	ZUGEN090	До 2 седмици	фекална проба
2.10	EGFR екзони 18-21 - белодробен карцином - PCR-метод	500.00	ZUGEN072	До 2 седмици	туморна FFPE тъкан
2.11	KRAS G12C - белодробен карцином - PCR-метод	250.00	ZUGEN075	До 2 седмици	туморна FFPE тъкан
2.12	Белодробен карцином: ДНК панел 20 гена (NGS)	1800.00	ZUGEN077	До 1 месец	туморна FFPE тъкан
2.13	Белодробен карцином: РНК панел ALK, ROS, RET, MET екзон 14 - RT PCR	500.00	ZUGEN074	До 1 месец	туморна FFPE тъкан
2.14	Белодробен карцином: Течна биопсия - 13 гена	2400.00	ZUGEN078	До 1 месец	течна биопсия
2.15	IDH1/2 - мозъчни тумори (дифузни глиоми) - PCR-метод	450.00	ZUGEN082	До 1 месец	туморна FFPE тъкан
2.16	1p/19q ко-делеция, CDKN2A/B делеция - мозъчни тумори (дифузни глиоми) - MLPA	550.00	ZUGEN083	До 1 месец	туморна FFPE тъкан
2.17	MGMT метилиране - мозъчни тумори (дифузни глиоми) - MLPA	550.00	ZUGEN170	До 1 месец	туморна FFPE тъкан
2.18	Sentis Discovery - широкоспектърно туморно профилиране 689 гена (SNVs, CNVs, MSI, TMB) (<i>ЕДТА-кръв и FFPE-тумор</i>)	3200.00	ZUGEN088	До 1 месец	тумор и кръв
2.19	Sentis Discovery течна биопсия - широкоспектърно профилиране при рак 689 гена, (SNVs, CNVs, MSI, TMB)	4600.00	ZUGEN089	До 1 месец	течна биопсия
3. Тромбофилии					
3.1	Тромбофилия: 2 варианта: Factor V + Factor II чрез PCR-метод	150.00	ZUGEN097	До 2 седмици	ЕДТА кръвна проба
3.2	Тромбофилия: 5 варианта: Factor V + Factor II + 2 x MTHFR + PAI чрез PCR-метод	220.00	ZUGEN098	До 2 седмици	ЕДТА кръвна проба
4. Хематология: анемии, коагулопатии, редки генетични заболявания, неутропении, тромбоцитопении, костномозъчни заболявания					
4.1	Скрининг за таласемия (NGS-базиран ThalassemiaSeq-Alpha+Beta 508 анализ)	400.00	ZUGEN159	До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
4.2	Малък (основен) панел - до 25 гена - анемия, коагулопатии, хемофилии, Фанкони, мембранопатии и др.	1250.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
4.3	Среден (разширен) панел - до 125 гена - анемии, наследствени левкемии, тромбоцитопении и др.	1450.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
4.4	Голям (изчерпателен) панел - над 126 гена	1800.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
4.5	Цялостно екзомно секвениране - хематология (WES)	2400.00	ZUGEN099	До 3 месеца	ЕДТА кръвна проба
5. Онкохематология					
5.1	JAK2 - PCR-метод	200.00	ZUGEN163	До 2 седмици	ЕДТА кръв, костен мозък
5.2	CALR - PCR-метод	180.00	ZUGEN165	До 2 седмици	ЕДТА кръв, костен мозък
5.3	MPL - PCR-метод	180.00	ZUGEN166	До 2 седмици	ЕДТА кръв, костен мозък
5.4	BCR190-ABL - PCR-метод	200.00	ZUGEN161	До 2 седмици	ЕДТА кръв, костен мозък
5.5	BCR 210-ABL - PCR-метод	200.00	ZUGEN160	До 2 седмици	ЕДТА кръв, костен мозък
5.6	BRAF V600E - PCR-метод	350.00	ZUGEN062	До 2 седмици	ЕДТА кръв, костен мозък
5.7	JAK2 - NGS-секвениране на екзон 12	1000.00	ZUGEN164	До 4 седмици	ЕДТА кръв, костен мозък
5.8	Широк панел - 108 гена в онкохематологията - NGS базиран анализ	1800.00	ZUGEN167	До 2 месеца	ЕДТА кръв, костен мозък
5.9	Панел 1 в онкохематологията - NGS базиран анализ	400.00	ZUGEN173	До 2 месеца	ЕДТА кръв, костен мозък
5.10	Панел 2 в онкохематологията - NGS базиран анализ	400.00	ZUGEN174	До 2 месеца	ЕДТА кръв, костен мозък
5.11	Панел 3 в онкохематологията - NGS базиран анализ	400.00	ZUGEN175	До 2 месеца	ЕДТА кръв, костен мозък
5.12	Панел 4 в онкохематологията - NGS базиран анализ	400.00	ZUGEN176	До 2 месеца	ЕДТА кръв, костен мозък
5.13	Панел 5 в онкохематологията - NGS базиран анализ	400.00	ZUGEN177	До 2 месеца	ЕДТА кръв, костен мозък
6. Ревматология: серонегативни спондилоартропатии: Болест на Бехтерев, Синдром на Reiter-Leroy (Реактивен артрит), псориаичен артрит					
6.1	HLA-B27 генотипиране (PCR) (<i>ЕДТА кръв</i>)	60.00	ZUGEN168	До 2 седмици	ЕДТА кръвна проба
7. Сърдечно-съдови заболявания					
7.1	Трансгиретин-асоциирана (TTR) кардиомиопатия - двупосочно секвениране по Sanger на цялата кодираща последователност	600.00	ZUGEN102	До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
7.2	Малък (основен) панел - до 25 гена - аритмии, телеангиектазии, QT-сегментопатии и др.	1250.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
7.3	Среден (разширен) панел - до 125 гена - аритмии, аортопатии, кардиомиопатии, Нуунан, Marfan и др.	1450.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
7.4	Голям (изчерпателен) панел - над 126 гена - кардиомиопатии и др.	1800.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
7.5	Цялостно екзомно секвениране (WES) кардиология	2400.00	ZUGEN099	До 3 месеца	ЕДТА кръвна проба

8. Репродуктивни неблагоприятия, спонтанни аборти					
8.1	Хромозомен (цитогенетичен) анализ - постнатален 1 партньор	300.00		До 2 месеца	хепаринизирана кръв
8.2	Хромозомен (цитогенетичен) анализ - постнатален 2-ма партньори	550.00		До 2 месеца	хепаринизирана кръв
8.3	Анализ за микроделеции и микродуPLICATIONS ChromoSeq 100k - цялостен геном	1100.00	ZUGEN109	До 2 месеца	абортивен материал
8.4	Скрининг за родителско носителство Vista Carrier Screening 172 за двамата партньори - AP и X-свързани патогенни варианти	2600.00	ZUGEN112	До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
8.5	Скрининг за родителско носителство Vista Carrier Screening 1200+ за двамата партньори - AP и X-свързани патогенни варианти	3550.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
8.6	Скрининг за микроделеции на Y-хромозома (основен)	340.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
8.7	Скрининг за микроделеции на Y-хромозома (разширен)	500.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
9. Пренатален генетичен скрининг					
9.1	Неинвазивен фетален скрининг Nifty PRO - хромозомни аберации и микроделеции	1300.00	ZUGEN113	До 2 седмици	кръв - майка
9.2	Неинвазивен фетален скрининг Nifty MONO - моногенни болести	2200.00	ZUGEN114	До 2 седмици	кръв - майка
9.3	Комбиниран неинвазивен фетален скрининг Nifty PRO + MONO - хромозомни аберации, микроделеции и моногенни болести	2600.00	ZUGEN115	До 2 седмици	кръв - майка
9.4	Пренатален тест за бащинство NIPPT с един баща	2000.00	ZUGEN116	До 2 седмици	кръв - родители
9.5	Пренатален тест за бащинство NIPPT с двама бащи	3000.00	ZUGEN117	До 2 седмици	кръв - родители
9.6	Комбиниран неинвазивен фетален скрининг Nifty PRO + тест за бащинство NIPPT с един баща	2600.00	ZUGEN118	До 2 седмици	кръв - родители
9.7	Комбиниран неинвазивен фетален скрининг Nifty PRO + тест за бащинство NIPPT с двама бащи	3400.00	ZUGEN119	До 2 седмици	кръв - родители
10. Новородени – скрининг					
10.1	Генетичен скрининг NOVA metabolic - генетични дефекти при 51 метаболитни заболявания (ЕДТА кръв)	700.00	ZUGEN120	До 1 месец	ЕДТА кръвна проба
10.2	Генетичен скрининг NOVA за 87 наследствени заболявания и 32 медикамента (ЕДТА кръв)	1700.00	ZUGEN121	До 1 месец	ЕДТА кръвна проба
11. Педиатрия, редки генетични болести, дисморфология, синдромология					
11.1	Хромозомен (цитогенетичен) анализ - постнатален	300.00		До 1 месец	хепаринизирана кръв
11.2	Малък (основен) панел - до 25 гена - нефрология, пулмология, кожни, очни, УНГ-аномалии, кардиология, неврология, митохондриопатии и др.	1200.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
11.3	Среден (разширен) панел - до 125 гена - нефрология, пулмология, кожни, очни, УНГ-аномалии, кардиология, неврология, митохондриопатии и др.	1400.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
11.4	Голям (изчерпателен) панел - над 125 гена - нефрология, пулмология, кожни, очни, УНГ-аномалии, кардиология, неврология, митохондриопатии и др.	1800.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
11.5	MLPA анализ за микроделеции и микродуPLICATIONS	450.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
11.6	MLPA анализ за микроделеции и микродуPLICATIONS – субтеломерни региони	450.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
11.7	Цялостен геномен анализ за микроделеции и микродуPLICATIONS - ChromoSeq 100k	1100.00	ZUGEN109	До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
11.8	Секвениране на целия екзом с митохондриална ДНК и CNV	2400.00		До 3 месеца	ЕДТА кръвна проба
11.9	Секвениране на клиничен екзом (WES) и митохондриална ДНК TRIO - дете и двамата родители	4000.00	ZUGEN138	До 3 месеца	ЕДТА кръвна проба
12. Аутизъм					
12.1	Хромозомен (цитогенетичен) анализ - постнатален	300.00		До 1 месец	хепаринизирана кръв
12.2	Цялостен геномен анализ за микроделеции и микродуPLICATIONS - ChromoSeq 100k	1100.00	ZUGEN109	До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
12.3	Чуплива X-хромозома (FragX) - момчета (външна лаборатория)	външна л.		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
12.4	Rett-синдром (MECP2 ген)	800.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
12.5	NGS панел заболявания от аутистичния спектър (Autism Spectrum Disorders) - 75 гена	1500.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
12.6	Цялостно екзомно секвениране (WES) аутизъм	2400.00	ZUGEN099	До 3 месеца	ЕДТА кръвна проба
13. Невродегенеративни и неврологични заболявания					
13.1	Малък (основен) панел - до 25 гена - TS, метаболитни, немалинова миопатия, периодична парализа, лизенцефалия, холопрозенецефалия и др.	1200.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
13.2	Среден (разширен) панел - до 125 гена - деменция, дистонии, фокална/метаболитна епилепсия, левкодистрофии, мигрена и др.	1400.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
13.3	Голям (изчерпателен) панел - над 125 гена - СМТ, епилепсия ± енцефалопатия, мускулни дистрофии, миопатии и др.	1800.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
13.4	Цялостен геномен анализ за микроделеции и микродуPLICATIONS - ChromoSeq 100k	1100.00		До 2 месеца	ЕДТА кръвна проба
13.5	Секвениране на целия екзом с митохондриална ДНК и CNV	2400.00		До 3 месеца	ЕДТА кръвна проба
14. Други генетични услуги					
14.1	Изолиране на генетичен материал ДНК от кръв или костен мозък	50.00	ZUGEN044	1 ден	
14.2	Изолиране на генетичен материал ДНК от FFPE тъкан (тумор)	80.00	ZUGEN045	1 ден	
14.3	Изолиране на генетичен материал РНК от кръв или костен мозък	80.00	ZUGEN046	1 ден	
14.4	Комбинирано изолиране ДНК+РНК от кръв или костен мозък	100.00	ZUGEN047	1 ден	
14.5	Комбинирано изолиране ДНК+РНК от FFPE тъкан (тумор)	110.00	ZUGEN048	1 ден	
14.6	Потвърждаване на секвенционен вариант (SNV, indel) чрез метод на Sanger (ре-секвениране), ЕДТА кръвна проба или FFPE туморна тъкан	300.00	ZUGEN049	До 1 месец	
14.7	Потвърждаване на вариант в броя копия (CNV) чрез MLPA-метод, ЕДТА кръвна проба или FFPE туморна тъкан	450.00	ZUGEN050	До 1 месец	
14.8	Първична генетична консултация	80.00	ZUGEN051	Запазване на час	
14.9	Вторична генетична консултация	40.00	ZUGEN052	Запазване на час	
14.10	Първична генетична консултация от хабилитирано лице	120.00		Запазване на час	
14.11	Вторична генетична консултация от хабилитирано лице	60.00		Запазване на час	
14.12	Реанотиране и анализ на геномни данни	2800.00	ZUGEN171	До 3 месеца	
14.13	Секвениране на един ген	1000.00		До 2 месеца	
14.15	Цялостно геномно секвениране и анализ	4600.00		До 4 месеца	