



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
1	Achalasia-Addisonianism-Alacrimia синдром / Allgrove синдром / Triple-A синдром	AAAS	ALADIN, ADRACALIN	2 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
2	Aicardi-Goutieres синдром	RNASEH2B	RIBONUCLEASE H2, SUBUNIT B	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
3	Anauxetic dysplasia; Cartilage-hair hypoplasia	RMRP	MITOCHONDRIAL RNA-PROCESSING ENDORIBONUCLEASE, RNA COMPONENT OF	300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
4	Angelman синдром	UBE3A	UBIQUITIN-PROTEIN LIGASE E3A	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
5	Apert синдром	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
6	Ataxia, vitamin E deficiency (AVAT)	TTPA	TOCOPHEROL TRANSFER PROTEIN, ALPHA	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
7	Ataxia-ocular apraxia-2/ SCAR1	SETX	SENATAXIN	2 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
8	Autoimmune polyendocrinopathy syndrome , type I, with or without reversible metaphyseal dysplasia	AIRE	AUTOIMMUNE REGULATOR	1 260,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
9	Barth синдром, 3-METHYLGLUTACONIC ACIDURIA, TYPE II	TAZ	TAFAZZIN	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
10	Beare-Stevenson Cutis Gyrata синдром	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
11	Camptodactyly, Tall stature and hearing loss syndrome	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
12	Cerebrotendinous xanthomatosis	CYP27A1	CYTOCHROME P450, SUBFAMILY XXVIIA, POLYPEPTIDE 1	1 200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
13	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 1	PPT1	PALMITOYL-PROTEIN THIOESTERASE 1	650,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
14	Cockayne синдром тип А	ERCC8	EXCISION REPAIR CROSS-COMPLEMENTING, GROUP 8	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
15	Congenital Rett Syndrome	FOXG1	FORKHEAD BOX G1	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
16	Congenital Rett Syndrome	FOXG1	FORKHEAD BOX G1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
17	Cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 1	TUBB3	TUBULIN, BETA-3	540,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
18	Crouzon синдром	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
19	DANDY-WALKER MALFORMATION	ZIC1	ZIC FAMILY, MEMBER 1 и ZIC FAMILY, MEMBER 4	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
20	DENTATORUBRAL-PALLIDOLUYSIAN ATROPHY - DRPLA	ATN1	ATROPHIN 1	500,00 лв.	Фрагментен анализ - (CAG)n експанзия	10 работни дни
21	DYSTONIA -16	PRKRA	PROTEIN KINASE, INTERFERON-INDUCIBLE DOUBLE-STRANDED RNA-DEPENDENT ACTIVATOR	800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
22	DYSTONIA -6	THAP1	THAP DOMAIN-CONTAINING PROTEIN 1	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
23	Dystonia-1, torsion	DYT1	DYSTONIA 1, TORSION, AUTOSOMAL DOMINANT, TOR1	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
24	Early infantile epileptic encephalopathy, type 2 / Rett-like phenotype, Cyclin-dependent kinase-like 5	CDKL5	CYCLIN-DEPENDENT KINASE-LIKE 5	1 050,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
25	Early infantile epileptic encephalopathy, type 2 / Rett-like phenotype, Cyclin-dependent kinase-like 5	CDKL5	CYCLIN-DEPENDENT KINASE-LIKE 5	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
26	Early infantile epileptic encephalopathy, type 4	STXBP1	SYNTAXIN-BINDING PROTEIN 1	2 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
27	Early infantile epileptic encephalopathy, type 9	PCDH19	PROTOCADHERIN 19	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
28	Early infantile spasms syndrome type 1	ARX	ARISTALESS-RELATED HOMEODOMAIN, X-LINKED	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
29	Encephalomyopathic with methylmalonic aciduria, Mitochondrial DNA depletion syndrome	SUCLA2	SUCCINATE-CoA LIGASE, ADP-FORMING, BETA SUBUNIT	800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
30	Encephalomyopathic with methylmalonic aciduria, Mitochondrial DNA depletion syndrome	SUCLG1	SUCCINATE-CoA LIGASE, ALPHA SUBUNIT	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
31	Epilepsy with neurodevelopmental defects	GRIN2A	GLUTAMATE RECEPTOR, IONOTROPIC, N-METHYL-D-ASPARTATE, SUBUNIT 2A	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
32	Fibular Aplasia or Hypoplasia, femoral bowing and poly-, syn-, and oligodactyly/Fuhrmann syndrome	WNT7A	WINGLESS-TYPE MMTV INTEGRATION SITE FAMILY, MEMBER 7A	400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
33	Gerstmann–Sträussler–Scheinker синдром (GSS)	GSS	GLUTATHIONE SYNTHETASE	200,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретна мутация	10 работни дни
34	GLUT1 deficiency syndrome; Early onset absense epilepsy	GLUT1	GLUT1 DEFICIENCY SYNDROME 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
35	GLUT1 deficiency syndrome; Early onset absense epilepsy	GLUT1	GLUT1 DEFICIENCY SYNDROME 1	960,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
36	Gorlin синдром	PTCH1	PATCHED 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
37	Gorlin синдром	PTCH1	PATCHED 1	2 300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
38	Hutchinson-Gilford progeria syndrome (HGPS)	LMNA	LAMIN A/C	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
39	Hyper-IgD syndrom, Periodic Feaver, mevalonate kinase deficiency	MVK	MEVALONATE KINASE	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
40	Hyper-IgD syndrom, Periodic Feaver, mevalonate kinase deficiency	MVK	MEVALONATE KINASE	150,00 лв.	секвениране по Sanger – конкретна мутация	10 работни дни
41	Jackson-Weiss синдром	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
42	JPH3 (Huntington-like 2)	JPH3	JUNCTOPHILIN 3	500,00 лв.	Фрагментен анализ - CAG/CTG експанзия	10 работни дни
43	Kallman синдром, тип 2	FGFR1	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 1	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
44	Ladd синдром	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
45	Leigh синдром	SURF1	SURFEIT 1	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
46	Limb-girdle muscular dystrophy 2B (LGMD2B), Dysferlin	DYSF	DYSFERLIN	5 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
47	Lowe синдром	OCRL	OCRL INOSITOL POLYPHOSPHATE-5- PHOSPHATASE	2 200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
48	Michelis-Castrillo синдром (Фамилна хипомагнезиемия с хиперкалциурия и нефрокалциноза)	CLDN16	CLAUDIN 16	750,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
49	Mitochondrial DNA depletion syndrome 1 (MNGIE type)	TYMP	THYMIDINE PHOSPHORYLASE	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
50	Mitochondrial DNA depletion syndrome 4A (Alpers type)	POLG1	POLYMERASE, DNA, GAMMA - 1	1 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
51	Mitochondrial DNA depletion syndrome 4B (MNGIE type)	POLG1	POLYMERASE, DNA, GAMMA - 1	1 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
52	Mitochondrial recessive ataxia syndrome (SANDO and SCAE)	POLG1	POLYMERASE, DNA, GAMMA - 1	1 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
53	Muenke синдром	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
54	Multiple endocrine neoplasia, Type IIA/ Sipple Syndrome/ Hirschsprung Disease	RET	REARRANGED DURING TRANSFECTION PROTOONCOGENE	2 400,00 лв.	секвениране по Sanger – 3 панела по 800 лв.	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
55	NEURONAL CEROID LIPOFUSCINOSIS	TPP1	TRIPEPTIDYL PEPTIDASE I	1 200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
56	Osteoglophonic dysplasia	FGFR1	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 1	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
57	Partington синдром	ARX	ARISTALESS-RELATED HOMEODOMAIN, X- LINKED	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
58	Pelizaeus-Merzbacher Like Disease	GJC2	GAP JUNCTION PROTEIN, GAMMA-2	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
59	Pfeiffer синдром	FGFR1	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 1	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
60	Pituitary hormone deficiency, combined, 1	POU1F1	POU DOMAIN, CLASS 1, TRANSCRIPTION FACTOR 1	850,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
61	Pituitary hormone deficiency, combined, 2	POU1F1	POU DOMAIN, CLASS 1, TRANSCRIPTION FACTOR 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
62	Progressive external ophthalmoplegia, autosomal dominant/recessive	POLG1	POLYMERASE, DNA, GAMMA - 1	1 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
63	Pseudohypoparathyroidism I (a,b,c), Acromegaly, McCune-Albright syndrome	GNAS	GNAS COMPLEX LOCUS	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
64	Pseudohypoparathyroidism I (a,b,c), Acromegaly, McCune-Albright syndrome	GNAS	GNAS COMPLEX LOCUS	1 300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
65	recessive Multiple Epiphyseal Dysplasia (rMED)	SLC26A2	SOLUTE CARRIER FAMILY 26 (SULFATE TRANSPORTER), MEMBER 2; DTD SULFATE TRANSPORTER - DTDST	1 200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
66	Reis-Buckler/Thiel-Behnke синдром	TGFBI	TRANSFORMING GROWTH FACTOR, BETA-INDUCED	2 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
67	Restrictive dermopathy (RD)	LMNA	LAMIN A/C	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
68	Roberts синдром / SC phocomelia синдром	ESCO2	ESTABLISHMENT OF SISTER CHROMATID COHESION N-ACEYLTTRANSFERASE 2	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
69	Robinow синдром	ROR2	RECEPTOR TYROSINE KINASE-LIKE ORPHAN RECEPTOR	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
70	Saddan дисплазия	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
71	SCA6	CACNA1A	CALCIUM CHANNEL, VOLTAGE-DEPENDENT, P/Q TYPE, ALPHA-1A SUBUNIT	300,00 лв.	Фрагментен анализ - (CAG) _n експанзия	10 работни дни
72	Seathre-Chotzen синдром	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
73	Seathre-Chotzen синдром	TWIST 1	TWIST FAMILY bHLH TRANSCRIPTION FACTOR 1	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
74	Seizures, benign familial infantile, 3; Epileptic encephalopathy, early infantile, 11	SCN2A	SODIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, ALPHA SUBUNIT 2	1 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
75	Severe Rett-like encephalopathy	MEF2C	MADS BOX TRANSCRIPTION ENHANCER FACTOR 2, POLYPEPTIDE C	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
76	Severe Rett-like encephalopathy	MEF2C	MADS BOX TRANSCRIPTION ENHANCER FACTOR 2, POLYPEPTIDE C	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
77	Smith-Lemli-Opitz синдром	DHCR7	7-DEHYDROCHOLESTEROL REDUCTASE	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
78	Spinal muscular atrophy with respiratory distress 1; SMARD1 (Spinal muscular atrophy, distal, autosomal recessive, 1; DSMA1)	IGHMBP2	IMMUNOGLOBULIN MU-BINDING PROTEIN 2	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
79	Spinal muscular atrophy with respiratory distress 1; SMARD1 (Spinal muscular atrophy, distal, autosomal recessive, 1; DSMA1)	IGHMBP2	IMMUNOGLOBULIN MU-BINDING PROTEIN 2	1 700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
80	Synaptonemal Complex Protein 3, анеуплоидни бременности	SYCP3	SYNAPTONEMAL COMPLEX PROTEIN 3	160,00 лв.	секвениране по Sanger – конкретни мутации	10 работни дни
81	Tetra-amelia, автозомно рецесивно	WNT3	WINGLESS-TYPE MMTV INTEGRATION SITE FAMILY, MEMBER 3	400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
82	Ubiquitin Specific Protease 9, Y Chromosome - нарушена сперматогенеза	USP9Y	UBIQUITIN-SPECIFIC PROTEASE 9, Y CHROMOSOME	160,00 лв.	секвениране по Sanger – конкретна мутация	10 работни дни
83	von Hippel-Lindau синдром	VHL	VON HIPPEL-LINDAU TUMOR SUPPRESSOR	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
84	von Hippel-Lindau синдром	VHL	VON HIPPEL-LINDAU TUMOR SUPPRESSOR	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
85	von Willebrand фактор	VWF	VON WILLEBRAND FACTOR	500,00 лв.	секвениране по Sanger – конкретни мутации	10 работни дни
86	von Willebrand фактор	VWF	VON WILLEBRAND FACTOR	2 550,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
87	Werner синдром / Werner's syndrome (WS)	LMNA	LAMIN A/C	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
88	West синдром	ARX	ARISTALESS-RELATED HOMEODOMAIN, X-LINKED	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
89	β-таласемия	HBB	HEMOGLOBIN - BETA LOCUS	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
90	Адренокортикална недостатъчност / Adrenocortical insufficiency	NR5A1	NUCLEAR RECEPTOR SUBFAMILY 5, GROUP A, MEMBER 1, SF1	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
91	Адренолевкодистрофия	ABCD1	ATP-BINDING CASSETTE, SUBFAMILY D, MEMBER 1	1 680,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
92	Адренолевкодистрофия	ABCD1	ATP-BINDING CASSETTE, SUBFAMILY D, MEMBER 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
93	Алажил синдром / Alagille syndrome	JAG1	JAGGED 1	1 850,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
94	Алажил синдром / Alagille syndrome	JAG1	JAGGED 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
95	Алфа-кетоглутаратен дефицит	OGDH	OXOGLUTARATE DEHYDROGENASE	2 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
96	Атаксия на Friedreich	FXN	FRATAXIN	500,00 лв.	Фрагментен анализ - (GAA) _n експанзия	10 работни дни
97	Ахондроплазия	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
98	Ахондроплазия - чести мутации (4 екзона)	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
99	Болест на Alexander	GFAP	GLIAL FIBRILLARY ACIDIC PROTEIN	800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
100	Болест на Canavan	ASPA	ASPARTOACYLASE	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
101	Болест на Charcot -Marie-Tooth, X-свързана	CONNEXIN 32	GAP JUNCTION PROTEIN, BETA-2; GJB2	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
102	Болест на Charcot-Marie-Tooth, аксонална, тип 2K, 4A	GDAP1	GANGLIOSIDE-INDUCED DIFFERENTIATION-ASSOCIATED PROTEIN 1	850,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
103	Болест на Charcot-Marie-Tooth, аксонална, тип 2M, dominant intermediate B; Centronuclear myopathy	DNM2	DYNAMIN 2	1 550,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
104	Болест на Creutzfeldt-Jakob, болест на Gerstmann-Straussler	PRNP	PRION PROTEIN	400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
105	Болест на Fabry	GLA	GALACTOSIDASE, ALPHA	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
106	Болест на Gaucher	GBA	GLUCOSIDASE, BETA, ACID	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
107	Болест на Niemann-Pick	NPC1	NPC INTRACELLULAR CHOLESTEROL TRANSPORTER 1	2 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
108	Болест на Niemann-Pick	NPC2	NPC INTRACELLULAR CHOLESTEROL TRANSPORTER 2	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
109	Болест на Niemann-Pick	NPC1 & NPC2	NPC INTRACELLULAR CHOLESTEROL TRANSPORTER 1 & NPC INTRACELLULAR CHOLESTEROL TRANSPORTER 2	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
110	Болест на Pelizaeus-Merzbacher	PLP1	PROTEOLIPID PROTEIN 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
111	Болест на Pelizaeus-Merzbacher	PLP1	PROTEOLIPID PROTEIN 1	800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
112	Болест на Wilson	ATP7B	ATPase, Cu(2+)-TRANSPORTING, ALPHA POLYPEPTIDE	420,00 лв.	секвениране по Sanger на горещ регион	10 работни дни
113	Болест на Wilson	ATP7B	ATPase, Cu(2+)-TRANSPORTING, ALPHA POLYPEPTIDE	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
114	Болест на Wilson	ATP7B	ATPase, Cu(2+)-TRANSPORTING, ALPHA POLYPEPTIDE	1 450,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
115	Болестта на урина като кленов сироп тип Ia / MSUD - Maple syrup urine disease, type Ia	BCKDHA	BRANCHED-CHAIN KETO ACID DEHYDROGENASE E1, ALPHA POLYPEPTIDE	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
116	Вродена надбъбречна хиперплазия ВНХ	CYP21A2	CYTOCHROME P450, FAMILY 21, SUBFAMILY A, POLYPEPTIDE	1 200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
117	Вродена надбъбречна хиперплазия ВНХ	CYP21A2	CYTOCHROME P450, FAMILY 21, SUBFAMILY A, POLYPEPTIDE	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
118	Галактоземия	GALT	GALACTOSE-1-PHOSPHATE URIDYLTRANSFERASE	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
119	Галактоземия III (Galactose epimerase deficiency)	GALE	UDP-GALACTOSE-4-EPIMERASE	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
120	Генерализирана епилепсия с фебрилни гърчове плюс (GEFS+), Epilepsy; Идиопатична генерализирана епилепсия тип 10 - Idiopathic generalized, Juvenile myoclonic epilepsy	GABRD	GAMMA-AMINOBUTYRIC ACID RECEPTOR, DELTA	450,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
121	Генерализирана епилепсия с фебрилни гърчове плюс (GEFS+), тип 3; Febrile seizures, familial, 8; Childhood absence epilepsy	GABRG2	GAMMA-AMINOBUTYRIC ACID RECEPTOR, GAMMA-2	550,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
122	Гликогеноза, тип 0 (Glycogen Storage disease 0; liver type)	GYS2	GLYCOGEN SYNTHASE 2	1 500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
123	Гликогеноза, тип 5 (McArdle Disease)	PYGM	GLYCOGEN PHOSPHORYLASE, MUSCLE	200,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретна мутация	10 работни дни
124	Гликогеноза, тип 5 (McArdle Disease)	PYGM	GLYCOGEN PHOSPHORYLASE, MUSCLE	1 800,00 лв.	секвениране по Sanger - цялостно секвениране	10 работни дни
125	Гликогеноза, тип II (Болест на Pompe)	GAA	GLUCOSIDASE, ALPHA, ACID	840,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
126	Гликогеноза, тип II (Болест на Pompe)	GAA	GLUCOSIDASE, ALPHA, ACID	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
127	Глобозооспермия	SPATA16	SPERMATOGENESIS-ASSOCIATED PROTEIN 16	100,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретна мутация	10 работни дни
128	Глюкозо-6-фосфат дехидрогеназен дефицит	G6PD	GLUCOSE-6-PHOSPHATE DEHYDROGENASE	950,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
129	Дефицит на Alpha-1-antitrypsin	AAT	ALPHA-1-ANTITRYPSIN, SERPINA1	80,00 лв.	секвениране по Sanger - S & Z алели	10 работни дни
130	Дефицит на Антитромбин III	SERPINC1	SERPIN PEPTIDASE INHIBITOR, CLADE C (ANTITHROMBIN), MEMBER 1	750,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
131	Дефицит на Антитромбин III	SERPINC1	SERPIN PEPTIDASE INHIBITOR, CLADE C (ANTITHROMBIN), MEMBER 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
132	Дилатативна кардиомиопатия / Dilatative cardiomyopathy (CMD1A)	LMNA	LAMIN A/C	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
133	Дихидрилипоамид S-сукцинил трансфераза	DLST	DIHYDROLIPOAMIDE S-SUCCINYLTRANSFERASE	1 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
134	Дихидролипоамид дехидрогеназен дефицит	DLD	DIHYDROLIPOAMIDE DEHYDROGENAS	1 300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
135	Ихтиоза, X-свързана	STS	STEROID SULFATASE	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	11 работни дни
136	Ихтиоза, X-свързана	STS	STEROID SULFATASE	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
137	Конгенитална Миотония / Hyperkalemic periodic paralysis, type 2; Myotonia congenita	SCN4A	SODIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, ALPHA SUBUNIT 4	1 800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
138	Конгенитална Миотония / Myotonia congenita	CLCN1	CHLORIDE CHANNEL 1, SKELETAL MUSCL	1 350,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
139	Конгенитална мускулна дистрофия - мерозинов дефицит / Muscular dystrophy, congenital merosin-deficient, 1A (MDC1A)	LAMA2	LAMININ, ALPHA-2	3 300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
140	Краниосиностоза, тип 3	TCF12	TRANSCRIPTION FACTOR 12	2 200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
141	Крипторхидизъм / Cryptorchidism	NR5A1	NUCLEAR RECEPTOR SUBFAMILY 5, GROUP A, MEMBER 1, SF1	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
142	Лактозна непоносимост - чести мутации	LCT	LACTASE	100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
143	Левкоенцефалопатия / Leukoencephalopathy	RNASET2	RIBONUCLEASE T2	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
144	Лутеинизиращ хормон, β - polypeptide	LHB	LUTEINIZING HORMONE, BETA POLYPEPTIDE	250,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
145	Мандибулоакрална дисплазия / Mandibuloacral dysplasia (MAD)	LMNA	LAMIN A/C	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
146	Метахроматична левкодистрофия / Metachromatic Leukodystrophy	ARSA	ARYLSULFATASE A, CEREBROSIDE- SULFATASE	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
147	Миоклонична Епилепсия на Unverricht and Lundborg / Myoclonic Epilepsy of Unverricht and Lundborg (EPM1)	CSTB	CYSTATIN B, STEFIN B	400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
148	Миоклонична Епилепсия на Unverricht and Lundborg / Myoclonic Epilepsy of Unverricht and Lundborg (EPM1)	CSTB/CSTB	CSTB/CSTB	300,00 лв.	секвениране по Sanger - 12-mer експанзия	10 работни дни
149	Миотонична дистрофия 2 / Myotonic dystrophy 2	ZNF9	CNBP - CCHC-TYPE ZINC FINGER NUCLEIC ACID-BINDING PROTEIN	500,00 лв.	Фрагментен анализ - (CCTG) n експанзия	10 работни дни
150	Миотонична дистрофия тип 1, Болест на Steinert / Myotonic dystrophy 1 Steinert Disease	DMPK	DYSTROPHIA MYOTONICA PROTEIN KINASE	500,00 лв.	Фрагментен анализ - (CTG) n експанзия	10 работни дни
151	Множествена ендокринна неоплазия тип I / Multiple endocrine neoplasia, Type I, MEN1	MEN1	MENIN 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
152	Множествена ендокринна неоплазия тип I / Multiple endocrine neoplasia, Type I, MEN1	MEN1	MENIN 1	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
153	Муковисцидоза, Кистична фиброза / Cystic Fibrosis	CFTR	CYSTIC FIBROSIS TRANSMEMBRANE CONDUCTANCE REGULATOR	2 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
154	Муковисцидоза, Кистична фиброза / Cystic Fibrosis	CFTR	CYSTIC FIBROSIS TRANSMEMBRANE CONDUCTANCE REGULATOR	600,00 лв.	секвениране по Sanger - чести за България мутации	10 работни дни
155	Мускулна дистрофия Emery-Dreifuss / Emery- Dreifuss muscular dystrophy (EDMD-AD)	LMNA	LAMIN A/C	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
156	Мускулна дистрофия Emery-Dreifuss / Emery- Dreifuss muscular dystrophy (EDMD-X-linked)	EMD	EMERIN	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
157	Мускулна дистрофия дистрогликанопатия, тип A, B, C / Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with mental retardation), type A, B, C	GMPPB	GDP-MANNOSE PYROPHOSPHORYLASE B	950,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
158	Мускулна дистрофия пояс-крайник 1B / Limb- girdle muscular dystrophy 1B (LGMD 1B)	LMNA	LAMIN A/C	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
159	Мускулна дистрофия пояс-крайник 1C (LGMD 1C - Limb-girdle muscular dystrophy 1C)	CAV3	CAVEOLIN 3	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
160	Мускулна дистрофия пояс-крайник 2I / Limb- girdle muscular dystrophy 2I (LGMD2I)	FKRP	FUKUTIN-RELATED PROTEIN	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
161	Мускулна дистрофия пояс-крайник 2A (LGMD2A - Limb-girdle muscular dystrophy 2A)	CAPN3	CALPAIN 4	2 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
162	Мускулна дистрофия пояс-крайник 2A (LGMD2A - Limb-girdle muscular dystrophy 2A)	CAPN3	CALPAIN 5	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
163	Мускулна дистрофия пояс-крайник 2A (LGMD2A - Limb-girdle muscular dystrophy 2A)	CAPN3	CALPAIN 3	360,00 лв.	секвениране по Sanger – най-чести мутации	10 работни дни
164	Мускулна дистрофия пояс-крайник 2B / Limb- girdle muscular dystrophy 2B (LGMD2B)	DYSF	DYSFERLIN	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
165	Мускулна дистрофия тип Пояс-Крайник 2C / Limb-girdle muscular dystrophy 2C (LGMD 2C), Sarcoglycan gamma	SGCG	SARCOGLYCAN, GAMMA; DYSTROPHIN- ASSOCIATED GLYCOPROTEIN	200,00 лв.	секвениране по Sanger – конкретна мутация	10 работни дни
166	Мускулна дистрофия, тип Дюшен/Бекер (Duchenne / Becker Muscular Dystrophies - DMD/BMD)	DMD	DYSTROPHIN	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
167	Мускулна дистрофия, тип Дюшен/Бекер (Duchenne / Becker Muscular Dystrophies - DMD/BMD)	DMD	DYSTROPHIN	3 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
168	Нарушения в половото развитие / 46XY sex reversal	NR5A1	NUCLEAR RECEPTOR SUBFAMILY 5, GROUP A, MEMBER 1, SF1	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
169	Нарушения в сперматогенезата / Spermatogenic failure	NR5A1	NUCLEAR RECEPTOR SUBFAMILY 5, GROUP A, MEMBER 1, SF1	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
170	Наследствена непоносимост към фруктоза	ALDOB	ALDOLASE B	450,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
171	Наследствена несиндромна глухота	CONNEXIN 26	GAP JUNCTION PROTEIN, BETA-2; GJB2	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
172	Наследствена несиндромна глухота	CONNEXIN 30	GAP JUNCTION PROTEIN, BETA-2; GJB2	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
173	Наследствена несиндромна глухота	CONNEXIN 31	GAP JUNCTION PROTEIN, BETA-2; GJB2	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
174	Наследствена несиндромна глухота	CONNEXIN 43	GAP JUNCTION PROTEIN, BETA-2; GJB2	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
175	Наследствена сфероцитоза	ANK1	ANKYRIN 1	3 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
176	Наследствена хеморагична телеангиектазия (Osler-Weber-Rendu-disease)	ENG	ENDOGLIN	1 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
177	Наследствена хеморагична телеангиектазия (Osler-Weber-Rendu-disease)	ENG & ALK1	ENDOGLIN & ALK1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
178	Наследствена хеморагична телеангиектазия (болест на Osler-Weber-Rendu)	ALK1	ACTIVIN A RECEPTOR, TYPE II-LIKE 1, ACVRL1	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
179	Неврофиброматоза, тип 1	NF1	NEUROFIBROMIN 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
180	Неврофиброматоза, тип 1	NF1	NEUROFIBROMIN 1	3 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
181	Неврофиброматоза, тип 2	NF2	NEUROFIBROMIN 2	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
182	Неврофиброматоза, тип 2	NF2	NEUROFIBROMIN 2	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
183	Несиндромна Краниосиностоза, Unicoronal	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
184	Несиндромна тригоноцефалия / Trigonocephaly	FGFR1	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 1	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
185	Окулофарингеална мускулна дистрофия	PABPN1	POLYADENYLATE-BINDING PROTEIN, NUCLEAR, 1	700,00 лв.	секвениране по Sanger и Фрагментен анализ за експанзия	10 работни дни
186	Определяне на оптимална лечебна доза Колхицин, Паклитаксел и др.	ABCB1	ATP-BINDING CASSETTE, SUBFAMILY B, MEMBER 1 / MDR1	40,00 лв.	секвениране по Sanger – конкретна мутация	10 работни дни
187	Орнитин транскарбамилазен дефицит	OTC	ORNITHINE CARBAMOYLTRANSFERASE	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
188	Орнитин транскарбамилазен дефицит	OTC	ORNITHINE CARBAMOYLTRANSFERASE	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
189	Остеогенезис Имперфекта тип I, IIA, IIB, III, IV, V / Osteogenesis Imperfecta - type I, IIA, IIB, III, IV, V	COL1A1	COLLAGEN, TYPE I, ALPHA-1	1 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
190	Остеогенезис Имперфекта тип I, IIA, IIB, III, IV, V / Osteogenesis Imperfecta - type I, IIA, IIB, III, IV, V	COL1A2	COLLAGEN, TYPE I, ALPHA-1	2 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
191	Остеогенезис Имперфекта тип I, IIA, IIB, III, IV, V / Osteogenesis Imperfecta - type I, IIA, IIB, III, IV, V	CRTAP	CARTILAGE-ASSOCIATED PROTEIN	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
192	Остеогенезис Имперфекта тип I, IIA, IIB, III, IV, V / Osteogenesis Imperfecta - type I, IIA, IIB, III, IV, V	IFITM5	INTERFERON-INDUCED TRANSMEMBRANE PROTEIN 5	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
193	Периодична треска - TNF-receptor-associated periodic syndrome	TNFRSF1A	TUMOR NECROSIS FACTOR RECEPTOR SUPERFAMILY, MEMBER 1A	200,00 лв.	секвениране по Sanger – най-чести мутации	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
194	Периодична треска - TNF-receptor-associated periodic syndrome	TNFRSF1A	TUMOR NECROSIS FACTOR RECEPTOR SUPERFAMILY, MEMBER 1A	750,00 лв.	секвениране по Sanger - цялостно секвениране	10 работни дни
195	Пиридоксамин 5'-фосфат оксидазен дефицит / Pyridoxamine 5'-phosphate oxidase deficiency	PNPO	PYRIDOXAMINE 5-PRIME-PHOSPHATE OXIDASE	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
196	Пиридоксин-зависима епилепсия	ALDH7A1	ALDEHYDE DEHYDROGENASE 7 FAMILY, MEMBER A1	950,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
197	Полиморфизъм в Анексин 5 - M1/M2 хаплотип	ANXA5	ANNEXIN A5	70,00 лв.	секвениране по Sanger – M1/M2 хаплотип	10 работни дни
198	Преждевременен пубертет tip 1, централен	KISS1R	KISS1 RECEPTOR	630,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
199	Преждевременен пубертет, централен 2	MKRN3	MAKORIN 3	440,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
200	Преждевременна яйчникова недостатъчност / POF	BMP15	BONE MORPHOGENETIC PROTEIN 15	300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
201	Преждевременна яйчникова недостатъчност / POF	FIGLA	FOLLICULOGENESIS-SPECIFIC bHLH TRANSCRIPTION FACTOR	300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
202	Преждевременна яйчникова недостатъчност / POF	FMR1	FMRP TRANSLATIONAL REGULATOR 1, Fragile X mental retardation protein	150,00 лв.	Фрагментен анализ	10 работни дни
203	Преждевременна яйчникова недостатъчност / POF	FOXL2	FORKHEAD TRANSCRIPTION FACTOR FOXL2	250,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
204	Преждевременна яйчникова недостатъчност / POF	NOBOX	NOBOX OOGENESIS HOMEBOX	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
205	Ранна Епилептична Енцефалопатия, тип 13 / Early infantile epileptic encephalopathy, type 9	SCN8A	SODIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, ALPHA SUBUNIT 8	2 700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
206	Ранната инфантилна епилептична енцефалопатия / Early infantile epileptic encephalopathy, type 7 (EIEE)	KCNQ2	POTASSIUM CHANNEL, VOLTAGE-GATED, KQT-LIKE SUBFAMILY, MEMBER 2	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
207	Рецептор за гонадотропин-освобождаващ хормон	GNRHR	GONADOTROPIN-RELEASING HORMONE RECEPTOR	350,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
208	Рецептор за лутеинизиращ хормон LH	LHCGR	LUTEINIZING HORMONE/CHORIOGONADOTROPIN RECEPTOR	650,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
209	Рецептор за фоликулостимулиращ хормон	FSHR	FOLLICLE-STIMULATING HORMONE RECEPTOR	650,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
210	Синдром на Andersen-Tawil / Andersen cardiodysrhythmic periodic paralysis	KCNJ2	POTASSIUM CHANNEL, INWARDLY RECTIFYING, SUBFAMILY J, MEMBER 2	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
211	Синдром на Kallmann	KAL1	ANOSMIN 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
212	Синдром на Kallmann	KAL1	ANOSMIN 1	1 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
213	Синдром на Loeys-Dietz	TGFBR1	TRANSFORMING GROWTH FACTOR-BETA RECEPTOR, TYPE I	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
214	Синдром на Loeys-Dietz	TGFBR2	TRANSFORMING GROWTH FACTOR-BETA RECEPTOR, TYPE II	850,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
215	Синдром на Loeys-Dietz	TGFBR1 & TGFBR2	TRANSFORMING GROWTH FACTOR-BETA RECEPTOR, TYPE I & TRANSFORMING GROWTH FACTOR-BETA RECEPTOR, TYPE II	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
216	Синдром на Peutz-Jeghers	STK11	SERINE/THREONINE PROTEIN KINASE 11	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
217	Синдром на Peutz-Jeghers	STK11	SERINE/THREONINE PROTEIN KINASE 11	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
218	Синдром на Андрогенната нечувствителност - Androgen Insensitivity Syndrome AIS	AR	ANDROGEN RECEPTOR	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
219	Синдром на Драве и Генерализирана епилепсия с фебрилни гърчове плюс (GEFS+)	SCN1A	SODIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, ALPHA SUBUNIT 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
220	Синдром на Драве и Генерализирана епилепсия с фебрилни гърчове плюс (GEFS+)	SCN1A	SODIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, ALPHA SUBUNIT 1	1 750,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
221	Синдром на Драве и Генерализирана епилепсия с фебрилни гърчове плюс (GEFS+)	SCN1B	SODIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, BETA SUBUNIT 1	350,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
222	Синдром на Жилбер / Gilbert syndrome	UGT1A1	UDP-GLYCOSYLTRANSFERASE 1 FAMILY, POLYPEPTIDE A1	150,00 лв.	Фрагментен анализ	10 работни дни
223	синдром на Кофин-Лоури / Coffin-Lowry Syndrome; Ribosomal protein S6 kinase	RPS6KA3	RIBOSOMAL PROTEIN S6 KINASE, 90-KD, 3	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
224	Синдром на Марфан / Marfan syndrome	FBN1 & TGFB2	FIBRILLIN 1 & TRANSFORMING GROWTH FACTOR-BETA RECEPTOR, TYPE II	1 500,00 лв.	MLPA	10 работни дни
225	синдром на Нунан / Noonan syndrome	PTPN11	PROTEIN-TYROSINE PHOSPHATASE, NONRECEPTOR-TYPE, 11	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
226	Синдром на Пет / Rett Syndrome	MECP2	METHYL-CpG-BINDING PROTEIN 2	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
227	Синдром на Пет / Rett Syndrome, Methyl-CpG- binding proteine 2	MECP2	METHYL-CpG-BINDING PROTEIN 2	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
228	Синдром на чупливата X-хромозома тип 1 / Fragile X syndrome FraXA	FMR1	FMRP TRANSLATIONAL REGULATOR 1, Fragile X mental retardation protein / AFF2 ген	800,00 лв.	Фрагментен анализ - (CGG)n експанзия	10 работни дни
229	Синдром на чупливата X-хромозома тип 2 / FraXE	FMR2	AF4/FMR2 FAMILY, MEMBER 2, Fragile site mental retardation 2 gene	500,00 лв.	Фрагментен анализ - (GCC)n експанзия	10 работни дни
230	Спинална и булбарна мускулна атрофия, Болест на Кенеди / Spinal and bulbar muscular atrophy of Kennedy	AR	ANDROGEN RECEPTOR	250,00 лв.	Фрагментен анализ - брой CAG повтори в екзон 1	10 работни дни
231	Спинална мускулна атрофия / Spinal muscular atrophy	SMN1	SURVIVAL OF MOTOR NEURON 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
232	Спиноцеребеларната атаксия SCA 11	TTBK2	TAU TUBULIN KINASE 2	1 350,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
233	Спиноцеребеларната атаксия SCA 13	KCNC3	POTASSIUM CHANNEL, VOLTAGE-GATED, SHAW-RELATED SUBFAMILY, MEMBER 3	800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
234	Спиноцеребеларната атаксия SCA 14	PRKCG	PROTEIN KINASE C, GAMMA	1 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
235	Спиноцеребеларната атаксия SCA 5	SPTBN2	SPECTRIN, BETA, NONERYTHROCYTIC, 2	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
236	Спиноцеребеларната атаксия SCA1	ATXN1	ATAXIN 1	300,00 лв.	Фрагментен анализ - (CAG)n експанзия	10 работни дни
237	Спиноцеребеларната атаксия SCA10	ATXN10	ATAXIN 10	500,00 лв.	Фрагментен анализ - (ATTCT) експанзия	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
238	Спиноцеребеларната атаксия SCA12	PPP2R2B	PROTEIN PHOSPHATASE 2, REGULATORY SUBUNIT B, BETA	500,00 лв.	Фрагментен анализ - (CAG)n експанзия	10 работни дни
239	Спиноцеребеларната атаксия SCA17 (Huntington-like 4)	TBP	TATA BOX-BINDING PROTEIN	500,00 лв.	Фрагментен анализ - (CAG или CAA) експанзия	10 работни дни
240	Спиноцеребеларната атаксия SCA2	ATXN2	ATAXIN 2	300,00 лв.	Фрагментен анализ - (CAG)n експанзия	10 работни дни
241	Спиноцеребеларната атаксия SCA3 (MACHADO-JOSEPH DISEASE; MJD)	ATXN3	ATAXIN 3	300,00 лв.	Фрагментен анализ - (CAG)n експанзия	10 работни дни
242	Спиноцеребеларната атаксия SCA7	ATXN7	ATAXIN 7	500,00 лв.	Фрагментен анализ - (CAG)n експанзия	10 работни дни
243	Спиноцеребеларната атаксия SCA8	ATXN8	ATAXIN 8	500,00 лв.	Фрагментен анализ - CTG/CAG експанзия	10 работни дни
244	Средноверижна ацил-КоА дехидрогеназна недостатъчност / Medium-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency (MCAD)	ACADM	ACYL-CoA DEHYDROGENASE, MEDIUM-CHAIN / MCAD	70,00 лв.	секвениране по Sanger – конкретна мутация	10 работни дни
245	Сулфит оксидазен дефицит	SUOX	SULFITE OXIDASE	800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
246	Танатофорна дисплазия тип 1 и 2 / Thanatophoric dysplasia, type1 & 2	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
247	Фамилна Аденоматозна Полипоза (APC) / Синдром на Гарднер	APC	APC REGULATOR OF WNT SIGNALING PATHWAY	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
248	Фамилна Аденоматозна Полипоза (APC) / Синдром на Гарднер (Gardner Syndrome)	APC	APC REGULATOR OF WNT SIGNALING PATHWAY	2 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
249	Фамилна Аденоматозна Полипоза (APC) / Синдром на Гарднер (Gardner Syndrome)	APC	APC REGULATOR OF WNT SIGNALING PATHWAY	600,00 лв.	секвениране по Sanger – панел	10 работни дни
250	Фамилна амилоидна полиневропатия (Amyloidosis, Hereditary, Transthyretin-related)	TTR	TRANSTHYRETIN	400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
251	Фамилна интрахепатална холестаза, тип 3	ABCB4	ATP-BINDING CASSETTE, SUBFAMILY B, MEMBER 4; MULTIDRUG RESISTANCE 3; MDR3; P-GLYCOPROTEIN 3; PGY3	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
252	Фамилна интрахепатална холестаза, тип 3	ABCB4	ATP-BINDING CASSETTE, SUBFAMILY B, MEMBER 4; MULTIDRUG RESISTANCE 3; MDR3; P-GLYCOPROTEIN 3; PGY3	2 800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
253	Фамилна парциална липодистрофия / Familial partial lipodystrophy (FPLD)	LMNA	LAMIN A/C	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
254	Фамилна Средиземноморска Треска (Familial Mediterranean fever)	MEFV	MEFV INNATE IMMUNITY REGULATOR, PYRIN	600,00 лв.	секвениране по Sanger – най-чести мутации	10 работни дни
255	Фамилна Средиземноморска Треска (Familial Mediterranean fever) - мутации в гена MEFV	MEFV	MEFV INNATE IMMUNITY REGULATOR, PYRIN	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger - пълно секвениране	10 работни дни
256	Фамилна хипомагнезиемия с хиперкалциурия и нефрокалциноза	CLDN16	CLAUDIN 16	750,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
257	Фацио-скапуло-хумерална дистрофия 1 A (Facioscapulohumeral muscular dystrophy - FSHD)	D4Z4	DOUBLE HOMEBOX PROTEIN 4; DUX4	960,00 лв.	Фрагментен анализ - микросателитен повторен регион	10 работни дни
258	Фенилкетонурия / Phenylketouria	PAH	PHENYLALANINE HYDROXYLASE	2 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
259	Фоликулостимулиращ хормон, β - Polypeptide	FSHB	FOLLICLE-STIMULATING HORMONE, BETA POLYPEPTIDE	200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
260	Фронтонезална дисплазия, тип I	ALX3	ARISTALESS-LIKE HOMEBOX 3	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
261	Хемофилия A (Coagulation factor VIII)	F8	COAGULATION FACTOR VIII	500,00 лв.	лигазно зависима амплификация - инверсия на интрон 22	10 работни дни
262	Хемофилия A (Coagulation factor VIII)	F8	COAGULATION FACTOR VIII	3 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
263	Хемофилия B (Coagulation factor IX)	F9	COAGULATION FACTOR IX	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
264	Хемохроматоза	HFE	HOMEOSTATIC IRON REGULATOR	80,00 лв.	секвениране по Sanger – най-чести мутации	10 работни дни
265	Хемохроматоза	HFE	HOMEOSTATIC IRON REGULATOR	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
266	Хепатотоксичност при терапия с Irinotecan	UGT1A1	UDP-GLYCOSYLTRANSFERASE 1 FAMILY, POLYPEPTIDE A1	110,00 лв.	Фрагментен анализ	10 работни дни
267	Хипертриглицеридемия	APOA5	APOLIPOPROTEIN A-V, LIPI (LIPASE I)	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
268	Хиперхолестеролемия	LDLR	LOW DENSITY LIPOPROTEIN RECEPTOR	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
269	Хиперхолестеролемия	LDLR	LOW DENSITY LIPOPROTEIN RECEPTOR	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
270	Хипогонадотропен хипогонадизъм / Hypogonadotropic hypogonadism	FGFR1	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 1	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
271	Хипохондроплазия	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
272	Хорея на Huntington	HTT	HUNTINGTIN	500,00 лв.	Фрагментен анализ - (CAG)n експанзия	10 работни дни
273	Х-свързан аутизъм, синдром на Аспергер / X- Linked Autism, Asperger Syndrome	NLGN3	NEUROLIGIN 3	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
274	Х-свързан аутизъм, синдром на Аспергер / X- Linked Autism, Asperger Syndrome	NLGN4	NEUROLIGIN 4	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
275	Х-свързан лимфопрлиферативен синдром (Синдром на Дънкан)	SH2D1A	SH2 DOMAIN PROTEIN 1A	660,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
276	Х-свързана лизенцефалия тип 2 / Lissencephaly X-linked, type 2	ARX	ARISTALESS-RELATED HOMEBOX, X- LINKED	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
277	Х-свързана миоклинална епилепсия с умствено изоставане и спастичност / Myoclonic epilepsy X-linked with mental retardation and spasticity	ARX	ARISTALESS-RELATED HOMEBOX, X- LINKED	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
278	Церебрална Автозомно-доминантна артериопатия със субкортикални инфаркти и левкоенцефалопатия (CADASIL)	NOTCH3	NOTCH RECEPTOR 3	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
279	Церебрална Автозомно-доминантна артериопатия със субкортикални инфаркти и левкоенцефалопатия (CADASIL)	NOTCH3	NOTCH RECEPTOR 3	1 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – СЪСТОЯНИЯ (по азбучен ред)

	Състояние	Ген – кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
280	Цитрулинемия, тип II	SLC25A13	SOLUTE CARRIER FAMILY 25 (CITRIN), MEMBER 13	1 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
281	Ювенилна интестинална полипоза	SMAD4	SMAD FAMILY MEMBER 4	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
282	Ювенилна интестинална полипоза	SMAD4	SMAD FAMILY MEMBER 4	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
283	Ювенилна Хиалинна Фиброматоза/Juvenile Hyaline Fibromatosis	ANTXR2	ANTHRAX TOXIN RECEPTOR 2	1 850,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретно състояние – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!