



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
1	AAAS	ALADIN, ADRACALIN	Achalasia-Addisonianism-Alacrimia синдром / Allgrove синдром / Triple-A синдром	2 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
2	AAT	ALPHA-1-ANTITRYPSIN, SERPINA1	Дефицит на Alpha-1-antitrypsin	80,00 лв.	секвениране по Sanger - S & Z алели	10 работни дни
3	ABCB1	ATP-BINDING CASSETTE, SUBFAMILY B, MEMBER 1 / MDR1	Определяне на оптимална лечебна доза Колхицин, Паклитаксел и др.	40,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретна мутация	10 работни дни
4	ABCB4	ATP-BINDING CASSETTE, SUBFAMILY B, MEMBER 4; MULTIDRUG RESISTANCE 3; MDR3; P-GLYCOPROTEIN 3; PGY3	Фамилна интрахепатална холестаза, тип 3	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
5	ABCB4	ATP-BINDING CASSETTE, SUBFAMILY B, MEMBER 4; MULTIDRUG RESISTANCE 3; MDR3; P-GLYCOPROTEIN 3; PGY3	Фамилна интрахепатална холестаза, тип 3	2 800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
6	ABCD1	ATP-BINDING CASSETTE, SUBFAMILY D, MEMBER 1	Адренолевкодистрофия	1 680,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
7	ABCD1	ATP-BINDING CASSETTE, SUBFAMILY D, MEMBER 1	Адренолевкодистрофия	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
8	ACADM	ACYL-CoA DEHYDROGENASE, MEDIUM-CHAIN / MCAD	Средноверижна ацил-КоА дехидрогеназна недостатъчност / Medium-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency (MCAD)	70,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретна мутация	10 работни дни
9	AIRE	AUTOIMMUNE REGULATOR	Autoimmune polyendocrinopathy syndrome , type I, with or without reversible metaphyseal dysplasia	1 260,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат	
10	ALDH7A1	ALDEHYDE DEHYDROGENASE 7 FAMILY, MEMBER A1	Пиридоксин-зависима епилепсия	950,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
11	ALDOB	ALDOLASE B	Наследствена непоносимост към фруктоза	450,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
12	ALK1	ACTIVIN A RECEPTOR, TYPE II-LIKE 1, ACVRL1	Наследствена хеморагична телеангиектазия (болест на Osler-Weber-Rendu)	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
13	ALX3	ARISTALESS-LIKE HOMEBOX 3	Фронтоназална дисплазия, тип I	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
14	ANK1	ANKYRIN 1	Наследствена сфероцитоза	3 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
15	ANTXR2	ANTHRAX TOXIN RECEPTOR 2	Ювенилна Хиалинна Фиброматоза/Juvenile Hyaline Fibromatosis	1 850,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
16	ANXA5	ANNEXIN A5	Полиморфизъм в Анексин 5 - M1/M2 хаплотип	70,00 лв.	секвениране по Sanger - M1/M2 хаплотип	10 работни дни
17	APC	APC REGULATOR OF WNT SIGNALING PATHWAY	Фамилна Аденоматозна Полипоза (APC)/Синдром на Гарднер (Gardner Syndrome)	2 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
18	APC	APC REGULATOR OF WNT SIGNALING PATHWAY	Фамилна Аденоматозна Полипоза (APC)/Синдром на Гарднер	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
19	APC	APC REGULATOR OF WNT SIGNALING PATHWAY	Фамилна Аденоматозна Полипоза (APC)/Синдром на Гарднер (Gardner Syndrome)	600,00 лв.	секвениране по Sanger - панел	10 работни дни
20	APOA5	APOLIPOPROTEIN A-V, LIPI (LIPASE I)	Хипертриглицеридемия	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
21	AR	ANDROGEN RECEPTOR	Синдром на Андрогенната нечувствителност - Androgen Insensitivity Syndrome AIS	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
22	AR	ANDROGEN RECEPTOR	Спинална и булбарна мускулна атрофия, Болест на Кенеди / Spinal and bulbar muscular atrophy of Kennedy	250,00 лв.	Фрагментен анализ - брой CAG повтори в екзон 1	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
23	ARSA	ARYLSULFATASE A, CEREBROSIDE-SULFATASE	Метахроматична левкодистрофия / Metachromatic Leukodystrophy	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
24	ARX	ARISTALESS-RELATED HOMEBOX, X-LINKED	Partington синдром	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
25	ARX	ARISTALESS-RELATED HOMEBOX, X-LINKED	X-свързана лизенцефалия тип 2 / Lissencephaly X-linked, type 2	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
26	ARX	ARISTALESS-RELATED HOMEBOX, X-LINKED	West синдром	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
27	ARX	ARISTALESS-RELATED HOMEBOX, X-LINKED	Early infantile spasms syndrome type 1	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
28	ARX	ARISTALESS-RELATED HOMEBOX, X-LINKED	X-свързана миоклинална епилепсия с умствено изоставане и спастичност / Myoclonic epilepsy X-linked with mental retardation and spasticity	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
29	ASPA	ASPARTOACYLASE	Болест на Canavan	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
30	ATN1	ATROPHIN 1	DENTATORUBRAL-PALLIDOLUYSIAN ATROPHY - DRPLA	500,00 лв.	Фрагментен анализ - (CAG) _n експанзия	10 работни дни
31	ATP7B	ATPase, Cu(2+)-TRANSPORTING, ALPHA POLYPEPTIDE	Болест на Wilson	420,00 лв.	секвениране по Sanger на горещ регион	10 работни дни
32	ATP7B	ATPase, Cu(2+)-TRANSPORTING, ALPHA POLYPEPTIDE	Болест на Wilson	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
33	ATP7B	ATPase, Cu(2+)-TRANSPORTING, ALPHA POLYPEPTIDE	Болест на Wilson	1 450,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
34	ATXN1	ATAXIN 1	Спиноцеребеларната атаксия SCA1	300,00 лв.	Фрагментен анализ – (CAG) _n експанзия	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
35	ATXN2	ATAXIN 2	Спиноцеребеларната атаксия SCA2	300,00 лв.	Фрагментен анализ – (CAG)n експанзия	10 работни дни
36	ATXN3	ATAXIN 3	Спиноцеребеларната атаксия SCA3 (MACHADO- JOSEPH DISEASE; MJD)	300,00 лв.	Фрагментен анализ – (CAG)n експанзия	10 работни дни
37	ATXN7	ATAXIN 7	Спиноцеребеларната атаксия SCA7	500,00 лв.	Фрагментен анализ – (CAG)n експанзия	10 работни дни
38	ATXN8	ATAXIN 8	Спиноцеребеларната атаксия SCA8	500,00 лв.	Фрагментен анализ - CTG/CAG експанзия	10 работни дни
39	ATXN10	ATAXIN 10	Спиноцеребеларната атаксия SCA10	500,00 лв.	Фрагментен анализ - (ATTCT) експанзия	10 работни дни
40	BCKDHA	BRANCHED-CHAIN KETO ACID DEHYDROGENASE E1, ALPHA POLYPEPTIDE	Болестта на урина като кленов сироп тип Ia / MSUD - Maple syrup urine disease, type Ia	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
41	BMP15	BONE MORPHOGENETIC PROTEIN 15	Преждевременна яйчникова недостатъчност / POF	300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
42	CACNA1A	CALCIUM CHANNEL, VOLTAGE- DEPENDENT, P/Q TYPE, ALPHA-1A SUBUNIT	SCA6	300,00 лв.	Фрагментен анализ – (CAG)n експанзия	10 работни дни
43	CAPN3	CALPAIN 3	Мускулна дистрофия пояс-крайник 2A (LGMD2A - Limb-girdle muscular dystrophy 2A)	360,00 лв.	секвениране по Sanger – най-чести мутации	10 работни дни
44	CAPN3	CALPAIN 4	Мускулна дистрофия пояс-крайник 2A (LGMD2A - Limb-girdle muscular dystrophy 2A)	2 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
45	CAPN3	CALPAIN 5	Мускулна дистрофия пояс-крайник 2A (LGMD2A - Limb-girdle muscular dystrophy 2A)	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
46	CAV3	CAVEOLIN 3	Мускулна дистрофия пояс-крайник 1C (LGMD 1C - Limb-girdle muscular dystrophy 1C)	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
47	CDKL5	CYCLIN-DEPENDENT KINASE-LIKE 5	Early infantile epileptic encephalopathy, type 2 / Rett-like phenotype, Cyclin-dependent kinase-like 5	1 050,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
48	CDKL5	CYCLIN-DEPENDENT KINASE-LIKE 5	Early infantile epileptic encephalopathy, type 2 / Rett-like phenotype, Cyclin-dependent kinase-like 5	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
49	CFTR	CYSTIC FIBROSIS TRANSMEMBRANE CONDUCTANCE REGULATOR	Муковисцидоза, Кистична фиброза / Cystic Fibrosis	600,00 лв.	секвениране по Sanger - чести за България мутации	10 работни дни
50	CFTR	CYSTIC FIBROSIS TRANSMEMBRANE CONDUCTANCE REGULATOR	Муковисцидоза, Кистична фиброза / Cystic Fibrosis	2 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
51	CLCN1	CHLORIDE CHANNEL 1, SKELETAL MUSCLE	Конгенитална Миотония / Myotonia congenita	1 350,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
52	CLDN16	CLAUDIN 16	Фамилна хипомагниемия с хиперкалциурия и нефрокалциноза	750,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
53	CLDN16	CLAUDIN 16	Michelis-Castrillo синдром (Фамилна хипомагниемия с хиперкалциурия и нефрокалциноза)	750,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
54	COL1A1	COLLAGEN, TYPE I, ALPHA-1	Остеогенезис Имперфекта тип I, IIA, IIB, III, IV, V / Osteogenesis Imperfecta - type I, IIA, IIB, III, IV, V	1 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
55	COL1A2	COLLAGEN, TYPE I, ALPHA-1	Остеогенезис Имперфекта тип I, IIA, IIB, III, IV, V / Osteogenesis Imperfecta - type I, IIA, IIB, III, IV, V	2 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
56	CONNEXIN 26	GAP JUNCTION PROTEIN, BETA-2; GJB2	Наследствена несиндромна глухота	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
57	CONNEXIN 30	GAP JUNCTION PROTEIN, BETA-2; GJB2	Наследствена несиндромна глухота	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
58	CONNEXIN 31	GAP JUNCTION PROTEIN, BETA-2; GJB2	Наследствена несиндромна глухота	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
59	CONNEXIN 32	GAP JUNCTION PROTEIN, BETA-2; GJB2	Болест на Charcot -Marie-Tooth, X-свързана	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
60	CONNEXIN 43	GAP JUNCTION PROTEIN, BETA-2; GJB2	Наследствена несиндромна глухота	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
61	CRTAP	CARTILAGE-ASSOCIATED PROTEIN	Остеогенезис Имперфекта тип I, IIA, IIB, III, IV, V / Osteogenesis Imperfecta - type I, IIA, IIB, III, IV, V	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
62	CSTB	CYSTATIN B, STEFIN B	Миоклонична Епилепсия на Unverricht and Lundborg / Myoclonic Epilepsy of Unverricht and Lundborg (EPM1)	400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
63	CSTB/CSTB	CSTB/CSTB	Миоклонична Епилепсия на Unverricht and Lundborg / Myoclonic Epilepsy of Unverricht and Lundborg (EPM1)	300,00 лв.	секвениране по Sanger - 12-мер експанзия	10 работни дни
64	CYP21A2	CYTOCHROME P450, FAMILY 21, SUBFAMILY A, POLYPEPTIDE	Вродена надбъбречна хиперплазия ВНХ	1 200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
65	CYP21A2	CYTOCHROME P450, FAMILY 21, SUBFAMILY A, POLYPEPTIDE	Вродена надбъбречна хиперплазия ВНХ	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
66	CYP27A1	CYTOCHROME P450, SUBFAMILY XXVIIA, POLYPEPTIDE 1	Cerebrotendinous xanthomatosis	1 200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
67	D4Z4	DOUBLE HOMEBOX PROTEIN 4; DUX4	Фацио-скапуло-хумерална дистрофия 1 А (Facioscapulohumeral muscular dystrophy - FSHD)	960,00 лв.	Фрагментен анализ - микросателитен повторен регион	10 работни дни
68	DHCR7	7-DEHYDROCHOLESTEROL REDUCTASE	Smith-Lemli-Opitz синдром	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
69	DLD	DIHYDROLIPOAMIDE DEHYDROGENAS	Дихидролипоамид дехидрогеназен дефицит	1 300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
70	DLST	DIHYDROLIPOAMIDE S- SUCCINYLTRANSFERASE	Дихидрилипоамид S-сукцинил трансфераза	1 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
71	DMD	DYSTROPHIN	Мускулна дистрофия, тип Дюшен/Бекер (Duchenne / Becker Muscular Dystrophies - DMD/BMD)	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
72	DMD	DYSTROPHIN	Мускулна дистрофия, тип Дюшен/Бекер (Duchenne / Becker Muscular Dystrophies - DMD/BMD)	3 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
73	DMPK	DYSTROPHIA MYOTONICA PROTEIN KINASE	Миотонична дистрофия тип 1, Болест на Steinert / Myotonic dystrophy 1 Steinert Disease	500,00 лв.	Фрагментен анализ – (CTG) _n експанзия	10 работни дни
74	DNM2	DYNAMIN 2	Болест на Charcot-Marie-Tooth, аксонална, тип 2M, dominant intermediate B; Centronuclear myopathy	1 550,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
75	DYSF	DYSFERLIN	Мускулна дистрофия пояс-крайник 2B / Limb- girdle muscular dystrophy 2B (LGMD2B)	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
76	DYSF	DYSFERLIN	Limb-girdle muscular dystrophy 2B (LGMD2B), Dysferlin	5 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
77	DYT1	DYSTONIA 1, TORSION, AUTOSOMAL DOMINANT, TOR1	Dystonia-1, torsion	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
78	EMD	EMERIN	Мускулна дистрофия Emery-Dreifuss / Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD-X-linked)	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
79	ENG	ENDOGLIN	Наследствена хеморагична телеангиектазия (Osler-Weber-Rendu-disease)	1 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
80	ENG & ALK1	ENDOGLIN & ALK1	Наследствена хеморагична телеангиектазия (Osler-Weber-Rendu-disease)	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
81	ERCC8	EXCISION REPAIR CROSS-COMPLEMENTING, GROUP 8	Cockayne синдром тип А	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
82	ESCO2	ESTABLISHMENT OF SISTER CHROMATID COHESION N-ACEYTLTRANSFERASE 2	Roberts синдром / SC phocomelia синдром	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
83	F8	COAGULATION FACTOR VIII	Хемофилия А (Coagulation factor VIII)	500,00 лв.	лигазно зависима амплификация - инверсия на интрон 22	10 работни дни
84	F8	COAGULATION FACTOR VIII	Хемофилия А (Coagulation factor VIII)	3 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
85	F9	COAGULATION FACTOR IX	Хемофилия В (Coagulation factor IX)	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
86	FBN1 & TGFBR2	FIBRILLIN 1 & TRANSFORMING GROWTH FACTOR-BETA RECEPTOR, TYPE II	Синдром на Марфан / Marfan syndrome	1 500,00 лв.	MLPA	10 работни дни
87	FGFR1	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 1	Несиндромна тригоноцефалия / Trigonosephaly	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
88	FGFR1	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 1	Хипогонадотропен хипогонадизъм / Hypogonadotropic hypogonadism	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
89	FGFR1	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 1	Pfeiffer синдром	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
90	FGFR1	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 1	Kallman синдром, тип 2	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
91	FGFR1	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 1	Osteoglophonic dysplasia	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
92	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	Crouzon синдром	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
93	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	Jackson-Weiss синдром	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
94	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	Apert синдром	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
95	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	Beare-Stevenson Cutis Gyrata синдром	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
96	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	Ladd синдром	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
97	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	Несиндромна Краниосиностоза, Unicoronal	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
98	FGFR2	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 2	Seathre-Chotzen синдром	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
99	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	Ахондроплазия - чести мутации (4 екзона)	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
100	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	Ахондроплазия	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
101	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	Хипохондроплазия	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
102	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	Танатофорна дисплазия тип 1 и 2 / Thanatophoric dysplasia, type1 & 2	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
103	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	Muenke синдром	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
104	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	Saddan дисплазия	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
105	FGFR3	FIBROBLAST GROWTH FACTOR RECEPTOR 3	Camptodactyly, Tall stature and hearing loss syndrome	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
106	FIGLA	FOLLICULOGENESIS-SPECIFIC bHLH TRANSCRIPTION FACTOR	Преждевременна яйчникова недостатъчност / POF	300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
107	FKRP	FUKUTIN-RELATED PROTEIN	Мускулна дистрофия пояс-крайник 2I / Limb-girdle muscular dystrophy 2I (LGMD2I)	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
108	FMR1	FMRP TRANSLATIONAL REGULATOR 1, Fragile X mental retardation protein	Преждевременна яйчникова недостатъчност / POF	150,00 лв.	Фрагментен анализ	10 работни дни
109	FMR1	FMRP TRANSLATIONAL REGULATOR 1, Fragile X mental retardation protein / AFF2 ген	Синдром на чупливата X-хромозома тип 1 / Fragile X syndrome FraXA	800,00 лв.	Фрагментен анализ – (CGG) _n експанзия	10 работни дни
110	FMR2	AF4/FMR2 FAMILY, MEMBER 2, Fragile site mental retardation 2 gene	Синдром на чупливата X-хромозома тип 2 / FraXE	500,00 лв.	Фрагментен анализ – (GCC) _n експанзия	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
111	FOXG1	FORKHEAD BOX G1	Congenital Rett Syndrome	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
112	FOXG1	FORKHEAD BOX G1	Congenital Rett Syndrome	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
113	FOXL2	FORKHEAD TRANSCRIPTION FACTOR FOXL2	Преждевременна яйчникова недостатъчност / POF	250,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
114	FSHB	FOLLICLE-STIMULATING HORMONE, BETA POLYPEPTIDE	Фоликулостимулиращ хормон, β - Polypeptide	200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
115	FSHR	FOLLICLE-STIMULATING HORMONE RECEPTOR	Рецептор за фоликулостимулиращ хормон	650,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
116	FXN	FRATAXIN	Атаксия на Friedreich	500,00 лв.	Фрагментен анализ – (GAA) n експанзия	10 работни дни
117	G6PD	GLUCOSE-6-PHOSPHATE DEHYDROGENASE	Глюкозо-6-фосфат дехидрогеназен дефицит	950,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
118	GAA	GLUCOSIDASE, ALPHA, ACID	Гликогеноза, тип II (Болест на Pompe)	840,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
119	GAA	GLUCOSIDASE, ALPHA, ACID	Гликогеноза, тип II (Болест на Pompe)	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
120	GABRD	GAMMA-AMINOBUTYRIC ACID RECEPTOR, DELTA	Генерализирана епилепсия с фебрилни гърчове плюс (GEFS+), Epilepsy; Идиопатична генерализарана епилепсия тип 10 - Idiopathic generalized, Juvenile myoclonic epilepsy	450,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
121	GABRG2	GAMMA-AMINOBUTYRIC ACID RECEPTOR, GAMMA-2	Генерализирана епилепсия с фебрилни гърчове плюс (GEFS+), тип 3; Febrile seizures, familial, 8; Childhood absence epilepsy	550,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
122	GALE	UDP-GALACTOSE-4-EPIMERASE	Галактоземия III (Galactose epimerase deficiency)	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
123	GALT	GALACTOSE-1-PHOSPHATE URIDYLTRANSFERASE	Галактоземия	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
124	GBA	GLUCOSIDASE, BETA, ACID	Болест на Gaucher	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
125	GDAP1	GANGLIOSIDE-INDUCED DIFFERENTIATION-ASSOCIATED PROTEIN 1	Болест на Charcot-Marie-Tooth, аксонална, тип 2K, 4A	850,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
126	GFAP	GLIAL FIBRILLARY ACIDIC PROTEIN	Болест на Alexander	800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
127	GJC2	GAP JUNCTION PROTEIN, GAMMA-2	Pelizaeus-Merzbacher Like Disease	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
128	GLA	GALACTOSIDASE, ALPHA	Болест на Fabry	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
129	GLUT1	GLUT1 DEFICIENCY SYNDROME 1	GLUT1 deficiency syndrome; Early onset absense epilepsy	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
130	GLUT1	GLUT1 DEFICIENCY SYNDROME 1	GLUT1 deficiency syndrome; Early onset absense epilepsy	960,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
131	GMPPB	GDP-MANNOSE PYROPHOSPHORYLASE B	Мускулна дистрофия дистрогликанопатия, тип А, В, С / Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with mental retardation), type A, B, C	950,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
132	GNAS	GNAS COMPLEX LOCUS	Pseudohypoparathyroidism I (a,b,c), Acromegaly, McCune-Albright syndrome	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
133	GNAS	GNAS COMPLEX LOCUS	Pseudohypoparathyroidism I (a,b,c), Acromegaly, McCune-Albright syndrome	1 300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
134	GNRHR	GONADOTROPIN-RELEASING HORMONE RECEPTOR	Рецептор за гонадотропин-освобождаващ хормон	350,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
135	GRIN2A	GLUTAMATE RECEPTOR, IONOTROPIC, N-METHYL-D-ASPARTATE, SUBUNIT 2A	Epilepsy with neurodevelopmental defects	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
136	GSS	GLUTATHIONE SYNTHETASE	Gerstmann–Sträussler–Scheinker синдром (GSS)	200,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретна мутация	10 работни дни
137	GYS2	GLYCOGEN SYNTHASE 2	Гликогеноза, тип 0 (Glycogen Storage disease 0; liver type)	1 500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
138	HBB	HEMOGLOBIN - BETA LOCUS	β-таласемия	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
139	HFE	HOMEOSTATIC IRON REGULATOR	Хемохроматоза	80,00 лв.	секвениране по Sanger - най-чести мутации	10 работни дни
140	HFE	HOMEOSTATIC IRON REGULATOR	Хемохроматоза	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
141	HTT	HUNTINGTIN	Хорея на Huntington	500,00 лв.	Фрагментен анализ – (CAG) <i>n</i> експанзия	10 работни дни
142	IFITM5	INTERFERON-INDUCED TRANSMEMBRANE PROTEIN 5	Остеогенезис Имперфекта тип I, IIA, IIB, III, IV, V / Osteogenesis Imperfecta - type I, IIA, IIB, III, IV, V	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
143	IGHMBP2	IMMUNOGLOBULIN MU-BINDING PROTEIN 2	Spinal muscular atrophy with respiratory distress 1; SMARD1 (Spinal muscular atrophy, distal, autosomal recessive, 1; DSMA1)	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
144	IGHMBP2	IMMUNOGLOBULIN MU-BINDING PROTEIN 2	Spinal muscular atrophy with respiratory distress 1; SMARD1 (Spinal muscular atrophy, distal, autosomal recessive, 1; DSMA1)	1 700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
145	JAG1	JAGGED 1	Алажил синдром / Alagille syndrome	1 850,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
146	JAG1	JAGGED 1	Алажил синдром / Alagille syndrome	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
147	JPH3	JUNCTOPHILIN 3	JPH3 (Huntington-like 2)	500,00 лв.	Фрагментен анализ - CAG/CTG експанзия	10 работни дни
148	KAL1	ANOSMIN 1	Синдром на Kallmann	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
149	KAL1	ANOSMIN 1	Синдром на Kallmann	1 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
150	KCNC3	POTASSIUM CHANNEL, VOLTAGE- GATED, SHAW-RELATED SUBFAMILY, MEMBER 3	Спиноцеребеларната атаксия SCA 13	800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
151	KCNJ2	POTASSIUM CHANNEL, INWARDLY RECTIFYING, SUBFAMILY J, MEMBER 2	Синдром на Andersen-Tawil / Andersen cardiodysrhythmic periodic paralysis	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
152	KCNQ2	POTASSIUM CHANNEL, VOLTAGE- GATED, KQT-LIKE SUBFAMILY, MEMBER 2	Ранната инфантилна епилептична енцефалопатия / Early infantile epileptic encephalopathy, type 7 (EIEE)	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
153	KISS1R	KISS1 RECEPTOR	Преждевременен пубертет tip 1, централен	630,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
154	LAMA2	LAMININ, ALPHA-2	Конгенитална мускулна дистрофия - мерозинов дефицит / Muscular dystrophy, congenital merosin-deficient, 1A (MDC1A)	3 300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
155	LCT	LACTASE	Лактозна непоносимост - чести мутации	100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
156	LDLR	LOW DENSITY LIPOPROTEIN RECEPTOR	Хиперхолестеролемия	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
157	LDLR	LOW DENSITY LIPOPROTEIN RECEPTOR	Хиперхолестеролемия	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
158	LHB	LUTEINIZING HORMONE, BETA POLYPEPTIDE	Лутеинизиращ хормон, β - polypeptide	250,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
159	LHCGR	LUTEINIZING HORMONE/CHORIOGONADOTROPI N RECEPTOR	Рецептор за лутеинизираещ хормон LH	650,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
160	LMNA	LAMIN A/C	Мускулна дистрофия Emery-Dreifuss / Emery- Dreifuss muscular dystrophy (EDMD-AD)	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
161	LMNA	LAMIN A/C	Мускулна дистрофия пояс-крайник 1B / Limb- girdle muscular dystrophy 1B (LGMD 1B)	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
162	LMNA	LAMIN A/C	Дилатативна кардиомиопатия / Dilatative cardiomyopathy (CMD1A)	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
163	LMNA	LAMIN A/C	Фамилна парциална липодистрофия / Familial partial lipodystrophy (FPLD)	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
164	LMNA	LAMIN A/C	Мандибулоакрална дисплазия / Mandibuloacral dysplasia (MAD)	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
165	LMNA	LAMIN A/C	Hutchinson-Gilford progeria syndrome (HGPS)	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
166	LMNA	LAMIN A/C	Werner синдром / Werner's syndrome (WS)	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
167	LMNA	LAMIN A/C	Restrictive dermopathy (RD)	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
168	MECP2	METHYL-CpG-BINDING PROTEIN 2	Синдром на Пет / Rett Syndrome	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
169	MECP2	METHYL-CpG-BINDING PROTEIN 2	Синдром на Пет / Rett Syndrome, Methyl-CpG- binding proteine 2	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
170	MEF2C	MADS BOX TRANSCRIPTION ENHANCER FACTOR 2, POLYPEPTIDE C	Severe Rett-like encephalopathy	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
171	MEF2C	MADS BOX TRANSCRIPTION ENHANCER FACTOR 2, POLYPEPTIDE C	Severe Rett-like encephalopathy	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
172	MEFV	MEFV INNATE IMMUNITY REGULATOR, PYRIN	Фамилна Средиземноморска Треска (Familial Mediterranean fever) - мутации в гена MEFV	600,00 лв.	секвениране по Sanger – най-чести мутации	10 работни дни
173	MEFV	MEFV INNATE IMMUNITY REGULATOR, PYRIN	Фамилна Средиземноморска Треска (Familial Mediterranean fever) - мутации в гена MEFV	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger - пълно секвениране	10 работни дни
174	MEN1	MENIN 1	Множествена ендокринна неоплазия тип I / Multiple endocrine neoplasia, Type I, MEN1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
175	MEN1	MENIN 1	Множествена ендокринна неоплазия тип I / Multiple endocrine neoplasia, Type I, MEN1	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
176	MKRN3	MAKORIN 3	Преждевременен пубертет, централен 2	440,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
177	MVK	MEVALONATE KINASE	Hyper-IgD syndrom, Periodic Feaver, mevalonate kinase deficiency	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
178	MVK	MEVALONATE KINASE	Hyper-IgD syndrom, Periodic Feaver, mevalonate kinase deficiency	150,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретна мутация	10 работни дни
179	NF1	NEUROFIBROMIN 1	Неврофиброматоза, тип 1	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
180	NF1	NEUROFIBROMIN 1	Неврофиброматоза, тип 1	3 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
181	NF2	NEUROFIBROMIN 2	Неврофиброматоза, тип 2	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
182	NF2	NEUROFIBROMIN 2	Неврофиброматоза, тип 2	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
183	NLGN3	NEUROLIGIN 3	X-свързан аутизъм, синдром на Аспергер / X-Linked Autism, Asperger Syndrome	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
184	NLGN4	NEUROLIGIN 4	X-свързан аутизъм, синдром на Аспергер / X-Linked Autism, Asperger Syndrome	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
185	NOBOX	NOBOX OOGENESIS HOMEBOX	Преждевременна яйчникова недостатъчност / POF	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
186	NOTCH3	NOTCH RECEPTOR 3	Церебрална Автосомно-доминантна артериопатия със субкортикални инфаркти и левкоенцефалопатия (CADASIL)	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
187	NOTCH3	NOTCH RECEPTOR 3	Церебрална Автосомно-доминантна артериопатия със субкортикални инфаркти и левкоенцефалопатия (CADASIL)	1 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
188	NPC1	NPC INTRACELLULAR CHOLESTEROL TRANSPORTER 1	Болест на Niemann-Pick	2 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
189	NPC2	NPC INTRACELLULAR CHOLESTEROL TRANSPORTER 2	Болест на Niemann-Pick	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
190	NPC1 & NPC2	NPC INTRACELLULAR CHOLESTEROL TRANSPORTER 1 & NPC INTRACELLULAR CHOLESTEROL TRANSPORTER 2	Болест на Niemann-Pick	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
191	NR5A1	NUCLEAR RECEPTOR SUBFAMILY 5, GROUP A, MEMBER 1, SF1	Нарушения в половото развитие / 46XY sex reversal	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
192	NR5A1	NUCLEAR RECEPTOR SUBFAMILY 5, GROUP A, MEMBER 1, SF1	Адренортикална недостатъчност / Adrenocortical insufficiency	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
193	NR5A1	NUCLEAR RECEPTOR SUBFAMILY 5, GROUP A, MEMBER 1, SF1	Крипторхидизъм / Cryptorchidism	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
194	NR5A1	NUCLEAR RECEPTOR SUBFAMILY 5, GROUP A, MEMBER 1, SF1	Нарушения в сперматогенезата / Spermatogenic failure	420,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
195	OCRL	OCRL INOSITOL POLYPHOSPHATE-5-PHOSPHATASE	Lowe синдром	2 200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
196	OGDH	OXOGLUTARATE DEHYDROGENASE	Алфа-кетоглутаратен дефицит	2 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
197	OTC	ORNITHINE CARBAMOYLTRANSFERASE	Орнитин транскарбамилазен дефицит	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
198	OTC	ORNITHINE CARBAMOYLTRANSFERASE	Орнитин транскарбамилазен дефицит	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
199	PABPN1	POLYADENYLATE-BINDING PROTEIN, NUCLEAR, 1	Окулофарингеална мускулна дистрофия	700,00 лв.	секвениране по Sanger и Фрагментен анализ за експанзия	10 работни дни
200	PAH	PHENYLALANINE HYDROXYLASE	Фенилкетонурия / Phenylketouria	2 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
201	PCDH19	PROTOCADHERIN 19	Early infantile epileptic encephalopathy, type 9	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
202	PLP1	PROTEOLIPID PROTEIN 1	Болест на Pelizaeus-Merzbacher	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
203	PLP1	PROTEOLIPID PROTEIN 1	Болест на Pelizaeus-Merzbacher	800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
204	PNPO	PYRIDOXAMINE 5-PRIME-PHOSPHATE OXIDASE	Пиридоксамин 5'-фосфат оксидазен дефицит / Pyridoxamine 5'-phosphate oxidase deficiency	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
205	POLG1	POLYMERASE, DNA, GAMMA - 1	Progressive external ophthalmoplegia, autosomal dominant/recessive	1 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
206	POLG1	POLYMERASE, DNA, GAMMA - 1	Mitochondrial DNA depletion syndrome 4A (Alpers type)	1 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
207	POLG1	POLYMERASE, DNA, GAMMA - 1	Mitochondrial DNA depletion syndrome 4B (MNGIE type)	1 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
208	POLG1	POLYMERASE, DNA, GAMMA - 1	Mitochondrial recessive ataxia syndrome (SANDO and SCAE)	1 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
209	POU1F1	POU DOMAIN, CLASS 1, TRANSCRIPTION FACTOR 1	Pituitary hormone deficiency, combined, 1	850,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
210	POU1F1	POU DOMAIN, CLASS 1, TRANSCRIPTION FACTOR 1	Pituitary hormone deficiency, combined, 2	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
211	PPP2R2B	PROTEIN PHOSPHATASE 2, REGULATORY SUBUNIT B, BETA	Спиноцеребеларната атаксия SCA12	500,00 лв.	Фрагментен анализ- (CAG) _n експанзия	10 работни дни
212	PPT1	PALMITOYL-PROTEIN THIOESTERASE 1	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 1	650,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
213	PRKCG	PROTEIN KINASE C, GAMMA	Спиноцеребеларната атаксия SCA 14	1 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
214	PRKRA	PROTEIN KINASE, INTERFERON-INDUCIBLE DOUBLE-STRANDED RNA-DEPENDENT ACTIVATOR	DYSTONIA -16	800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
215	PRNP	PRION PROTEIN	Болест на Creutzfeldt-Jakob, болест на Gerstmann-Straussler	400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
216	PTCH1	PATCHED 1	Gorlin синдром	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
217	PTCH1	PATCHED 1	Gorlin синдром	2 300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
218	PTPN11	PROTEIN-TYROSINE PHOSPHATASE, NONRECEPTOR-TYPE, 11	синдром на Нунан / Noonan syndrome	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
219	PYGM	GLYCOGEN PHOSPHORYLASE, MUSCLE	Гликогеноза, тип 5 (McArdle Disease)	200,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретна мутация	10 работни дни
220	PYGM	GLYCOGEN PHOSPHORYLASE, MUSCLE	Гликогеноза, тип 5 (McArdle Disease)	1 800,00 лв.	секвениране по Sanger - цялостно секвениране	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
221	RET	REARRANGED DURING TRANSFECTION PROTOONCOGENE	Multiple endocrine neoplasia, Type IIA/ Sipple Syndrome/ Hirschsprung Disease	2 400,00 лв.	секвениране по Sanger – 3 панела по 800 лв.	10 работни дни
222	RMRP	MITOCHONDRIAL RNA-PROCESSING ENDORIBONUCLEASE, RNA COMPONENT OF	Anauxetic dysplasia; Cartilage-hair hypoplasia	300,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
223	RNASEH2B	RIBONUCLEASE H2, SUBUNIT B	Aicardi-Goutieres синдром	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
224	RNASET2	RIBONUCLEASE T2	Левкоенцефалопатия / Leukoencephalopathy	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
225	ROR2	RECEPTOR TYROSINE KINASE-LIKE ORPHAN RECEPTOR	Robinow синдром	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
226	RPS6KA3	RIBOSOMAL PROTEIN S6 KINASE, 90-KD, 3	синдром на Кофин-Лоури / Coffin-Lowry Syndrome; Ribosomal protein S6 kinase	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
227	SCN1A	SODIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, ALPHA SUBUNIT 1	Синдром на Драве и Генерализирана епилепсия с фебрилни гърчове плюс (GEFS+)	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
228	SCN1A	SODIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, ALPHA SUBUNIT 1	Синдром на Драве и Генерализирана епилепсия с фебрилни гърчове плюс (GEFS+)	1 750,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
229	SCN1B	SODIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, BETA SUBUNIT 1	Синдром на Драве и Генерализирана епилепсия с фебрилни гърчове плюс (GEFS+)	350,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
230	SCN2A	SODIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, ALPHA SUBUNIT 2	Seizures, benign familial infantile, 3; Epileptic encephalopathy, early infantile, 11	1 900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
231	SCN4A	SODIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, ALPHA SUBUNIT 4	Конгенитална Миотония / Hyperkalemic periodic paralysis, type 2; Myotonia congenita	1 800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
232	SCN8A	SODIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, ALPHA SUBUNIT 8	Ранна Епилептична Енцефалопатия, тип 13 / Early infantile epileptic encephalopathy, type 9	2 700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
233	SERPINC1	SERPIN PEPTIDASE INHIBITOR, CLADE C (ANTITHROMBIN), MEMBER 1	Дефицит на Антитромбин III	750,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
234	SERPINC1	SERPIN PEPTIDASE INHIBITOR, CLADE C (ANTITHROMBIN), MEMBER 1	Дефицит на Антитромбин III	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
235	SETX	SENATAXIN	Ataxia-ocular apraxia-2/ SCAR1	2 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
236	SGCG	SARCOGLYCAN, GAMMA; DYSTROPHIN-ASSOCIATED GLYCOPROTEIN	Мускулна дистрофия тип Пояс-Крайник 2C / Limb-girdle muscular dystrophy 2C (LGMD 2C), Sarcoglycan gamma	200,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретна мутация	10 работни дни
237	SH2D1A	SH2 DOMAIN PROTEIN 1A	X-свързан лимфопролиферативен синдром (Синдром на Дънкан)	660,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
238	SLC25A13	SOLUTE CARRIER FAMILY 25 (CITRIN), MEMBER 13	Цитрулинемия, тип II	1 600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
239	SLC26A2	SOLUTE CARRIER FAMILY 26 (SULFATE TRANSPORTER), MEMBER 2; DTD SULFATE TRANSPORTER - DTDST	recessive Multiple Epiphyseal Dysplasia (rMED)	1 200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
240	SMAD4	SMAD FAMILY MEMBER 4	Ювенилна интестинална полипоза	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
241	SMAD4	SMAD FAMILY MEMBER 4	Ювенилна интестинална полипоза	1 100,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
242	SMN1	SURVIVAL OF MOTOR NEURON 1	Спинална мускулна атрофия / Spinal muscular atrophy	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
243	SPATA16	SPERMATOGENESIS-ASSOCIATED PROTEIN 16	Глобозооспермия	100,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретна мутация	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
244	SPTBN2	SPECTRIN, BETA, NONERYTHROCYTIC, 2	Спиноцеребеларната атаксия SCA 5	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
245	STK11	SERINE/THREONINE PROTEIN KINASE 11	Синдром на Peutz-Jeghers	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
246	STK11	SERINE/THREONINE PROTEIN KINASE 11	Синдром на Peutz-Jeghers	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
247	STS	STEROID SULFATASE	Ихтиоза, X-свързана	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	11 работни дни
248	STS	STEROID SULFATASE	Ихтиоза, X-свързана	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
249	STXBP1	SYNTAXIN-BINDING PROTEIN 1	Early infantile epileptic encephalopathy, type 4	2 400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
250	SUCLA2	SUCCINATE-CoA LIGASE, ADP- FORMING, BETA SUBUNIT	Encephalomyopathic with methylmalonic aciduria, Mitochondrial DNA depletion syndrome	800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
251	SUCLG1	SUCCINATE-CoA LIGASE, ALPHA SUBUNIT	Encephalomyopathic with methylmalonic aciduria, Mitochondrial DNA depletion syndrome	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
252	SUOX	SULFITE OXIDASE	Сулфит оксидазен дефицит	800,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
253	SURF1	SURFEIT 1	Leigh синдром	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
254	SYCP3	SYNAPTONEMAL COMPLEX PROTEIN 3	Synaptonemal Complex Protein 3, анеуплоидни бременности	160,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретни мутации	10 работни дни
255	TAZ	TAFAZZIN	Barth синдром, 3-METHYLGLUTACONIC ACIDURIA, TYPE II	700,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
256	TBP	TATA BOX-BINDING PROTEIN	Спиноцеребеларната атаксия SCA17 (Huntington-like 4)	500,00 лв.	Фрагментен анализ – (CAG или CAA) експанзия	10 работни дни
257	TCF12	TRANSCRIPTION FACTOR 12	Краниосиностоза, тип 3	2 200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
258	TGFBI	TRANSFORMING GROWTH FACTOR, BETA-INDUCED	Reis-Buckler/Thiel-Behnke синдром	2 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
259	TGFBR1	TRANSFORMING GROWTH FACTOR-BETA RECEPTOR, TYPE I	Синдром на Loeys-Dietz	900,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
260	TGFBR2	TRANSFORMING GROWTH FACTOR-BETA RECEPTOR, TYPE II	Синдром на Loeys-Dietz	850,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
261	TGFBR1 & TGFBR2	TRANSFORMING GROWTH FACTOR-BETA RECEPTOR, TYPE I & TRANSFORMING GROWTH FACTOR-BETA RECEPTOR, TYPE II	Синдром на Loeys-Dietz	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
262	THAP1	THAP DOMAIN-CONTAINING PROTEIN 1	DYSTONIA -6	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
263	TNFRSF1A	TUMOR NECROSIS FACTOR RECEPTOR SUPERFAMILY, MEMBER 1A	Периодична треска – TNF-receptor-associated periodic syndrome	200,00 лв.	секвениране по Sanger – най-чести мутации	10 работни дни
264	TNFRSF1A	TUMOR NECROSIS FACTOR RECEPTOR SUPERFAMILY, MEMBER 1A	Периодична треска – TNF-receptor-associated periodic syndrome	750,00 лв.	секвениране по Sanger - цялостно секвениране	10 работни дни
265	TPP1	TRIPEPTIDYL PEPTIDASE I	NEURONAL CEROID LIPOFUSCINOSIS	1 200,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
266	TTBK2	TAU TUBULIN KINASE 2	Спиноцеребеларната атаксия SCA 11	1 350,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
267	TPPA	TOCOPHEROL TRANSFER PROTEIN, ALPHA	Ataxia, vitamin E deficiency (AVAT)	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
268	TTR	TRANSTHYRETIN	Фамилна амилоидна полиневропатия (Amyloidosis, Hereditary, Transthyretin-related)	400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
269	TUBB3	TUBULIN, BETA-3	Cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 1	540,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
270	TWIST 1	TWIST FAMILY bHLH TRANSCRIPTION FACTOR 1	Seathre-Chotzen синдром	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
271	TYMP	THYMIDINE PHOSPHORYLASE	Mitochondrial DNA depletion syndrome 1 (MNGIE type)	500,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
272	UBE3A	UBIQUITIN-PROTEIN LIGASE E3A	Angelman синдром	1 000,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
273	UGT1A1	UDP-GLYCOSYLTRANSFERASE 1 FAMILY, POLYPEPTIDE A1	Синдром на Жилбер / Gilbert syndrome	150,00 лв.	Фрагментен анализ	10 работни дни
274	UGT1A1	UDP-GLYCOSYLTRANSFERASE 1 FAMILY, POLYPEPTIDE A1	Хепатотоксичност при терапия с Irinotecan	110,00 лв.	Фрагментен анализ	10 работни дни
275	USP9Y	UBIQUITIN-SPECIFIC PROTEASE 9, Y CHROMOSOME	Ubiquitin Specific Protease 9, Y Chromosome - нарушена сперматогенеза	160,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретна мутация	10 работни дни
276	VHL	VON HIPPEL-LINDAU TUMOR SUPPRESSOR	von Hippel-Lindau синдром	600,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
277	VHL	VON HIPPEL-LINDAU TUMOR SUPPRESSOR	von Hippel-Lindau синдром	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
278	VWF	VON WILLEBRAND FACTOR	von Willebrand фактор	500,00 лв.	секвениране по Sanger - конкретни мутации	10 работни дни
279	VWF	VON WILLEBRAND FACTOR	von Willebrand фактор	2 550,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
280	WNT3	WINGLESS-TYPE MMTV INTEGRATION SITE FAMILY, MEMBER 3	Tetra-amelia, автозомно рецесивно	400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни
281	WNT7A	WINGLESS-TYPE MMTV INTEGRATION SITE FAMILY, MEMBER 7A	Fibular Aplasia or Hypoplasia, femoral bowing and poly-, syn-, and oligodactyly/ Fuhrmann syndrome	400,00 лв.	секвениране по Sanger	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!



ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ – ГЕНИ (по азбучен ред)

	Ген - кратко име	Ген – пълно наименование по OMIM	Състояние	цена	Вид генетичен анализ	Време за получаване на резултат
282	ZIC1	ZIC FAMILY, MEMBER 1 и ZIC FAMILY, MEMBER 4	DANDY-WALKER MALFORMATION	800,00 лв.	MLPA	10 работни дни
283	ZNF9	CNBP - CCHC-TYPE ZINC FINGER NUCLEIC ACID-BINDING PROTEIN	Миотонична дистрофия 2 / Myotonic dystrophy 2	500,00 лв.	Фрагментен анализ – (CCTG)n експанзия	10 работни дни

Ако не откривате конкретен ген – моля, свържете се с нас, за да Ви съдействаме!