



CERBALAB
генетическая лаборатория

Диагностика тяжелых наследственных патологий

АНАЛИЗ	Код исследования		Цена		Срок исполнения	Биологический материал
	старый	новый	розница	опт		
ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ МР						
Группа 1: носительство наиболее частых мутаций						
Носительство частых мутаций для наиболее частых наследственных заболеваний анализ частых мутаций в генах CFTR, R408W(РАH), SMN1, GJB2 (1 чел.) (муковисцидоз, фенилкетонурия, б-нь Верднига-Гоффмана, нейросенсорная тугоухость)	Г657	MP-1601	10000	9000	28	Венозная кровь Р-р ЭДТА (фиолетовая пробирка)
Хорея Гентингтона анализ числа CAG повторов в гене IT15 (HTT)	Г1	MP-1601	3900	3500	28	
Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы) анализ значимых мутаций delA2, P30L (ex 1), i2splice (in 2), del8bp (ex 3), I172N (ex 4), V237E (ex 6), V281L (ex 7), Q318X (ex 8), R356W (ex 8), P453S	Г2	MP-1602	6000	5400	21	
Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы) анализ значимых мутаций delA2, P30L (ex 1), i2splice (in 2), del8bp (ex 3), I172N (ex 4), V237E (ex 6), V281L (ex 7), Q318X (ex 8), R356W (ex 8), P453S	Г2	MP-1603	4200	3700	21	
Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы) Комплексное генетическое исследование образцов венозной крови у пробанда и его родителей для подтверждения диагноза наследственного заболевания адреногенитальный синдром путем секвенирования гена 21-гидроксилазы и верификацией по Сэнгеру найденных мутаций	Г2-1	MP-1604	29900	26900	90	
Муковисцидоз (20 мутаций) анализ значимых мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb,	Г3	MP-1605	4500	4000	28	

2143delT, 2184insA, 2113delA, 2118del4, 2141insA, delE672, 2176insC, 2183AA-G, 2183delAA, 2184delA, 2184insA, 394delTT, R334W, R347P, G542x, G551d, R553x					
Муковисцидоз (мажорные) анализ мутаций delF-508, dell 507, CFTRdel21kb	Г4	MP-1606	1800	1600	21
Муковисцидоз (45 мутаций) Расширенный вариант диагностики муковисцидоза	Г4а	MP-1607	8000	6000	21
Муковисцидоз Комплексное генетическое исследование образцов периферической венозной крови пробанда и его родителей для подтверждения диагноза наследственного заболевания муковисцидоз путем секвенирования экзонов гена трансмембранного регулятора муковисцидоза и верификацией по Сэнгеру найденных мутаций	Г4б	MP-1608	35000	31500	90
Фенилкетонурия анализ значимых мутаций R408W, R261Q, R252W, R261X	Г5а	MP-1609	3200	2800	21
Фенилкетонурия анализ мутаций R408W, R261Q, R261X, R252W, IVS10-11G>A, IVS12+1G>A, IVS4+5G>T, R158Q и P281L	Г5б	MP-1610	4500	4000	28
Фенилкетонурия анализ R408W	Г5в	MP-1611	1200	1000	21
Фенилкетонурия Комплексное генетическое исследование образцов периферической венозной крови пробанда и его родителей для подтверждения диагноза наследственного заболевания фенилкетонурия путем секвенирования экзонов гена фенилаланингидроксилазы и верификацией по Сэнгеру найденных мутаций	Г6	MP-1612	35000	31500	90
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера Поиск делеций в гене дистрофина (только для мужчин)		MP-1613	4000	3600	28
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера Поиск делеций в гене дистрофина методом MLPA (пн - до 12-00, вт - в теч.дн., ср - до 12-00, кровь в ЭДТА не менее 4 мл)	Г7а	MP-1614	13000	11700	21
Миотоническая дистрофия Анализ значимых мутаций в гене DMPK (1 чел.)	Г8	MP-1615	3500	3200	28
Синдром Мартина-Белл анализ значимых мутаций (анализ повторов в гене FMR1)	Г9	MP-1616	6000	5400	28
Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана) анализ значимых мутаций (исследование 7 и 8 экзонов генов SMN1 и SMN2)	Г10	MP-1616	4000	3600	28
Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана) определение количества копий SMN2 гена	Г10а	MP-1617	7000	6300	28
Гемофилия А – семейный анализ (3 человека) анализ значимых мутаций (+ 1 чел. = 1500 руб.)	Г11	MP-1618	6000	5400	28
Гемофилия Б – семейный анализ (3 человека) анализ значимых мутаций	Г11а	MP-1619	3000	2700	28
Нейросенсорная тугоухость анализ значимых мутаций в гене GJB2 (30delG, 167delT)	Г12	MP-1620	3000	2700	21

Галактоземия анализ мутаций Q188R, K285N	Г13	MP-1621	3000	2700	21	
Галактоземия анализ мутаций Q188R, K285N, N314D (Asn314Asp, 940A>G)	Г13a	MP-1622	3900	3600	21	
Синдром Жильбера Исследование промоторной области гена UGT1A1	Г14	MP-1623	2500	2250	14	
Болезнь Вильсона-Коновалова анализ 4-х наиболее частых мутаций в гене ATP7B (с.2304dupC(p.Met769fs), с.3207C>A(p.His1069Gln), с.3402delC(p.Ala1135fs), с.3649_3654del6, с.3190G>A(p.Glu1064Lys)	Г15	MP-1622	3900	3500	14	
Гемохроматоз (3 частые мутации в гене HFE), до 01.09.2019 делаем 2 частые мутации в гене HFE и транспортер ионов железа FPN1 rs11568351		MP-1623	2800	2250	14	
ГРУППА 2: Поиск причин наследственной патологии методом NGS секвенирования MP-17						
ПОЛНЫЙ ГЕНОМ секвенирование со средней кратностью покрытия от 30x и без верификации по по Сэнгеру		MP-1701	По запросу	По запросу	90-120	Венозная кровь Р-р ЭДТА (фиолетовая пробирка)
ПОЛНЫЙ ГЕНОМ секвенирование со средней кратностью покрытия от 30x и без верификации по по Сэнгеру , без интерпретации и без биоинформационного анализа. СРОЧНОЕ		MP-1702	По запросу	По запросу	40	
ПОЛНЫЙ ЭКЗОМ. (более 25000 генов)- секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру		MP-1703	По запросу	По запросу	90-120	
МИТОХОНДРИАЛЬНЫЙ ГЕНОМ секвенирование		MP-1704	15000	13000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Все панели - секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и без верификации по по Сэнгеру	C17	MP-1705	35000	30000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Гиперинсулинизм и MODY" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру	C12	MP-1706	45000	40000	30-45	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Оценка наследственных тяжелых рецессивных заболеваний (более 4000 клинически значимых генов) секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x	C17a	MP-1707	35000	30000	60-90	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Оценка наследственных тяжелых рецессивных заболеваний (более 4000 клинически значимых генов) секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x с верификацией по Сэнгеру	C17b	MP-1708	45000	40000	15-30	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Молекулярная онкология секвенирование со средней кратностью покрытия от 200x (анализ крови и опухоли пациента)	C16a	MP-1709	150000	135000	30-45	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Молекулярная онкология секвенирование со средней кратностью покрытия от 200x (анализ крови и опухоли пациента)	C16b	MP-1705	90000		90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные эпилепсии" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17d	MP-1706	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные нарушения обмена веществ" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по	C17e	MP-1707	45000	40000	90-120	

Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу						
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Заболевания соединительной ткани" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17f	MP-1708	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные опухолевые синдромы" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17g	MP-1709	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственная тугоухость" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17h	MP-1710	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Женские наследственные опухоли" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17i	MP-1711	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Факоматозы и наследственный рак" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17k	MP-1712	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственный рак молочной железы" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17l	MP-1713	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственный рак толстой кишки" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17m	MP-1714	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Первичный иммунодефицит и наследственные анемии" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17n	MP-1715	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Умственная отсталость и расстройства аутистического спектра" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17o	MP-1716	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Нервно-мышечные заболевания" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17p	MP-1717	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Нейродегенеративные заболевания" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17q	MP-1718	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания глаз" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17r	MP-1719	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания почек" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру	C17s	MP-1720	45000	40000	90-120	

Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу						
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания сердца" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17t	MP-1721	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные нарушения репродуктивной системы" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17u	MP-1722	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C17v	MP-1723	45000	40000	90-120	
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Генетической предрасположенности к развитию наследственных кардиомиопатий" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру. Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	C18b	MP-1724	45000	40000	90-120	


CERBALAB
 генетическая лаборатория