

Centar za humanu molekularnu genetiku, Univerzitet u Beogradu-Biološki fakultet

Cenovnik analiza za genetičke testove za nasledne bolesti

Retov sindrom

<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u egzonima 3 i 4 gena MeCP2:</i>	cena po osobi:	23.900,00
	prenatalna analiza:	35.900,00
<i>analiza broja kopija gena MeCP2 metodom MLPA:</i>	cena po osobi:	15.900,00
	prenatalna analiza:	27.900,00

Hemohromatoza

<i>analiza mutacija C282Y, H63D i S65C u genu HFE i mutacije G320V u genu HJV:</i>	cena po osobi:	12.900,00
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu HJV:</i>	cena po osobi:	23.900,00
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu HAMP:</i>	cena po osobi:	23.900,00

Žilberov sindrom

<i>Analiza mutacije UGT1A1*28:</i>	cena po osobi:	12.900,00
------------------------------------	----------------	-----------

Spinalna mišićna atrofija

<i>analiza broja kopija gena SMN1 i SMN2 metodom MLPA: za ovu analizu poželjno je analizirati trio (pacijenta i oba roditelja)</i>	cena po osobi:	15.900,00
	cena po porodici (trio):	35.900,00
	prenatalna analiza:	27.900,00
<i>analiza vezanosti genetičkih markera D5S681, D5S435 i D5S557:</i>	cena po porodici (trio):	23.900,00
	cena za dodatnu osobu:	6.900,00
<i>sekvenciranje celog gena SMN1:</i>	cena po osobi:	12.900,00-35.900,00*

**cena zavisi od broja analiziranih regiona do otkrivanja mutacije; regioni se analiziraju počev od onih u kojima su mutacije najčešće*

Mišićna distrofija tipa Dišen i tipa Beker

<i>analiza delecija i duplikacija svih egzona u genu za distrofin metodom MLPA:</i>	cena po osobi:	23.900,00
	cena analize probanda i majke:	29.900,00
	prenatalna analiza:	35.900,00
<i>analiza potvrđenih tačkastih mutacija kod</i>	cena po osobi:	12.900,00

srodnika bolesnika:

analiza vezanosti genetičkih markera DXS1242, DXS1238, DXS1237,
DXS1236, DXS1235, DI623, DI671 i DXS1234: - cena po porodici (trio): 35.900,00
dodatna osoba: 12.900,00

Miotonična distrofija tip 1

analiza ekspanzija CTG ponovaka u genu DMPK: TP-PCR: cena po osobi: 15.900,00
prenatalna analiza: 27.900,00
Southern blot metoda: cena po osobi: 23.900,00
prenatalna analiza: 35.900,00

Miotonična distrofija tip 2

analiza ekspanzija CCTG ponovaka u genu ZNF9: TP-PCR: cena po osobi: 15.900,00
prenatalna analiza: 27.900,00
Southern blot metoda: cena po osobi: 23.900,00
prenatalna analiza: 35.900,00

Fragilni X sindrom A

analiza ekspanzija CCG ponovaka u genu FMR1: TP-PCR: cena po osobi: 15.900,00
prenatalna analiza: 27.900,00
Southern blot metoda: cena po osobi: 23.900,00
prenatalna analiza: 35.900,00
analiza ekspanzije i metilacije CCG ponovaka u genu FMR1: cena po osobi: 29.900,00
analiza vezanosti genetičkih markera FRAXAC1, DXS1215, DXS548, DXS1691: cena po porodici (trio): 23.900,00
dodatna osoba: 6.900,00

Fragilni X tremor-ataksija sindrom (FXTAS) cena po osobi: 15.900,00

X-vezane nesindromske mentalne retardacije, X-vezane sindromske mentalne retardacije (West-ov sindrom, Partingtonov sindrom)

analiza ekspanzija polialanina u genu ARX: cena po osobi: 15.900,00

Kongenitalni centralni hipoventilacioni sindrom

analiza ekspanzija polialanina u genu PHOX2B: cena po osobi: 15.900,00
analiza tačkastih mutacija, malih delecija i duplikacija u genu PHOX2B: 23.900,00

Okulofaringealna mišićna distrofija (OPMD)		
<i>analiza ekspanzija polialanina u genu PABPN1:</i>	cena po osobi:	15.900,00
Charcot-Marie-Toothova bolest		
<i>analiza duplikacije gena PMP22 (CMT1A):</i>	cena po osobi:	15.900,00
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu MPV17 (CMT2EE):</i>	cena po osobi:	27.900,00
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu PMP22:</i>	cena po osobi:	23.900,00
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu MPZ (CMT1B):</i>	cena po osobi:	23.900,00
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu GJB1 (CMTX1):</i>	cena po osobi:	23.900,00
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu LITAF (CMT1C):</i>	cena po osobi:	18.900,00
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu EGR2 (CMT1D):</i>	cena po osobi:	29.900,00
<i>analiza mutacije R148X u genu NDRG1 (CMT4D/CMT Lom):</i>	cena po osobi:	12.900,00
<i>analiza mutacije c.863+389C>T u genu CTDP1:</i>	cena po osobi:	12.900,00
Neuromiotonija i aksonalna neuropatija, autozomno-recesivna (NMAN)		
<i>analiza mutacija u genu HINT1:</i>	cena po osobi	12.900,00-35.900,00*
<small>*cena zavisi od broja analiziranih regiona do otkrivanja mutacije u genu HINT1</small>		
Hereditarna neuropatija sa sklonošću ka paralizama nakon pritiska		
<i>analiza delecije gena PMP22:</i>	cena po osobi:	15.900,00
Mioklonična epilepsija		
<i>tip Unverricht i Lundborg</i>		
<i>analiza ekspanzija dodekamernih ponovaka u genu CSTB:</i>	cena po osobi:	15.900,00
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu CSTB:</i>	cena po osobi:	23.900,00
<i>tip Lafora</i>		
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu EPM2A:</i>	cena po osobi:	23.900,00
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu NHLRC1:</i>	cena po osobi:	23.900,00

Svi tipovi SCA + Fridrajhova ataksija	cena po osobi:	61.900,00
Spinocerebelarna ataksija tip 14 (SCA14)		
<i>analiza mutacija u egzonu 4 gena PRKCG:</i>	cena po osobi:	12.900,00
Deficijencija Acil-CoA dehidrogenaze srednjih lanaca masnih kiselina (MCAD)		
<i>analiza mutacije c.985A>G u genu ACADM:</i>	cena po osobi:	12.900,00
Nesindromski gubitak sluha i gluvoća (DFNB1)		
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu GJB2:</i>	cena po osobi:	18.900,00
McArdle-ova bolest (Glikogenoza tip V)		
<i>Analiza mutacija u egzonu 1 gena PYGM:</i>	cena po osobi:	12.900,00
Udno-pojasna mišićna distrofija tip 2C (LGMD2C)		
<i>Analiza mutacije c.848G>A (p.C283Y) u genu SGCG:</i>	cena po osobi:	12.900,00
Distalna miopatija (analiza mutacija c.107635C>T i c.103360delG u genu TTN)		
<i>Analiza mutacije c.107635C>T u genu TTN:</i>	cena po osobi:	12.900,00
<i>Analiza mutacije c.103360delG u genu TTN:</i>	cena po osobi:	12.900,00
Kongenitalni mijastenični sindromi		
<i>analiza mutacija c.1327delG (ε1267delG) i c.1353dupG (ε1293insG) u genu CHRNE:</i>	cena po osobi:	12.900,00
<i>analiza mutacije c.264C>A (p.N88K) u genu RAPSN:</i>	cena po osobi:	12.900,00
<i>analiza mutacije c.1007T>C (p.I336T) u genu CHAT</i>	cena po osobi:	12.900,00
Benigna hereditarna horea		
<i>analiza tačkastih mutacija, malih insercija i delecija u genu NKX2.1 (TITF1)</i>	cena po osobi:	29.900,00
Potvrda mutacije Sangerovim sekvenciranjem	cena po osobi:	12.900,00 +cena prajmera

dodatna osoba: 6.900,00

DYT1 distonija

analiza mutacije c.907_909GAG u genu *TOR1A*

cena po osobi: 12.900,00

**Hereditarna senzorna i autonomna
neuropatija HSAN1E**

Sekvenciranje egzona 20 i 21 u genu *DNMT1*

cena po osobi: 12.900,00

Ahondroplazija

Analiza mutacija c.1138G>A (p.Gly380Arg) i
c.1138G>C (p.Gly380Arg) u genu *FGFR3*

cena po osobi: 12.900,00

***GDE NIJE NAZNAČENO, DOPLATA ZA PRENATALNU ANALIZU IZNOSI 12.000,00 DINARA, A ZA
DODATNOG ČLANA PORODICE 6.900,00***
