

МАНУ-ИЦГИБ „Георги Д. Ефремов“	ЦЕНОВНИК на анализи кои се спроведуваат во ИЦГИБ „Георги Д. Ефремов“ Шифри и цени одобрени од Фонд за здравствено осигурување (со назнака на акредитирани методи)		О 5.4.1 в1		
Шифра	Акредитиран метод	Анализа / методологија	Цена на чинење:	Партиципација (Ден):	Важи од: 21.09.2023
МОЛ001	1, 1.2, 1.3	ДНК екстракција - Протеиназа К	991	80	бр. 181 од 27.12.2011
ХУГ034	н.а.	Молекуларна карактеризација на 36 почести дефекти во ЦФТР генот со Инолипа метод	7,160	700	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ101-200	2	Мутација со должински полиморфизми на рестрикциски фрагменти (Restriction Fragmnt Length Polimorphism, RFLP)	830	80	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ101	2	Одредување на генски дефект (H63D) во HFE генот	830		
ХУГ103	2	Одредување на генски дефект (C282) во HFE генот	830		
ХУГ201-250	5	Мутација - секвенционирање до 5 реакции	7,500	700	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ201	н.а.	Молекуларна карактеризација на SRY генот, со метод на секвенционирање	7,500		
ХУГ202	н.а.	Одредување на молекуларен дефект во генот за синтеза на бета глобинските ланци со метод на секвенционирање	7,500		
ХУГ204	н.а.	Одредување на генски дефект UGT1A1*28 во UGT1A1 генот кај пациенти со Gilbert синдром	7,500		
ХУГ251-300	5	Мутација - секвенционирање од 5 до 10 реакции	15,000	1250	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ251	5	Одредување на генски дефект кај хемофилија В со метод на секвенционирање	15,000		
ХУГ205	н.а.	Хронична миелоидна леукемија - утврдување на присуство на мутации во BCR/ABL фузионен транскрипт	15,000		
ХУГ301-350	5	Мутација - секвенционирање од 10 до 20 реакции	25,000	2200	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ301	н.а.	Одредување на генски дефект во PAH генот кај пациенти со фенилкетонурија, со метод на секвенционирање	25,000		
ХУГ302	н.а.	Одредување на генски дефект во GALT генот кај пациенти со галактоземија, со метод на секвенционирање	25,000		
ХУГ303	н.а.	Одредување на генски дефект во AR - андроген рецептор генот со метод на секвенционирање	25,000		
ХУГ304	н.а.	Одредување на генски дефект во SLC3A1 генот кај пациенти со цистинурија, со метод на секвенционирање	25,000		
ХУГ305	н.а.	Одредување на генски дефект во SLC7A9 генот кај пациенти со цистинурија, со метод на секвенционирање	25,000		

ХУГ351-400	5	Мутација - секвенционирање над 20 реакции	50,000	4700	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ358	н.а.	Одредување на генски дефект во DMD / BMD генот со метод на секвенционирање	50,000		
ХУГ400-499	5	Мутација за ретки генетски заболувања со секвенционирање	18,950	1700	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ510-600	н.а.	Хумана идентификација - маркер анализа на кратки повторувачки сегменти (Short Tandem Repeats, STR)	10,550	1250	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ511	н.а.	Linkage-анализи за индиректно следење на наследувањето на абнормален ген во афектирани фамилии, преку полиморфни маркери во и околу генот	10,550		
ХУГ512	5	Пренатална дијагностика на моногенска болест со познат генски дефект	10,550		
ХУГ513	5	Одредување на носителство на познат генски дефект кај членови од фамилии со моногенска болест	10,550		
ХУГ601-650	н.а.	Пренатална и постнатална дијагноза - повеќекратна врзано-зависна амплификација на проби (MLPA)	4,600	450	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ615	8	Prader-Willi/Angelman синдром -Детекција на CNV (варијации во број на копии) и метилирачки статус во регионот 15q11 со MLPA анализа	4,600		
ХУГ618	8	Одредување на делеции/дупликации во SMN1/SMN2 гените (спинална мускулна атрофија)	4,600		
ХУГ619	8	Детекција на делеции/дупликации во субтеломерни региони со Multiplex Ligation-dependent probe amplification (MLPA) -анализа	4,600		
ХУГ620	н.а.	Одредување и идентификување на делеции/дупликации во PAH генот, со Multiplex Ligation-dependent probe amplification метод	4,600		
ХУГ701-800	н.а.	Неврогенетика и ментална ретардација - повеќекратна врзано-зависна амплификација на проби (MLPA)	5,950	550	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ711	н.а.	Одредување и идентификување на делеции/дупликации во GJB2; WFS1 (Wolframin) генот, со MLPA метод	5,950		
ХУГ708 и 715	8	Одредување и идентификување на делеции/дупликации во Duchenne/Becker Muscular Dystrophy (DMD / BMD) генот, со Multiplex Ligation-dependent probe amplification (MLPA) метод	5,950		
ХУГ717	н.а.	Одредување на генски дефект (експанзија на триплет GAA)во FRDA генот кај Спиноцеребеларна (Фридрајхова) атаксија	5,950		
ХУГ718	н.а.	Одредување на генски дефект во ABCD1 генот кај пациенти со адренолеукодистрофија, со метод на секвенционирање	5,950		
ХУГ720	н.а.	Одредување на генски дефект во MECP2 генот со метод на секвенционирање	5,950		

ХУГ721	8	Детекција на микроделециони синдроми-панел 1 (1p36del sy; 2p16; 3q29; 9q22.3; 15q24; 17q21; 22q13/Phelan-McDermid; Cri du Chat syndrome 5p15; DiGeorge sy. 22q11; Langer-Giedon sy, 8q; Miller-Dieker sy 17p; NF1 microdel.sy., Prader-Willi/Angelman; MECP2/ Xq28; Rubinstein-Tayubi sy., Smith-MKagenis sy., Sotos Sy 5q35.3, Wagr sy., Williams sy., Wolf-Hirshorn 4p16.3) со Multiplex Ligation-dependent probe amplification (MLPA) -анализа	5,950		
ХУГ722	8	Детекција на микроделециони синдроми-панел 2 [1q21.1 (TAR syndrome); 1q21.1 (other than TAR); 3q29; 7q36.1 (CNTNAP2 gene); 12p11.23 (implicated in schizophrenia); 15q13; 15q24.1 (PML gene); 16p11; 17q12; 18q21.2 (TCF4 gene); 20p12.2 (PAK7 gene)] со Multiplex Ligation-dependent probe amplification (MLPA) -анализа	5,950		
ХУГ801-900	8	Наследен канцер и туморска карактеризација - повеќекратна врзано-зависна амплификација на проби (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, MLPA)	6,780	700	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ801	8	Одредување на делеции/дупликации во BRCA1/CHEK2 гените со метод на MLPA;	6,780		
ХУГ802	5	Одредување на молекуларниот дефект кај MEN2 синдромот (RET онкоген)	6,780		
ХУГ803	н.а.	Испитување на губиток на хетерозиготност на тумор супресорни/промоторни гени	6,780		
ХУГ804	8	Одредување на делеции/дупликации во кандидат гени кај хематолошки неоплазми со метод на MLPA	6,780		
ХУГ805	5	Одредување мутации на ЕГФР генот	6,780		
ХУГ806	5	Дифузен гастричен карцином - одредување на молекуларниот дефект кај CDH1 генот, со метод на секвенционирање	6,780		
ХУГ807	8	Неуробластом - Одредување на делеции/дупликации во 2p24.1/MYCN, NBAS (NAG), DDX1 i ALK гени, 2q3/CASP8, 17q13/TP53, со метод на MLPA;	6,780		
ХУГ814	н.а.	Одредување и идентификување на делеции/дупликации во TSC1 генот, со MLPA метод	6,780		
ХУГ815	н.а.	Одредување и идентификување на делеции/дупликации во TSC2 генот, со MLPA метод	6,780		
ХУГ825	4	Одредување и идентификација на 10 најчести мутации во BRCA1/BRCA2 гените, како причина за канцер на дојка	6,780		
ХУГ901-1000	н.а.	Фармакогенетика - повеќекратна врзано-зависна амплификација на проби (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, MLPA)	3,600	350	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ1001-1100	н.а.	Метилациски анализи - повеќекратна врзано-зависна амплификација на проби (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, MLPA)	3,900	350	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ1101-1200	н.а.	Различни генетски пореметувања - повеќекратна врзано-зависна амплификација на проби (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, MLPA)	7,200	700	бр.54 од 15.04.2013

ХУГ1101	8	Детекција на делеции/дупликации во α/β глобинските гени со Multiplex Ligation-dependent probe amplificaton (MLPA)	7,200		
ХУГ1103	н.а.	Одредување на инверзија во интрон 22 и интрон 1 од генот за синтеза на фактор VIII, хемофилија А	7.200		
ХУГ1104	8	Одредување на делеции/дупликации во AR - андроген рецептор генот, MLPA	7,200		
ХУГ1105	2.2	Микроделеции на Y хромозомот, анализа на AZF регионот	7,200		
ХУГ1106	8	Панел гени за утврдување на секс-инверзија- SOX9, NRSA1, WNT4, NROB1, SRY, CYP21A1 i CYP21A1P, со метод на MLPA	7,200		
ХУГ1201-1300	н.а.	Одредување на вродени анемии на протеинско ниво	7,150	700	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ1401-1500	н.а.	Арејна-компаративна геномска хибридизација (aCGH) за детекција на молекуларниот кариотип и минорни генски реаранжирања кај лица со МР и пречки во развој	75,000	6000	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ1601-1700	4	Одредување на мутации со SNaPshot метода	5,000	450	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ1607	4.1	Одредување на 8 најчести промени во генот за синтеза на бета глобинските ланци кај пациенти со таласемии и абнормални хемоглобини, (со SNaPshot метода)	5,000		
ХУГ1601	4.2	Одредување на 11 најчести дефекти во CFTR генот, со SNaPshot метода	5,000		
ХУГ1605	4.4	Одредување и идентификација на 10 најчести мутации во BRCA1/BRCA2 гените, како причина за канцер на дојка	5,000		
ХУГ1606	4.3	Молекуларна анализа на мутации во 6 тромбофилични гени (fV Leiden G1691A; fII G20210A; fXIII V34L; PAI-I-675 5G/4G; fG-b-455G/A; MTHFR C677T;)	5,000		
ХУГ1701-1800	3	Анализи со ПВР во реално време	7,000	700	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ1701	н.а.	Неинвазивна дијагностија на RhD статус кај фетус на RhD- бремени жени	7,000		
ХУГ1702	н.а.	Неинвазивно одредување на пол кај бремени жени со ризик за дете со Х-врсана болест	7,000		
ХУГ1703	н.а.	Абнормален транскрипт кај леукемии и други малигни болести	7,000		
ХУГ1801-1900	2.2	Анализи со квантитативна флуоресцентна ПВР (QF - PCR)	6,500	700	бр.54 од 15.04.2013
ХУГ1801	2.2	Одредување на хромозомски анеуплоидии со флуоресцентна PCR анализа	6,500		
ХУГ1802	2.2	Пренатална дијагноза за хромозомски анеуплоидии со флуоресцентна PCR анализа	6,500		
ХУГ1803	н.а.	Одредување на генски дефект (експанзија на триплет CAG) во Huntingtin (HTT) генот кај Huntington's chorea	6,500		
ХУГ1804	н.а.	Одредување на генски дефект во DMPK генот кај Миотонична дистрофија со метод на TP-PCR	6,500		

ХУГ1805	н.а.	Одредување на генски дефект во FMR1 генот (фрагилен X хромозом)	6,500		
ХУГ1806	н.а.	Одредување на генски дефект во SMN генот кај Спинална Мускулна Атрофија (SMA)	6,500		

Молекуларни анализи со Нови секвенционирачки технологии (NGS)					бр.20 од 30.01.2019
МОЛ428	9	Одредување на генетски варијанти во панел до 5 гени со NGS технологија	19,300	1,700	
МОЛ429	9	Одредување на генетски варијанти во панел од 5 до 12 гени со NGS технологија	25,200	2,700	
МОЛ430	9	Одредување на генетски варијанти во панел од 12 до 50 гени со NGS технологија	41,000	4,200	
МОЛ431	9	Одредување на генетски варијанти во панел над 50 гени со NGS технологија	45,000	4,200	
МОЛ432	9	Секвенционирање на целосен егзом кај ретки болести со NGS технологија	75,000	6,000	
МОЛ433	9	Секвенционирање на целосен геном кај ретки болести со NGS технологија	100,000	6,000	
МОЛ434	9	Секвенционирање на гени за миелоидни малигнитети со NGS технологија	55,000	4,700	
МОЛ435	9	Молекуларно профилирање на тумори со екстензивен панел на канцер гени (≥ 400) со NGS технологија	120,000	6,000	бр.146 од 11.07.2023
МОЛ436	н.а.	Детекција и квантификација на соматски мутации во плазма со dPCR-технологија	14,680	1,250	бр. 165 од 03.08.2023

МОЛЕКУЛАРНИ АНАЛИЗИ ЗА ИНФЕКТИВНИ ПРИЧИНТЕЛИ					
МО6/1	1,2 3,1	Полимеразно верижна реакција во реално време (Real time ПВР) - квантитативен за еден микроорганизам (HIV или HCV или HBV или CMV или <i>Legionella</i>)	4,300	450	
МО 7/9	н.а.	Hepatitis C Virus (HCV) генотипизација	5,500	550	

Анализи кои не се наплатуваат преку фондот за Здравствено осигурување					
Фамилијарно сродство			18,300		
П 1	2.3	Фамилијарно сродство (дете, мајка и татко)	18,300		
П 1.а	2.3	За секој дополнителен член	6,100		
П 1.6	2.3	Утврдување на индивидуален ДНК профил	6,100		

Протеинска идентификација					
П 2	7	Идентификација на микроорганизми со MALDI-TOF/ CAPAMIS технологија	700		
П 3	н.а.	Одредување на аминокиселински статус во прехранбени производи	6,200		
П 4	н.а.	Одредување на содржина на вкупни протеини по Братфорд	600		
П 4.а	н.а.	Одредување на протеински фракции во биолошки материјал со метод на СДС-ПАГЕ	1,000		
П 4 б	н.а.	Квалитативна и квантитативна анализа на вкупни протеини во примерок	15,000		

Скрининг методи за донорки на јајце клетки					
П 8	н.а.	Пакет анализи за мутации одговорни за цистична фиброза, α и β таласемија	9,000		

Нови генетски анализи					
П 13	н.а.	Одредување на две генетски варијанти во MCM6 генот (NM_005915.5), асоцирани со лактозна интолеранција од кои една (с.1917+326С>Т) со метод на алелно специфична амплификација, а друга (с.1362+117G>А) со метод на NhaI рестрикциска дигестија на PCR амплифициран фрагмент	2,000		
П 14	н.а.	Алелно специфична амплификација за одредување на три чести изоформи на ApoE генот (E2, E3 и E4) асоцирани со Алцхајмерова болест	2,000		
П 15	н.а.	ДНК секвенционирање со Сангеров метод со доставени реагенси за PCR амплификација и секвенционирање	600		
П 16	н.а.	Детекција на 8 најчести мутации и 2 рекомбинантни алели во GBA-генот одговорни за настанување на болеста Гоше (Gaucher)	10,000		
П 17	н.а.	Вагинален микробиом (идентификација на лактобацили и детекција на уреоплазма, микоплазма и гарднерела вагиналис	4,000		
П 18	н.а.	Целосно Егзомно секвенционирање - Припрема на fastQ фајлови за издавање на побарување од пациенти (цена по фајл)	600		

Услуга-Користење на нови инструменти (проект на МОН)					
П 19	н.а.	Употреба на „droplet“ дигитален ПЦР инструмент "QuantStudio Absolute Q Digital PCR System", Thermo Fisher Sci,- Анализа на генска експресија, ниско ниво на ретки варијанти и/или метилација (цена по анализа со сопствени реагенси на корисникот)	500		
П 19а	н.а.	Употреба на „droplet“ дигитален ПЦР инструмент "QuantStudio Absolute Q Digital PCR System", Thermo Fisher Sci.- Анализа на генска експресија, ниско ниво на ретки варијанти и/или метилација (цена по анализа, со вклучени реагенси и помошен лабораториски материјал)	5,000		
П 20	н.а.	Употреба на 8-капиларен автоматски генетски анализатор "AB 3500 GA", Thermo Fisher Sci- Одредување на големина на ПЦР фрагменти, анализа на реакции за секвенционирање (цена по анализа, со сопствени реагенси на корисникот)	500		
П 20а	н.а.	Употреба на 8-капиларен автоматски генетски анализатор "AB 3500 GA", Thermo Fisher Sci- Одредување на големина на ПЦР фрагменти, анализа на реакции за секвенционирање (цена по анализа, со вклучени реагенси и помошен лабораториски материјал)	2,000		
П 21	н.а.	Автоматска изработка на библиотеки за НГС анализи на Biomek i5 – Automated work station- Употреба на апарат за автоматска подготовка на НГС анализи, (цена по анализа со сопствени реагенси и помошен материјал на корисникот)	2,000		
П 21а	н.а.	Автоматска изработка на библиотеки за НГС анализи на Biomek i5 – Automated work station- Употреба на апарат за автоматска подготовка на НГС анализи (цена по анализа, со вклучени реагенси и помошен лабораториски материјал)	5,000		
П 22	н.а.	Целосно Егзомно секвенционирање на NextSeq 550Dx, Illumina - Употреба на апарат за спроведување на НГС анализи, (цена по анализа, со сопствени реагенси и помошен материјал на корисникот)	10,000		
П 22а	н.а.	Целосно Егзомно секвенционирање на NextSeq 550Dx, Illumina - Употреба на апарат за спроведување на НГС анализи (цена по анализа, со вклучени реагенси, кертрици и помошен лабораториски материјал)	75,000		
П 22б	н.а.	Секвенционирање на проширен онколошки панел на гени (500 DNA/ 50 RNA) - TruSight Oncology 500 DNA/RNA Kit на NextSeq 550Dx, Illumina - (цена по анализа, со вклучени реагенси, кертрици и помошен лабораториски материјал)	100,000		
П 23	н.а.	Целосно Егзомно секвенционирање - Дополнителни информатички анализи побарувани од пациенти (цена по анализа)	5,000		

Изработил:

д-р Емилија Шукарова Стефановска

Одобрил:

Академик, Проф. д-р. Александар Димовски