

СПб ГКУЗ МГЦ

«Диагностический центр (медико-генетический)»

Санкт-Петербург, ул. Тобольская, 5

тел. регистратуры: (812) 241-24-84

факс: (812) 241-24-85

e-mail: [gkdmgenc@zdrav.spb.ru](mailto:gkdmgenc@zdrav.spb.ru)



## ИНФОРМАЦИОННОЕ ПИСЬМО

### молекулярно-генетическое исследование биологического материала методом NGS

Медико-генетический центр Санкт-Петербурга предлагает услугу по генетическому тестированию моногенных заболеваний (муковисцидоза, фенилкетонурии, галактоземии) методом высокопроизводительного NGS-секвенирования с возможностью выявления более 570 клинически-значимых мутаций (437 в гене *CFTR*, 99 в гене *PAH*, 38 в гене *GALT*).

*Высокопроизводительное геномное секвенирование (NGS) – это метод прямого прочтения нуклеотидной последовательности молекулы ДНК, отличающийся высокими аналитическими свойствами и производительностью, что существенно повышает его диагностическую ценность по сравнению с альтернативными методами. Полученная последовательность ДНК сравнивается с референсным геномом человека, а достоверные отличия от него идентифицируются как генетические варианты.*

Подробная информация на сайте:

<http://spbmgc.ru/otdeleniya/bioximicheskaya-laboratoriya/molekulyarno-geneticheskij-analiz/>

и

<http://neoscreen.parseq.pro>

#### Материал для исследования:

- венозная кровь (доставка в течении 5 суток в вакуумной пробирке с ЭДТА при температуре +4°C);
- сухие пятна крови на тест-бланке, который используется для неонатального скрининга (доставка в конверте экспресс-почтой).

#### Стоимость исследования одного образца:

- без проведения клинической интерпретации результатов - 22000 руб.

**Срок выполнения исследования:** 45 рабочих дней.

**Условия предоставления услуги:** необходимо заключить договор возмездного оказания медицинских услуг, бланк договора и инструкция к заполнению размещены на сайте <http://spbmgc.ru/otdeleniya/bioximicheskaya-laboratoriya/molekulyarno-geneticheskij-analiz/>

**Порядок оплаты:** реквизиты для оплаты <http://spbmgc.ru/otdeleniya/bioximicheskaya-laboratoriya/molekulyarno-geneticheskij-analiz/>

#### Контактная информация:

СПб ГКУЗ "Диагностический центр (медико-генетический)"

Адрес: г. Санкт-Петербург, ул. Тобольская, д. 5, биохимическая лаборатория.

[www.spbmgc.ru](http://www.spbmgc.ru)

Заведующая лабораторией - Вохмянина Наталья Васильевна, +7 (812) 241-24-87;

Ответственный исполнитель - Чурюмова Юлия Александровна, +7 (812) 241-24-87

Канцелярия - +7 (812) 241-24-85, доб. (111), (116)