

АНАЛИЗ	ГЕНЫ	ЦЕНА	№	Срок раб.д.
ИЗУЧЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ				
Выявление генетической предрасположенности к онкологическим заболеваниям:				
Рак легких, 10 маркеров	анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1(3), CYP2D6(2), GSTM1, NAT2(3), GSTT1 Письменная развернутая интерпретация	4150	A1	21-28
Рак груди, 5 маркеров	анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, GSTP1 и анализ гена рецептора прогестерона: PROG	2500	A2	21-28
Рак молочной железы и яичников, 7 маркеров	Наследственная (семейная) форма анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA(1185delAG, 300TG, 4153delA, 3819del5, 5382insC, 2080delA(insA), 3875del4), BRCA2 (6174delT)	3300	A3	21-28
Острый лейкоз, 12 маркеров	анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, NAT2, GSTT1, CYP2C9, CYP2C19, MTHFR Письменная развернутая интерпретация	6150	A4	21-28
Рак толстого кишечника, желудка и рак мочевого пузыря, 5 маркеров	анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, NAT2	2300	A5	21-28
Рак простаты, 3 маркера	анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ гена пароксаназы: PON1 анализ гена I фазы детоксикации: CYP17A1	1800	A6	21-28
Анализ всех генетических маркеров риска онкологических заболеваний, 36 маркеров	анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1(3), CYP2C9(2), CYP2C19, CYP2D6(2), GSTM1, GSTT1, NAT2(3), MTHFR, CYP17A1, CYP19, TPMT(6), VKORC1, MDR1 анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, CHEK2 анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53), MYCL1 (LMYC) Письменная развернутая интерпретация	20350	A7-1	28-35
			14	
Анализ генетических маркеров риска онкологических заболеваний, 44 маркера	анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1(3), CYP1A2, CYP2A6(2), CYP2C9(2), CYP2C19, CYP2D6(2), CYP2E1, GSTM1, GSTT1, NAT2(3), MTHFR, CYP17A1, CYP19, TPMT(6), EPHX1 (mEPHX) (2), VKORC1, MDR1 анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ гена пароксаназы: PON1 анализ гена рецептора прогестерона: PROG анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, CHEK2 анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53), MYCL1 (LMYC) Письменная развернутая интерпретация	25350	A7-2	28-35
			14	
Выявление генетической предрасположенности к терапевтическим заболеваниям:				
Сердечно-сосудистые заболевания:				
Ишемическая болезнь сердца, минимальный набор, 4 маркера	анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGTR1	2100	B1min	21-28
Ишемическая болезнь сердца, средний набор, 10 маркеров	анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIa), PAI1, F7 (FVII)	6000	B1	21-28
Ишемическая болезнь сердца, максимальный набор, 23 маркера	анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 анализ гена матричной металлопротеазы 3: MMP3 Письменная развернутая интерпретация	16150	B1max	28-35
			14	
Артериальная гипертония, Max набор, 13 маркеров	анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 Письменная развернутая интерпретация	15100	B2	28-35
			14	
Артериальная гипертония, 2 маркера	анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3	950	B3min	14-21
Артериальная гипертония, 7 маркеров	анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN	3800	B3max	21-28

Атеросклероз аорты и коронарных сосудов	анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAII, PLAT Письменная развернутая интерпретация	16250	Б4	21-28
			14	
Риск внезапной смерти	анализ гена системы свертывания крови: ITGB3 (GPIIIa)	2000	Б5	14-21
Гипергомоцистеинемия, минимальный набор	Факторы риска нарушения обмена фолиевой кислот и витаминов B6, B12. анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR	1800	Б20	21-28
Тромбофилия и варикозное расширение вен, 2 маркера	анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F2 (FII), F5 (FV)	1500	Б6с	3-5 день постановки Вт.
Тромбофилия и варикозное расширение вен, 7 маркеров	анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAII, F7(FVII)	3300	Б6а	21-28
Тромбофилия и варикозное расширение вен, 12 маркеров	анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR(2 мутации), MTRR, MTR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAII, FVII, GPIa(ITGA2), F13A1	4700	Б6б	3-5 день постановки Вт.
Анализ маркеров сердечно-сосудистой патологии, 31 маркер	анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAII, PLAT анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARC, PPARG, UCP2, UCP3 анализ гена матричной металлопротеазы 3: MMP3 Письменная развернутая интерпретация	23200	Б7	28-35
			14	
Болезни органов дыхания:				
Бронхиальная астма	анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2 анализ гена, ответственного за синтез основного компонента бронхиальной жидкости: CC16 анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота): NOS1 Письменная развернутая интерпретация	7350	Б8	21
			14	
Хроническая обструктивная болезнь легких	анализ гена II фазы детоксикации: GSTP1 анализ гена матричной металлопротеазы 1: MMP1	1800	Б9	21-28

Эндокринологические заболевания:				
Сахарный диабет I типа (СД1) (инсулинзависимый)	анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: MICA, DQA1, DQB1 анализ гена T-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4	2800	B10	21-28
Сахарный диабет II типа	анализ гена главного комплекса гистосовместимости II класса: DQB1 анализ гена ренин-ангиотензиновой системы (регуляция кровяного давления): ACE анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARA, PRARD	3900	B11	21-28
Диабетическая нефропатия при СД1	анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3	1800	B12	21
Подбор дозы пероральных сахароснижающих препаратов	анализ гена, ответственного за метаболизм пероральных сахароснижающих препаратов: TCF7L2	1000	B19	21
Заболевания желудочно-кишечного тракта:				
Болезнь Крона	анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минерального обмена: VDR анализ гена-рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2(3)	2000	B13	21-28
Неспецифический язвенный колит	анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA (2) анализ гена-рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2 (3)	2300	B14	21-28
Лактазная недостаточность	LCT (T-13910C)	1200	B21	28
Болезни метаболизма костной ткани:				
Остеопороз, минимальный набор	Метаболизм костной ткани Факторы нарушения кальциевого обмена, гиповитаминоза D, остеопороза и остеопенического синдрома анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1 анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR	2500	B15	21-28
Остеопороз, максимальный набор	Метаболизм костной ткани Факторы нарушения кальциевого обмена, гиповитаминоза D, остеопороза и остеопенического синдрома анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP) анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) (2)	3800	B16	21-28
Иммунные и аутоиммунные заболевания				
Рак щитовидной железы	анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA (2) анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR анализ гена, контролирующего деление клетки (онкогена): TP53 (P53)	3800	B17	21-28
Болезнь Грейвса, аутоиммунный гипотиреозидит	анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1 анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA анализ гена T-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR	5800	B18	21-28
Болезнь Бехтерева	HLA-B27	2250	B38	28
Выявление генетической предрасположенности к акушерско-гинекологическим заболеваниям, репродуктивное здоровье и планирование беременности				
Гормональная контрацепция 7 маркеров	Гормональная контрацепция, 7 маркеров Риск развития тромбозов на фоне приема ОК и ГЗТ анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAII, FVII	3300	B7	21-28
Поликистоз яичников 10 маркеров	анализ гена системы свертывания крови и фибринолиза: PAII анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A2, GSTM1, GSTT1, GSTP1 (2), NAT2 (3)	3400	B8	21-28
Подготовка к беременности 12 маркеров	анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAII, FVII анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3	4600	B9	21-28
Эндометриоз	анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, CYP19, NAT2	3500	B1	21-28
Невынашивание беременности, Женское бесплодие, Минимальный набор 5 маркеров	анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1 (2), анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR Письменная развернутая интерпретация	4500	B2min	21-28
Невынашивание беременности, Женское бесплодие, Средний набор 18 маркеров	анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1 (2), анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAII, FVII анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1, DRB1 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 Письменная развернутая интерпретация	11900	B2max	21-28

Мужское бесплодие, 12 маркеров (азоспермия)	Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255, ZFX/ZFY анализ гена рецептора андрогенов: AR Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb)	4900	B10	21-28
Женское бесплодие, 16 маркеров	анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIb), GPIa, PAII, FVII анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE анализ гена рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) (2) Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb)	6200	B11	21-28
Мужское бесплодие, 19 маркеров	Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза sY84, sY102, sY117, sY127, sY134, sY143, sY620, sY153, sY255, sY158, DBY1, EA и EB (HMG бокс гена SRY) анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1, DRB1 Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb)	8000	B12	21-28
Дефект заращения невральнoй трубки (ДЗНТ)	анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR	1600	B3	21-28
Предрасположенность к синдрому Дауна у плода	анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR	1600	B4	21-28
Легкий чистый гестоз	анализ гена II фазы детоксикации: EPHX1 (mEPHX) анализ генов системы фибринолиза: PAII, PLAT	2200	B5	21-28
Тяжелый чистый гестоз	анализ гена II фазы детоксикации: GSTM1 анализ гена, регулирующего кровяное давление: NOS3	1500	B6	21-28
Фармакогенетика. Анализ генетических маркеров доз лекарственных препаратов				
Сердечные гликозиды, блокаторы медленных кальциевых каналов, статины, макролиты, цитостатики, противовирусные препараты и другие	анализ гена гликопротеина P: MDR1	1000	D1	21-28
Анализ доз лекарственных препаратов при лечении онкологических заболеваний:				
Меркаптопурин, азотиоприн, тиогуанин	анализ гена тиопуринометилтрансферазы TPMT	2600	D2	21-28
5-фторурацил, метатрексат	анализ гена цикла фолиевой кислоты MTHFR	1000	D3	21-28
Анализ доз лекарственных препаратов при лечении сердечно-сосудистых заболеваний:				
Бета – адреноблокаторы, противогипертензивные препараты, антигипертензивные препараты (лозартан), сахароснижающие препараты (глипизид)	анализ генов I фазы детоксикации: CYP2D6, CYP2C9	2600	D4	21-28
Антикоагулянты (варфарин и другие)	анализ генов системы детоксикации: CYP2C9, VKORC1	2600	D5	21-28
Анализ доз лекарственных препаратов при лечении других заболеваний:				
Противотуберкулезные препараты (изониазид, р-анизид, рифампицин, дапсон)	анализ гена II фазы детоксикации NAT2 (3)	1600	D6	21-28
Антиаритмические препараты (прокаиамид), амонафид, 2-аминофлуорен	анализ генов I и II фазы системы детоксикации: CYP2D6 (2), NAT2 (3)	2600	D7	21-28
Противосудорожные препараты (фенитоин, диазепам)	анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C9, CYP2C19	2600	D8	21-28
Ингибиторы протоновых помп (омепразол)	анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C9, CYP2C19	2600	D9	21-28
Прогуанил и барбитураты, рифампицин, симвастатин	анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C19	1000	D10	21-28
Антидепрессанты (амитриптилин, кломипрамин, имипрамин)	анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2D6, CYP2C9	2600	D11	21-28
Нестероидные противовоспалительные препараты (диклофенак, ибупрофен, пироксикам), толбутамин	анализ гена I фазы системы детоксикации CYP2C9	2600	D12	21-28

Антипсихотропные, нейролептики, ингибиторы монооксид редуктазы, производных морфина, нейротрансмитеры (допамины), анальгетики, опиаты, кофени, кокаин	анализ гена I фазы системы детоксикации CYP2D6	2600	Д13	21-28
Маркеры доз всех анализируемых препаратов	анализ генов системы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, CYP2C9, CYP2C19, TPMT, MTHFR, VKORC1, MDR1	6900	Д14	21-28
Резистентность к антиагрегантной терапии (аспирин, плавик-с)	анализ гена GPIIIa, CYP2C19	1000	Д15	21-28
Противовирусная терапия при хроническом гепатите С (ПЭГ-Интерон, рибаверин, теллапревир, боцепревир)	IL28B 2 локуса (C>T, T>G)	2000	Д21	21-28
Кариотипирование				
Кариотипирование одного человека по лимфоцитам периферической крови	(пробирка с гепарином, зеленая крышка)	4000	Е1	21-28
Кариотипирование абортивного материала	(пн, ср, пт с 9.30-12.00 в стерильном р-ре NaCl 0,9%) (900р невозвратная сумма при невозможности провести анализ - некачественно взятый материал)	4000	Е1а	21
Кариотипирование абортивного материала МЕТОДОМ FISH	(уточняющая диагностика методом FISH при невозможности выполнения классического цитогенетического исследования)	6000	Е16	21
Молекулярно-генетический анализ межклеточного и межтканевого мозаицизма половых хромосом методом FISH по лимфоцитам периферической крови	(100 ядер в каждой исследуемой ткани) пробирка с гепарином, зеленая крышка + буккальному эпителию (мазок на стекло)	4600	Е2	35
Идентификация маркерной хромосомы методом FISH	(пробирка с гепарином, зеленая крышка)	5700	Е3	35
Уточнение точек разрывов при транслокациях, инверсиях и других хромосомных перестройках методом FISH	(пробирка с гепарином, зеленая крышка)	7600	Е4	35
Диагностика Микроделеционных синдромов Прадера-Вилли, Ангельмана, Ди Джорджи и др. методом FISH	(цена указана за 1 конкретный синдром) (пробирка с гепарином зеленая крышка)	4500	Е5	35
Кариотипирование КФ ПЦР ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ЧИСЛА ХРОМОСОМ 21, 13, 18, X и Y	(пробирка с ЭДТА или пятно крови на фильтровальной бумаге)	5600	Е6	21-28
Хромосомный микроматричный анализ (array-CGH)	С использованием матрицы со средней плотностью 750 тыс. маркеров. Разрешающая способность от 150 тыс. пар нуклеотидов. В ОТТО для Малышевой (сиреневая пробирка от 2 ml).	20000	Е7	14-21
ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА				
Молекулярно-генетическое определение Rh-принадлежности плода после инвазивного вмешательства для исключения хромосомной патологии		3500	РФ1	1-3
Определение гетерозиготности по гену резус-фактора (RhD)		7500	РФ2	20
Неинвазивная пренатальная диагностика	(ДОТ–тест, Prenetix) натощак пн, вт, ср, чт, пт до 12:00 Требуется УЗИ диагностика.	29000	МП1	14
Определение RH - фактора плода по крови матери	(Prenetix) пн, вт, ср, чт до 12:00 Допускается легкий завтрак	7000	МП2	11
Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза		4000	Ж1	21-28
Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1), предрасположенность к целиакии		3500	31	21-28
Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1, DRB1) предрасположенность к целиакии		4000	31а	21-28
Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1, DRB1) сдается парой		7800	32	21-28
Определение зиготности двух близнецов (2 чел.)		23400	Р2	28
Установление отцовства ,материнства				
Геномная дактилоскопия-- тест для себя отец, мать, ребенок. Букальный эпителий, венозная кровь		18800	И3	21-28
Геномная дактилоскопия - тест для себя отец(мать) и ребенок. Букальный эпителий, венозная кровь		21800	И4	21-28
Каждый последующий ребенок		9500		
Генетические маркеры коррекции образа жизни				
Анализ генов, определяющих устойчивость к ВИЧ – инфекции	анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5	1000	К1	21
Анализ генов, влияющих на формирование зависимости к алкоголю и наркотикам	анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)	2000	К2	21-28
Анализ генов, характеризующих метаболизм алкоголя	анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2, и ген I фазы детоксикации: CYP2E1	2300	К3	21-28
Исследования генов на биочипах				
Фармакогенетический биочип	(анализ генетической предрасположенности к онкологическим заболеваниям и индивидуальной чувствительности к фармпрепаратам) анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, NAT2, GSTT1, CYP2C9, CYP2C19, MTHFR	3900	Л1	21-28
Кардио-биочип	(анализ генетической предрасположенности к артериальной гипертензии) анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR анализ генов, регулирующих кровяное давление: AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR),REN анализ гена β2-адренорецептора: ADRB2	3300	Л2	21-28

Фибр-биочип	анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7(FVII)	3300	Л3	21-28
PMЖ-биочип	(анализ генетической предрасположенности к раку молочной железы и яичников) анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, CHEK2	3300	Л4	21-28
VIP-УСЛУГИ				
Панели «Эстетика»				
Изучение предрасположенности к ожирению и метаболическому синдрому	анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ гена главного комплекса гистосовместимости II класса: DQB1 анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3 анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) Письменная развернутая интерпретация	20700	M1	28-35 14
Изучение предрасположенности к скорости старения кожи и особенности ее регенерации	анализ генов I фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, CYP19 анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2, EPHX1 (mEPHX) Письменная развернутая интерпретация	14200	M2	28-35
Изучение предрасположенности к дерматитам, угревой сыпи	анализ генов I фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, CYP19 анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2, EPHX1 (mEPHX) анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу (обмен оксида азота): NOS1 Письменная развернутая интерпретация	15500	M3	28-35
Нутригеномика («генетическая» диета)	анализ гена I фазы детоксикации: CYP1A1 анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2 анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR) анализ гена системы фибринолиза: PAI1 анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP) анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2, и ген I фазы детоксикации: CYP2E1 (метаболизм алкоголя) Письменная развернутая интерпретация	22900	M4	28-35
Панель генов по предрасположенности к пародонтозу	анализ гена II фазы детоксикации: NAT2 анализ гена системы фибринолиза: PAI1 анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R	3800	M8	21-28
Панели «СПОРТ»				
Минимальный спортивный паспорт 9 генов	Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса (с интерпретацией) анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPAR α , PPAR γ , α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1 α) анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) Письменная развернутая интерпретация	5900	M5 min	21-28

<p>Оптимальный спортивный паспорт 21 ген</p>	<p>Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса (с интерпретацией) анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR анализ гена-рецептора андрогенов: AR анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARC, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α) анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB) анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3</p>	19400	M5	28-35
<p>Полный спортивный паспорт 34 гена</p>	<p>Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP2C9, CYP2D6, MDR1 анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1 анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARC, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α) анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1 анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA Письменная развернутая интерпретация</p>	25900	M5 max	28-35
<p>Подбор индивидуальных программ тренировок для наиболее эффективной коррекции лишнего веса</p>	<p>анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, NOS3 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA анализ генов, дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARC, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α) Письменная развернутая интерпретация</p>	18200	M6	28-35
<p>Евро-нутригеномика + спортивная генетика</p>	<p>анализ генов I фазы детоксикации: CYP1A2 анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2 анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3 анализ гена, регулирующего кровяное давление: ACE анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR CALCR анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ гена-рецептора андрогенов: AR анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARC, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB) анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 Письменная развернутая интерпретация</p>	22000	M5+H1	28-35

Нутригеномика + спортивная генетика	<p>анализ гена I фазы детоксикации: CYP1A1 анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2 анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR) анализ гена системы фибринолиза: PAI1 анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2, и ген I фазы детоксикации: CYP2E1 (метаболизм алкоголя) анализ гена-рецептора андрогенов: AR анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARG, PPARG, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB) анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 Письменная развернутая интерпретация</p>	25500	M4+M5	28-35
--	--	-------	-------	-------

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПАСПОРТА ЗДОРОВЬЯ

<p>Полный ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья (анализ всех генетических маркеров) 72 из 94 генов анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP1B1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2, MTHFR, CYP17A1, CYP19, TPMT, EPHX1 (mEPHX), VKORC1, MDR1 анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ гена пароксисазазы: PON1 анализ гена рецептора прогестерона: PROG анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников: BRCA1, BRCA2, CHEK2 анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR анализ генов, контролирующего деление клетки (онкогенов): TP53 (P53), MYCL1 (LMYC) анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, CETP, LPL анализ генов фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2, ADRB3 анализ генов, обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARG, PPARG, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARGα, PPARGγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α) анализ генов, вовлеченных в контроль веса: FABP2, PLIN анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB) анализ гена, метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 анализ генов, ответственного за синтез основного компонента бронхиальной жидкости: CC16 анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, IL1β, IL1RN, TNFA анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота): NOS1 анализ генов матриксной металлопротеазы 1 и 3: MMP1 и MMP3 анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: MICA, DQA1, DQB1 анализ гена T-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP) анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) анализ гена лактазы LCT анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5 анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2 анализ гена катехол-О-метилтрансферазы COMT анализ гена (ассоциирован с болезнью Крона): NOD2 Письменная развернутая интерпретация</p>	40950	M10	14-21
	10400		14
<p>ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья оптимальный - 39 генов анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, MTHFR, VKORC1, MDR1 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ гена β2-адренорецептора: ADRB2 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII) анализ генов, контролирующего деление клетки (онкогенов): TP53 (P53) анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, UCP2 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1 анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1 анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) Письменная развернутая интерпретация</p>	20000	M11	28-35

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья мини - 25 генов анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, MTHFR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIa), PAI1, F7 (FVII) анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53) анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, UCP2 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 анализ генов провоспалительных цитокинов: TNFA анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)	12600	M12	28-35
Гены витаминов анализ гена неспецифической щелочной фосфатазы: NBPF3 (ALPL) - риск снижения концентрации витамина B6 анализ гена гена альфа-1,2-фукозилтрансферазы: FUT2 - риск снижения уровня всасывания витамина B12 анализ гена бета-каротин монооксидазы: BCMO1 нарушений синтеза витамина А из бета-каротина анализ гена: APOA5 - уровень альфа-токоферола (витамина E) Письменная развернутая интерпретация	4000	M16	28-35

Анализ отдельных генов, цена указана за 1 ген

анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A2, CYP1B1, CYP2C19, CYP2E1, GSTM1, GSTT1, CYP17A1, CYP19, VKORC1, MDR1 анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ гена пароксаназы: PON1 анализ гена рецептора прогестерона: PROG анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): MYCL1 (LMYC) анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR (3-5раб. дней, день постановки Вт.) анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, REN, BKR (9ins) анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, CETP, LPL анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB3 анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARC, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PARGC1A (PGC-1α) анализ генов, вовлеченных в контроль веса: FABP2, PLIN анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB) анализ гена, энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 анализ гена, ответственного за синтез основного компонента бронхиальной жидкости: CC16 анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, IL1β, IL1RN анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота): NOS1 анализ генов матриксной металлопротеазы 1 и 3: MMP1 и MMP3 анализ гена T-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP) анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ гена рецептора фолликул-стимулирующего гормона (ФСГ): FSHR A1961G (Asn680Ser) анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5 анализ генов алкогольдегидрогеназы ADH1B (ADH2) альдегиддегидрогеназы ALDH2 анализ гена катехол-О-метилтрансферазы COMT	750	Ген 1	14-28
анализ генов: CETP(2), EFEMP1, ZBTB38, HNP1, LCOLR, LIN28B, PLAG1, ADAMTSL3 (2), GDF5, ZNF462, CDH13, JAZF1, IGF1R, IGF1R, GHSR, CDK6, CABLES, ESR2, IFNG, VDR3, TNFRSF11A, NEGR1, SH2B1, BDNF, FTO, MC4R, LEPR, GHR, GHRL, TNF-a, LPIN1, ESR1, NRXN3, MSRA, TFAP2B, ANGPTL3, GCKR, AKR1D1, CEL, Fad s2/s3, CYP7A1, APOA1-A2, LIPC, ABCA1, CILP2, APOB, ABCG5, NPC1L1, SCARB1, LIPE, PPARG (2)	750	Ген 2	14-28
анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP2C9, CYP2D6, GSTP1, NAT2, EPHX1 (мEPHX) анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53) анализ генов β-адренорецепторов: ADRB2 анализ генов провоспалительных цитокинов: TNFA анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) анализ гена внутриклеточного рецептора к продуктам жизнедеятельности бактерий (ассоциирован с болезнью Крона): NOD2 анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1 и DQB1	1200	Ген 3	21-28

ПИСЬМЕННАЯ РАЗВЕРНУТАЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЯ СПЕЦИАЛИСТА В ОБЛАСТИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1-7 генов	1500	O1	14
8-20 генов	5500	O3	14
21-40 генов	8000	O4	14
>40 генов	10500	O5	14
ВСПОМОГАТЕЛЬНЫЕ УСЛУГИ			
Выделение ДНК из крови	1100	П1	14
Выделение ДНК из слюны	1200	П2	14

Диагностика тяжелых врожденных патологий, группа 1

Хорея Гентингтона	анализ числа CAG-повторов в гене IT15 (HTT)	3900	Г1	35
Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы) анализ значимых мутаций	CYP21A2: 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	6000	Г2	21-35
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	29900	Г2-1	90-120
Муковисцидоз (20 мутаций)	анализ значимых мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb, 2143delT, 2184insA, 2113delA, 2118del4, 2141insA, delE672, 2176insC, 2183AA-G, 2183delAA, 2184delA, 2184insA, 394delTT, R334W, R347P, G542x, G551d, R553x	4500	Г3	28-35
Муковисцидоз (мажорные)	анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb	1800	Г4	21-28
Муковисцидоз (35 мутаций)	Расширенный вариант диагностики муковисцидоза	6600	Г4а	45-52
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	35000	Г4б	90-120
Фенилкетонурия	анализ мутаций R408W, R261Q, R252W, R261X	3200	Г5а	21-28
Фенилкетонурия	анализ мутаций R408W, R261Q, R261X, R252W, IVS10-11G>A, IVS12+1G>A, IVS4+5G>T, R158Q и P281L	4500	Г5б	35-42
Фенилкетонурия	анализ R408W	1200	Г5в	21-28
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	35000	Г6	90-120
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера	Поиск делеций в гене дистрофина (только мужчин)	4000	Г7	35-42
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера	Поиск делеций в гене дистрофина методом MLPA Пн-до 12, вт- в теч.дн, ср- до 12.Кровь в ЭДТА не менее 4 мл. На направлении пометить что для Киселева .	13000	Г7а	21-35
Миотоническая дистрофия	Анализ значимых мутаций в гене DMPK (1 чел.)	3500	Г8	35-42
Синдром Мартина-Белл (ломкой X-хромосомы)	анализ значимых мутаций (анализ повторов в гене FMR1)	6000	Г9	35-42
Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана) анализ значимых мутаций	(исследование 7 и 8 экзонов генов SMN1 и SMN2)	4000	Г10	35-42
Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана)	определение количества копий SMN2 гена	7000	Г10а	35-42
Гемофилия А	– семейный анализ (3 человека) анализ значимых мутаций (+1 чел.=1500)	6000	Г11	35-42
Гемофилия Б	– семейный анализ (3 человека) анализ значимых мутаций	6000	Г11а	35-42
Нейросенсорная тугоухость	анализ значимых мутаций в гене GJB2 (30delG, 167delT)	3000	Г12	21-28
Галактоземия	анализ мутаций Q188R, K285N (GALT)	3000	Г13	21-28
Галактоземия	анализ мутаций Q188R, K285N, N314D (Asn314Asp, 940A>G) (GALT)	3900	Г13а	21-28
Носительство частых мутаций для наиболее частых наследственных заболеваний	анализ частых мутаций в генах CFTR, R408W(ПАН), SMN1, GJB2 (1 чел.) (муковисцидоз, фенилкетонурия, б-нь Верднига-Гоффмана, нейросенсорная тугоухость)	10000	Г657	35-42
Синдром Жильбера	Исследование промоторной области гена UGT1A1	3100	Г14	10-14
Синдром 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)	3900	Г15	14-21
Ихтиоз врожденный, X-сцепленный рецессивный	Поиск полных делеций гена STS выполняется в ГБ40	3000	Г16	14-21

ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ, ГРУППА 2

СЕКВЕНИРОВАНИЕ на оборудовании Illumina

Полноэкзомное секвенирование ДНК со средней кратностью покрытия от 30x и верификацией по Сэнгеру,	в том числе скрининг на моногенные заболевания, анализ предрасположенностей на основе анкеты, консультация врача-генетика до и после теста ОБЯЗАТЕЛЬНА	90000	C7	60
Полноэкзомное секвенирование ДНК со средней кратностью покрытия от 30x и верификацией по Сэнгеру,	анализ целевого заболевания. Направление от врача с указанием интересующего заболевания или генов обязательно	70000	C8	60
Полногеномное секвенирование ДНК со средней кратностью покрытия от 30x и верификацией по Сэнгеру,	в том числе скрининг на моногенные заболевания, анализ предрасположенностей на основе анкеты, консультация врача-генетика до и после теста. Назначается только врачом генетиком	590000	C9	90
Полноэкзомное секвенирование ДНК со средней кратностью покрытия от 30x	(предоставляются не обработанные данные) Назначается только врачом генетиком	60000	C10	60
Полногеномное секвенирование ДНК со средней кратностью покрытия от 25x	(предоставляются не обработанные данные) Назначается только врачом генетиком	500000	C11	90
Комплексное генетическое исследование синдрома Вильсона-Коновалова	образцов периферической венозной крови пробанда и его родителей для подтверждения диагноза наследственного заболевания синдром Вильсона-Коновалова путем секвенирования гена бета-полипептид медь-переносящей аденозинтрифосфатазы АТР7В и верификацией по Сэнгеру найденных мутаций	50000	C18	90-120
Комплексное генетическое исследование заболевания гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина	образцов периферической венозной крови пробанда для подтверждения диагноза наследственного заболевания гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина , путем поиска мутаций в генах PTS, QDPR, GCH1, PAH и верификацией по Сэнгеру найденных мутаций	50000	C19	90-120
Предимплантационная диагностика для носителей структурных хромосомных перестроек - VeriSeq PGS	1 бластомер. Назначается только врачом	26400	C13	14-21
Предимплантационная диагностика для носителей структурных хромосомных перестроек - VeriSeq PGS	1 бластомер (от 24 образцов одновременно) Назначается только врачом генетиком	19900	C13b	28
ТАРГЕТНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ: молекулярная онкология	секвенирование со средней кратностью покрытия от 200x (анализ крови и опухоли пациента) Назначается только врачом генетиком	28000	C16c	45-60
ПАНЕЛИ: КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ				
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Гиперинсулинизм и MODY"	секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру HNF1A, GCK, HNF4A, HNF1B, PDX1, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, EIF2AK3, RFX6, WFS1, ZFP57, FOXP3, KCNJ11, ABCC8, GLUD1, HADH (SCHAD), SCL16A1, UCP2, INSR, AKT2, GCG, GCGR, PPARG, PTF1A	38900	C12	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ:	молекулярная онкология секвенирование со средней кратностью покрытия от 200x (анализ крови и опухоли пациента) Назначается только врачом генетиком	150000	C16a	15-30
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ:	молекулярная онкология секвенирование со средней кратностью покрытия от 200x (анализ крови и опухоли пациента) Назначается только врачом генетиком	90000	C16b	30-45
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ:	оценка наследственных тяжелых рецессивных заболеваний более 4000 клинически значимых генов, секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x	49000	C17a	30-45
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ:	оценка наследственных тяжелых рецессивных заболеваний, более 4000 клинически значимых генов, секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x Определенные гены назначенные врачом	38900	C17b	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	38900	C17d	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ:	Панель "Наследственные нарушения обмена веществ" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17e	90-120
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	38900	C17f	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	38900	C17g	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	38900	C17h	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	38900	C17i	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	38900	C17k	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	38900	C17L	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	38900	C17m	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	38900	C17n	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	38900	C17o	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	38900	C17p	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	38900	C17q	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	38900	C17r	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ:	Панель " Наследственные заболевания почек " секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17s	90-120
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	38900	C17t	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	38900	C17u	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	38900	C17v	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель генетической предрасположенности к развитию наследственных кардиомиопатий	Панель " Предрасположенности к развитию наследственных кардиомиопатий " от 70x и верификацией по Сэнгеру. Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C18a	90-120
Верификация по Сэнгеру после NGS				
Поиск выявленной в данной семье одной мутации у родственника (после NGS в нашей лаборатории) (1-2 человека)		3000	BC1	14-21
Поиск выявленной в данной семье одной мутации у родственника (после NGS в нашей лаборатории) (Дополнительно к услуге BC1 за каждого следующего человека)		1500	BC1a	14-21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника (после NGS данные из любой лаборатории) (1-2 человека)		5000	BC2	28-35
Поиск выявленной в данной семье одной мутации у родственника (после NGS, данные из любой лаборатории) (Дополнительно к услуге BC2 за каждого следующего человека)		2500	BC2a	28-35
Пренатальная ДНК-диагностика в семье (после NGS в нашей лаборатории) (1-3 человека)		5000	BC3	14-21
Пренатальная ДНК-диагностика в семье (после NGS данные из любой лаборатории) (1-3 человека)		8000	BC4	28-35

Биоинформатический анализ данных Лабораторией клинической биоинформатики ClinBio под руководством Федора Коновалова

Экспертный анализ данных секвенирования полного экзона, клинического экзона или геномной панели Лабораторией клинической биоинформатики ClinBio под руководством Федора Коновалова. Для исследования необходимы данные в формате FASTQ, а также обозначенная клиническая информация. Анализ качества данных включен (Не включает в себя клиническую интерпретацию врачом клиническим генетиком.	7500	БИ1	14-21
Панель «Клинический экзом» с биоинформатической обработкой данных секвенирования экспертного уровня Лабораторией клинической биоинформатики ClinBio под руководством Федора Коновалова.	33 400	С17+ БИ1	90- 120
Биоинформатика и клиническая интерпретация данных секвенирования			
Биоинформатическая обработка и клиническая интерпретация данных секвенирования в формате FASTQ, полученных методами MPS (NGS) в других лабораториях.	8000	БИ+ ИТ	21
Клиническая интерпретация данных секвенирования после биоинформатической обработки врачом клиническим генетиком.	4000	ИТ	10-14

ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ, ГРУППА 3-ЦМГ

Аарскога-Скотта синдром			
Поиск мутаций в гене FGD1	31 000	74.4	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.63	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.74.4	14
Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти			
Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (кровь с ЭДТА)	7700	1.8.1	14
Адреногенитальный синдром			
Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене CYP21A2 с обязательным предоставлением материала родителей больного ребенка (кровь с ЭДТА)	9700	5.6	21
Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене CYP21A2 у родительской пары при недоступности материала больного ребенка (кровь с ЭДТА) (2 чел.)	11 600	77.18	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.3	14
Айкарди-Гутьерес синдром			
Поиск частых мутаций в генах TREX1, RNASEH2B, ADAR	8000	72.35	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.72.35	14
Акродерматит энтеропатический			
Поиск мутаций в гене SLC39A4	17 500	82.9	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.1	21
Аксенфельда-Ригера синдром			
Поиск мутаций в гене PITX2	15 500	76.22	21
Поиск мутаций в гене FOXC1	8000	72.37	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.125	21
Альбинизм глазокожный			
Поиск мутаций в гене TYR	12 200	77.4	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.2	21
Поиск мутаций в генах TYR, OCA2, SLC24A5, GPR143 (кровь с ЭДТА)	35 500	80.11.6	60
Альстрема синдром			
Поиск мутаций в "горячих" участках гена ALMS1	8000	72.31	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.59	21
Андерсена синдром			
Поиск мутаций в гене KCNJ2	10 700	73.5.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.64	21

Анемия Даймонда-Блекфена			
Поиск мутаций в гене RPS19	12 200	77.14	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.1	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.77.11	14
Антли-Бикслера синдром			
Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2	6600	75.19	21
Апера синдром			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR2	9800	1.5	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.1.5	14
Аритмогенная дисплазия / кардиомиопатия правого желудочка			
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE2 (кровь с ЭДТА)	37 000	80.8.3	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.3	21
Арта синдром			
Поиск мутаций в гене PRPS1	15 500	76.8.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.65	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.42.1	14
Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона)			
Поиск частых мутаций в гене MYH3	7 100	79.34	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.4	21
Атаксия Фридрейха			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FXN	9800	1.22	14
Поиск мутаций в гене FXN	12 200	77.13	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.2.6	14
Атаксия, Хорея, судороги и деменция			
Поиск частых мутаций в гене ATN1	4500	2.52	14
Атрофия зрительного нерва Лебера			
Поиск 3-х частых мутаций митохондриальной ДНК (кровь с ЭДТА)	4500	2.43	14
Поиск 12-ти частых мутаций митохондриальной ДНК (кровь с ЭДТА)	8000	72.28	21
Атрофия зрительного нерва с глухотой			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена OPA1	7100	79.26	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.79.26	14
Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена FAS	6600	75.15	21
Поиск мутаций в гене FAS	17 500	82.6	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.7	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.82.6	14

Аутоиммунный полиэндокринный синдром			
Поиск мутаций в гене AIRE	29 200	74.6	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.82	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.74.6	14
Афазия первичная прогрессирующая			
Поиск мутаций в гене GRN	14 200	88.11	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.8	21
Ахондрогенез			
Поиск мутаций в гене SLC26A2	14 200	88.16.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.9	21
Ахондроплазия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3 (кровь с ЭДТА)	9800	1.18.1	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.2.13	14
Баллера-Герольда синдром			
Поиск мутаций в гене RECQL4	25 800	84.27.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.80	21
Банаян-Райли-Рувалькаба синдром			
Поиск мутаций в гене PTEN	19 500	81.6.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.66	21
Барде-Бидля (Лоренса-Муна) синдром			
Поиск мутаций в гене BBS10	11 000	77.28	21
Барта синдром			
Поиск мутаций в гене TAZ	14 200	88.1.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.67	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.32.1	14
Беста болезнь			
Поиск мутаций в гене BEST1	21 600	83.10.1	21
Бёрта-Хога-Дьюба синдром			
Поиск мутаций в гене FLCN	25 800	84.13.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.68	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.16.2	14
Блефарофимоз, обратный эпикант и птоз			
Поиск мутаций в гене FOXL2	8000	79.38	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	3.145	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.79.38	14
Блоха-Сульцбергера синдром			
Поиск частых мутаций в гене IKBKG	5200	2.47	14
Лайонизация X-хромосомы у девочек (кровь с ЭДТА)	6600	10.1	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.2.47	14
Блума синдром			
Поиск частых мутаций в гене RECQL3	4500	2.48	14
Боковой амиотрофический склероз			
Поиск мутаций в гене SOD1	12 200	77.27	21
Поиск частых мутаций в гене VAPB	6600	75.20.1	21
Поиск частых мутаций в гене C9ORF72	9800	1.23	14
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.6	21
Боуэна-Конради синдром			
Поиск мутаций в гене EMG1	10 700	73.23	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	4.37	21
Брахидактилия			
Поиск мутаций в гене HOXD13	10 700	73.14.2	21

Поиск мутаций в экзонах 8 и 9 гена ROR2	8000	72.2	21
Поиск мутаций в гене NOG	6600	75.32.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.17	21
Бругада синдром			
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE2 (кровь с ЭДТА)	37 000	80.8.4	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.69	21
Бьёрстада синдром			
Поиск мутаций в гене BCS1L	10 700	73.15.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.38	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.73.15.1	14
Ваарденбурга синдром			
Поиск мутаций в гене PAX3	17 500	82.1.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.70	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.82.1.1	14
Ваарденбурга-Шаха синдром			
Поиск мутаций в гене EDNRB	15 500	76.4.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.39	21
Ван дер Вуда синдром			
Поиск мутаций в гене IRF6	19 500	81.11.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.71	21
Вернера синдром			
Поиск мутаций в гене RECQL2 (кровь с ЭДТА)	63 600	86.2	45
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.40	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.64	14
Виллебранда болезнь			
Поиск мутаций в генах F8, F9, VWF (кровь с ЭДТА)	37 000	80.6.3	60
Вильсона-Коновалова болезнь			
Поиск 12-ти наиболее частых мутаций в гене ATR7B	9800	1.4	14
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.7	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.6.2	14
Поиск мутаций в 15 генах обмена меди и железа (кровь с ЭДТА)	37 000	80.14.1	60
Вильямса синдром			
Поиск делеций в регионе 7q11 (кровь с ЭДТА)	10 500	5.9	21

Вискотта-Олдрича синдром			
Поиск мутаций в гене WAS (кровь с ЭДТА)	14 500	76.6.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.72	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.76.6	14
Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом			
Поиск мутаций в гене NTRK1	25 500	84.10.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.10	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.59	14
Врожденной центральной гиповентиляции синдром			
Поиск частых мутаций в гене RHOX2B	5200	2.42	14
Поиск мутаций в гене RHOX2B	10 200	73.32	21
Галлервордена-Шпатца болезнь			
Поиск наиболее частых мутаций в гене PANK2	6600	75.8	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.35	14
Поиск мутаций в 15 генах обмена меди и железа (кровь с ЭДТА)	37 000	80.14.2	60
Гелеофизическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене ADAMTSL2	35 700	85.10	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.11	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.72.18	14
Гемофилия			
Поиск экзонных делеций и частых инверсий в гене F8 при гемофилии А (кровь с ЭДТА)	10 200	5.25	21
Поиск мутаций в гене F9 при гемофилии В	16 500	76.2	21
Поиск выявленной в данной семье точечной мутации у родственников	6600	3.19	21
Пренатальная ДНК-диагностика (при известной в семье мутации)	12 000	11.8.9	14
Поиск мутаций в генах F8, F9, VWF (кровь с ЭДТА)	37 000	80.6.1	60
Генитопателлярный синдром			
Поиск мутаций в экзоне 18 гена KAT6B	10 400	73.30.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.144	21
Германски-Пудлака синдром			
Поиск частых мутаций в гене HPS1	7100	79.32	21
Герстманна-Штреусслера-Шейнкера болезнь			
Поиск мутаций в гене PRNP	8000	72.11.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.11	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.41.1	14
Гидроцефалия, обусловленная врожденным стенозом Сильвиева водопровода			
Поиск мутаций в гене L1CAM	35 000	85.13.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.127	21
Гипер-IgD синдром			
Поиск мутаций в "горячих" участках гена MVK	7100	79.25	21
Поиск мутаций в гене MVK	21 000	83.11.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.12	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.79.25	14
Гипер-IgM синдром			
Поиск мутаций в гене CD40LG	12 200	77.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.20	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.77.3	14

Гиперкалиемический периодический паралич			
Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A	10 600	73.24	21
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37 000	80.13.1	60
Гиперкератоз			
Поиск мутаций в гене KRT1	14 100	88.10	21
Поиск мутаций в гене KRT9	16 300	76.20	21
Поиск мутаций в гене KRT6C	16 300	76.25	21
Поиск мутаций в гене KRT6A	16 300	76.26.1	21
Поиск мутаций в гене AQP5	10 600	73.33	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.22	21
Гипертрофическая кардиомиопатия			
Поиск мутаций в гене CAV3	7100	79.23.2	21
Поиск мутаций в гене TNNT2	25 000	84.4.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.23	21
Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина			
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.13	21
Поиск мутаций в генах PAH, PTS, QDPR, GCH1, PCBD1, SPR (кровь с ЭДТА)	37 000	80.3.2	60
Гипокалиемический периодический паралич			
Поиск мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A	8000	72.24	21
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37 000	80.13.2	60
Гипофосфатемический рахит			
Поиск мутаций в гене PHEX	40 000	90.10	30
Поиск мутаций в гене FGF23	10 300	77.44.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.24	21
Гипохондроплазия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3 (кровь с ЭДТА)	9800	1.18.2	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.72.21	14
Гиппеля-Линдау синдром			
Поиск мутаций в гене VHL	10 300	72.7.1	21
Анализ числа копий гена VHL (кровь с ЭДТА)	11 200	5.5	21
Поиск выявленной в данной семье точечной мутации у родственника	6600	3.89	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.72.7	14
Глазо-зубо-пальцевой синдром			
Поиск мутаций в гене GJA1	8000	72.38.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.132	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.72.38	14

Глаукома врожденная			
Поиск мутаций в гене CYP1B1	10 600	73.7.1	21
Глаукома ювенильная открытоугольная			
Поиск мутаций в гене CYP1B1	10 600	73.7.2	21
Гломерулоцитоз почек гипопластического типа			
Поиск мутаций в гене HNF1B	19 500	81.5	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.26	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.81.5	14
Голопроэнцефалия			
Поиск мутаций в гене SHH	10 600	73.17.1	21
Грейга синдром			
Поиск мутаций в гене GLI3	35 000	85.2.1	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.114	21
Грисцелли синдром			
Поиск мутаций в гене RAB27A	12 100	77.10	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.60	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.77.10	14
Делеции хромосомы 1p36 синдром			
Поиск делеций в регионе 1p36 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.10	21
Дефицит гормона гипофиза, комбинированный			
Поиск мутаций в гене PROP1	9800	72.42	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.86	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.72.42	21
Дефицит иммуноглобулина А			
Поиск мутаций в гене TNFRSF13B	12 500	77.25	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.66	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.77.25	14
Дефицит карнитина системный первичный			
Поиск мутаций в гене SLC22A5	21 000	83.14	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.15	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.83.14	14
Дефицит пируватдегидрогеназы			
Поиск мутаций в гене PDHA1	25 800	84.25.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.137	21
Дефицит фактора F12			
Поиск мутаций в гене F12	17 000	82.17.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	4.88	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.82.17.2	14
Джексона-Вейсса синдром			
Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7А гена FGFR1	7100	79.19	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.79.19	14
Ди Джорджи синдром			
Поиск делеций в регионе 22q11 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.8.2	21
Диастрофическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене SLC26A2	14 100	88.16.1	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.88.16.1	14
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	4.16	21
Дилатационная кардиомиопатия			
Поиск мутаций в гене EMD	8000	72.4.1	21
Поиск мутаций в гене LMNA	21 500	83.6.1	21
Поиск мутаций в гене DES	16 300	76.7.1	21

Поиск мутаций в гене EYA4	25 800	84.3.1	21
Поиск мутаций в гене TNNT2	25 800	84.4.2	21
Поиск мутаций в гене FKTN	25 800	84.9.1	21
Поиск мутаций в гене TAZ	14 100	88.1.1	21
Поиск мутаций в гене SGCD	19 500	81.13.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	4.3.27	21
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE2 (кровь с ЭДТА)	37 000	80.8.5	60
Дисплазия де ля Шапеля (Ателостеогенез)			
Поиск мутаций в гене SLC26A2	14 000	88.16.4	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	4.4	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.88.16.4	14
Дисплазия Книста			
Поиск мутаций в гене Col2A1 (кровь с ЭДТА)	63 600	86.1.2	45
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.28	21
Дистальная моторная нейропатия			
Поиск мутаций в гене BSCL2	16 300	76.18.1	21
Поиск мутаций в гене HSPB8	8000	72.39.2	21
Поиск мутаций в гене GARS	35 000	85.8.2	30
Поиск мутаций в гене HSPB1	7100	79.1.2	21
Поиск мутаций в гене IGHMBP2	30 000	89.1.2	30
Поиск мутаций в горячих участках гена TRPV4	8000	72.30.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.29	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.58.1	14
Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы			
Поиск мутаций в гене IGHMBP2	30 000	89.1	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.78	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.25	14
Дистальная спинальная амиотрофия, врожденная, непрогрессирующая			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRPV4	8000	72.30	21
Дисхондростеоз Лери-Вейля			
Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY	10 600	73.29.1	21
Анализ числа копий гена SHOX/SHOXY	10 300	5.21.1	21
Поиск выявленных в данной семье точковой мутаций у родственника	6600	3.141	21

Дорфмана-Чанарина синдром			
Поиск мутаций в гене ABHD5	16 300	76.24	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.85	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.76.24	14
Жубер синдром			
Анализ числа копий гена NPHP1 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.14.2	21
Идиопатическая желудочковая тахикардия			
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE2 (кровь с ЭДТА)	37 000	80.8.6	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.31	21
Изолированный дефицит гормона роста с гипогаммаглобулинемией			
Поиск мутаций в гене BTK	35 000	85.3.2	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.32	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.78.7.2	14
Инверсия пола 46 XX			
Анализ наличия SRY гена	6600	2.11.2	14
Поиск мутаций в гене SRY	7600	75.7.2	21
Определение числа копий гена SOX9 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.20.1	21
Инверсия пола 46 XY			
Анализ наличия SRY гена	6600	2.11	14
Поиск мутаций в гене SRY	7600	75.7	21
Поиск мутаций в гене NR5A1	14 100	88.26	21
Поиск мутаций в гене NR0B1	8000	72.41	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.124	14
Ихтиоз буллезный			
Поиск мутаций в гене KRT2	16 300	76.13	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.33	21
Ихтиоз врожденный аутосомно-рецессивный			
Поиск мутаций в гене ALOX12B	21 600	83.2	21
Поиск мутаций в гене TGM1	21 600	83.1.1	21
Поиск мутаций в гене ALOXE3	30 000	89.4	30
Поиск мутаций в гене NIPAL4 (только при отсутствии мутаций в генах ALOX12B, TGM1)	14 100	88.27	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.57	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.83.1	14
Ихтиоз вульгарный			
Поиск частых мутаций в гене FLG	7100	79.29	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.79.29	14
Ихтиоз, спастическая квадриплегия и умственная отсталость			
Поиск мутаций в гене ELOVL4	14 100	88.28	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.69	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.88.28	14
Кампомелическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене SOX9 (кровь с ЭДТА)	12 100	77.26.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.139	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.77.26	14
Карпентера синдром			
Поиск мутаций в гене RAB23	15 300	76.14.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.41	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.76.14.1	14

Кератита-ихтиоза-тугоухости синдром			
Поиск мутаций в гене GJB2	7100	79.10.2	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.79.10.2	14
Кератодермия с раком пищевода			
Поиск мутаций в гене RHBDF2	25 000	84.20	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.118	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.84.20	14
Клиппеля-Фейля синдром			
Поиск мутаций в гене GDF6	8000	72.26.1	21
Коккейна синдром			
Поиск мутаций в гене ERCC6	40 000	90.1.1	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.73	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.90.1.1	14
Комбинированный дефицит витамин К-зависимых факторов свертывания крови			
Поиск мутаций в гене VKORC1	8000	72.9.2	21
Короткого интервала QT синдром			
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE1 (кровь с ЭДТА)	37 000	80.8.1	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.74	21
Косолапость врожденная с или без дефицита длинных костей и/или зеркальной полидактилией			
Поиск мутаций в гене PITX1	9800	73.31	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.146	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.73.31	14
Костелло синдром			
Поиск мутаций в кодонах 12, 13 гена HRAS	7600	75.24	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.75.24	14
Костная гетероплазия прогрессирующая			
Поиск мутаций в гене GNAS	19 500	81.9.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.35	21
Коудена болезнь			
Поиск мутаций в гене PTEN	19 500	81.6.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.12	21

Коффина-Лоури синдром			
Поиск мутаций в гене RPS6KA3	40 000	90.9.1	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.75	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.90.9.1	14
Кошачьего глаза синдром			
Поиск дупликаций в регионе 22q11 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.8.3	21
Краниометафизарная дисплазия			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена ANKH	7100	79.33	21
Поиск мутаций в гене GJA1	8000	72.38.2	21
Поиск мутаций в гене ANKH	25 000	84.19.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.36	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.84.19.1	14
Краниосиностоз			
Поиск мутаций в гене MSX2	7100	79.13.2	21
Поиск мутаций в гене TWIST1	8000	72.29.1	21
Краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей синдром			
Поиск мутаций в гене PAX3	17 000	82.1.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.76	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.82.1.2	14
Крейтцфельда-Якоба болезнь			
Поиск мутаций в гене PRNP	8000	72.11.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.13	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.41.2	14
Криглера-Найара синдром			
Поиск мутаций в гене UGT1A1	12 100	77.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.43	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.77.2	14
Крузона с черным акантозом синдром			
Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3	7600	75.13	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.75.13	14
Крузона синдром			
Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2	7100	79.12	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.79.12	14
Куррарино синдром			
Поиск мутаций в гене MNX1	8300	78.47	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.151	21
Ларинго-онихо-кутанный синдром			
Поиск мутаций в экзоне 39 гена LAMA3	7600	75.14	21
Лейкодистрофия гипомелиновая			
Поиск мутаций в гене GJC2	10 600	73.18.1	21
Пренатальная ДНК – диагностика	12 000	11.73.18.1	14
Лермитт-Дуклос болезнь			
Поиск мутаций в гене PTEN	19 500	81.6.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.14	21
Ли синдром			
Поиск мутаций в гене PDHA1	25 000	84.25.1	21
Поиск мутаций в гене BCS1L	10 600	73.15.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.136	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.73.15.2	14
Лимфедема наследственная			
Поиск мутаций в гене GJC2	10 600	73.18.2	21

Пренатальная ДНК – диагностика	12 000	11.73.18.2	14
--------------------------------	--------	------------	----

Липодистрофия врожденная генерализованная			
Поиск мутаций в гене PTRF	8000	72.36	21
Поиск мутаций в гене AGPAT2	12 100	77.24	21
Поиск мутаций в гене BSCL2	16 300	76.18.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.37	21
Липодистрофия семейная частичная			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена LMNA	7600	75.10	21
Поиск мутаций в гене LMNA	21 000	83.6.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.130	21
Люджина-Фринса синдром			
Поиск частых мутаций в гене MED12	7600	75.27.2	21
Макла-Уэллса синдром			
Поиск мутаций в гене NLRP3	25 000	84.14.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.77	21
Маклеода синдром			
Поиск мутаций в гене XK	10 600	73.22	21
Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией			
Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA	7600	75.12	21
Маринеску-Шегрена синдром			
Поиск мутаций в гене SIL1	21 600	83.18	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.74	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.83.18	14
Марфана синдром			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена FBN1	16 300	76.15	21
Поиск мутаций в гене FBN1, кроме «горячих» участков (кровь с ЭДТА)	96 300	94.1	45
Поиск мутаций в гене FBN1 (кровь с ЭДТА)	105 000	95.1.1	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.78	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.95.1.1	14
Маршалла-Смита синдром			
Поиск мутаций в гене NFIX	21 600	83.17.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.123	14
Мевалоновая ацидурия			
Поиск мутаций в гене MVK	21 600	83.11.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.19	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.83.11.1	14
Мезомеллическая дисплазия Лангера			
Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY	10 600	73.29.2	21
Поиск числа копий гена SHOX/SHOXY	10 600	5.21.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.83	21
Метгемоглобинемия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене CYB5R3	6600	2.25	14
Поиск мутаций в гене CYB5R3	17 000	82.8	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.20	21
Метилглутаконовая ацидурия			
Поиск мутаций в гене OPA3	7100	79.30.2	21

Микрофтальм изолированный			
Поиск мутаций в гене GDF6	8000	72.26.2	21
Микрофтальм изолированный с колобомой			
Поиск мутаций в гене SHH	10 300	73.17.2	21
Микрофтальм с катарактой			
Поиск мутаций в гене CRYBA4	14 100	88.6	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.39	21
Микроцефали с капиллярными мальформациями синдром			
Поиск мутаций в гене STAMBP	21 600	83.20	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.83.20	14
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	4.87	21
Миллера-Дикера синдром			
Поиск делеций в регионе 17p13 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.12	21
Поиск мутаций в гене RAFAN1B1	25 000	84.22	21
Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственника	6600	3.120	21
Милроя болезнь (лимфедема наследственная)			
Поиск мутаций в гене FLT4	45 000	91.1	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.15	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.91.1	14
Миоклоническая дистония			
Поиск мутаций в гене SGCE	25 000	84.18.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.40	21
Миопатия Броди			
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37 000	80.13.9	60
Миопатия Миоши			
Поиск мутаций в гене ANO5	37000	80.5.4	60
Поиск частых мутаций в генах CAPN,FKRP,ANO5,SGCA	10200	1.25.2	21
Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон			
Поиск мутаций в гене SEPNI	21 600	83.9.2	21
Поиск мутаций в гене ACTA1	10 600	73.25.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.21	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.83.9.2	14
Миотоническая дистрофия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене DMPK	6600	2.7	14
Поиск наиболее частых мутаций в гене ZNF9	6600	2.32	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.2.7	14
Миотония Томсена/Беккера			
Поиск частых мутаций в гене CLCN1 (кровь с ЭДТА)	9800	1.17	14
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.22	21
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37 000	80.13.3	60
Миофибриллярная миопатия			
Поиск мутаций в гене DES	16 300	76.7.2	21
Поиск мутаций в гене CRYAB	8000	72.27.2	21
Поиск мутаций в гене MYOT	19 500	81.7.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.41	21

Множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) синдром			
Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А	7100	79.4	21
Поиск наиболее частых мутаций в гене RET при МЭН2В	6600	2.28	14
Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А	7100	79.24	21
Множественные вывихи суставов, задержка роста, черепно-лицевые аномалии и врожденные пороки сердца			
Поиск мутаций в гене B3GAT3	12 100	77.22	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.64	21
Множественных птеригиумов синдром			
Поиск мутаций в гене CHRNG	17 400	82.5.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.49.2	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.82.5.2	14
Множественных синостозов синдром			
Поиск мутаций в гене NOG	7600	75.32.1	21
Моуат-Вильсон синдром			
Поиск мутаций в гене ZEB2	30 000	89.12.1	30
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.89.12.1	14
Мышечная дистрофия врожденная, интегрин А7 негативная			
Поиск мутаций в гене ITGA7	30 000	89.10	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.24	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.89.10	14
Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-негативная			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена LAMA2	21 600	83.15	21
Поиск мутаций в гене LAMA2 (кровь с ЭДТА)	110 000	61.3.2	60
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.25	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.87.1	14
Мышечная дистрофия врожденная, тип 1С			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP	7600	75.9.1	21
Поиск мутаций в гене FKRP	8000	72.10.1	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.36	14
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера			
Поиск делеций и дупликаций в гене DMD у мальчиков (кровь с ЭДТА)	14 100	88.21	21
Поиск делеций и дупликаций у родственниц больного по женской линии (кровь с ЭДТА)	16 300	76.17	21
Поиск точковых мутаций в гене DMD методом NGS	37 000	80.1	60
Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственника	6600	3.147	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.6.1	14
Мышечная дистрофия поясничноконечностная			
Поиск частых мутаций в генах CAPN3, FKRP, ANO5, SGCA	9000	1.25	14
Поиск мутаций в генах CAPN3, DMD, EMD, SGCG, SGCA, SGCB, SGCD, TCAP, FKRP, POMT1, ANO5, FKTN, ISPD, LMNA, CAV3 (кровь с ЭДТА)	37 000	80.5.1	60
Поиск мутаций в гене SGCA	14 100	88.25	21
Поиск мутаций в гене SGCB	14 100	88.24	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.26	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.77.5	14
Мышечная дистрофия тип Фукуяма			
Поиск мутаций в гене FKTN	25 000	84.9.3	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.27	21
Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса			
Поиск мутаций в гене EMD	8000	72.4.2	21
Поиск мутаций в гене LMNA	21 600	83.6.3	21
Поиск мутаций в гене FHL1	17 400	82.13.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.42	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.80.2	14

Мюнке синдром			
Поиск частых мутаций в гене FGFR3	7600	75.31	21
Накопления нейтральных липидов с миопатией болезнь			
Поиск мутаций в гене PNPLA2	14 100	88.29	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.84	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.88.29	14
Нанизм MULIBREY			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRIM37	7100	79.14	21
Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I			
Поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена PMP22	6600	2.1	14
Поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32)	7100	79.9	21
Поиск мутаций в гене MPZ	10 650	73.3	21
Поиск мутаций в гене PMP22	10 650	73.4.1	21
Поиск мутаций в гене LITAF	10 650	73.10	21
Поиск мутаций в гене EGR2	10 650	73.9	21
Поиск мутаций в гене PRPS1	16 350	76.8.1	21
Поиск мутаций в гене YARS	25 000	84.1	21
Поиск частых рецессивных мутаций в генах FGD4, SH3TC2, FIG4, GDAP1 (кровь с ЭДТА)	9600	1.15	14
Поиск частых мутаций цыганского происхождения в генах NDRG1 и SH3TC2	6600	2.39	14
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.43	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.2.1	14

Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II			
Поиск наиболее частых мутаций в гене MFN2	6600	2.26	14
Поиск мутаций в гене MFN2	30 000	89.11	30
Поиск мутаций в гене GDAP1	14 100	88.2	21
Поиск мутаций в гене IGHMBP2	30 000	89.1.3	30
Поиск мутаций в гене NEFL	14 100	88.3	21
Поиск мутаций в гене LMNA	21 600	83.6.4	21
Поиск мутаций в гене HSPB1	7100	79.1	21
Поиск мутаций в гене DNMT2	40 000	90.3.1	30
Поиск мутаций в гене GARS	35 000	85.8.1	30
Поиск мутаций в гене FIG4	47 000	91.4.1	30
Поиск мутаций в гене HSPB8	8000	72.39.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.44	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.2.26	14
Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления			
Анализ числа копий гена PMP22 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.4	21
Поиск мутаций в гене PMP22	10 600	73.4.2	21
Наследственный амилоидоз			
Поиск мутаций в гене TTR	10 600	73.35	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.149	21
Поиск наиболее частых мутаций в гене TTR	4000	32.25	14
Наследственный ангионевротический отек			
Поиск мутаций в экзонах 8-9 гена F12	7600	75.33	21
Поиск частых мутаций в генах F12 и PLG	8200	2.55	21
Поиск мутаций в гене C1NH	16 300	76.10	21
Поиск крупных делеций /дупликаций в гене C1NH (кровь с ЭДТА)	10 300	5.17	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.45	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.76.10	14
Незарращение родничков			
Поиск мутаций в гене MSX2	7100	79.13.1	21
Поиск мутаций в гене ALX4	10 600	73.12	21
Нейромиотония и аксональная нейропатия			
Поиск частых мутаций в гене HINT1	6600	2.51	14
Поиск мутаций в гене HINT1	10 300	72.45	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.72.45	14
Нейросенсорная несиндромальная тугоухость			
Поиск частых мутаций в гене GJB2(CX26)	6200	2.54	21
Поиск мутаций в гене GJB2(CX26)	8200	79.39	21
Поиск крупных делеций в локусе DFNB1	7100	79.37	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.73	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.2.3	14
Нейтропения тяжёлая врождённая			
Поиск мутаций в гене ELANE	12 100	77.12	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.46	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.72.19	14
Некомпактного левого желудочка синдром			
Поиск мутаций в гене TAZ	14 100	88.1.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.79	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.32.2	14
Немалиновая миопатия			
Поиск мутаций в гене ACTA1	10 600	73.25.1	21

Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.121	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.73.25	14
Нефронофтиз			
Анализ числа копий гена NPHP1 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.14.1	21
Нефротический синдром			
Поиск мутаций в гене NPHS2	17 400	82.15.1	21
Поиск мутаций в гене NPHS1	35 000	85.9	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.28	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.79.15	14
Ниймеген синдром			
Поиск наиболее частых мутаций в гене NBN	6600	2.5	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.2.5	14
Ногтей-надколенника синдром			
Поиск мутаций в гене LMX1B	15 300	76.21	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.116	21
Нормокалиемический периодический паралич			
Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A	7600	75.5	21
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37 000	80.13.5	60
Норри болезнь			
Поиск мутаций в гене NDP	7100	79.2.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.16	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.79.2.1	14
Нунан синдром			
Поиск мутаций в 23 генах, ответственных за синдромы Нунан и Leopard (кровь с ЭДТА)	37 000	80.12.1	60
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.79.8	14
Окулофарингеальная мышечная дистрофия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене PABPN1	6600	2.14	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.2.14	14
Опица GBVВ синдром			
Поиск мутаций в гене MID1	25 000	84.26	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.138	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.84.26	14
Опица-Каведжиа синдром			
Поиск частых мутаций в гене MED12	7600	75.27.1	21
Ослера-Рендю-Вебера синдром			
Поиск мутаций в гене ENG	19 500	81.14	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.115	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.81.14	14
Остеолиз карпотарзальный, мультицентрический			
Поиск мутаций в гене MAFB	7100	79.36	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.79.36	14

Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей)			
Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1	6600	2.20	14
Поиск мутаций в гене TCIRG1	25 000	84.15	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.29	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.2.20	14
Охдо синдром, SBBYSS вариант			
Поиск мутаций в экзоне 18 гена KAT6B	10 500	73.30.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	3.143	21
Паллистера синдром			
Поиск мутаций в гене TBX3	15 300	76.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.80	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.76.1	14
Паллистера-Холла синдром			
Поиск мутаций в гене GLI3	35 000	85.2.2	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.81	21
Парамиотония Эйленбурга			
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37 000	80.13.6	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.48	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.90.6.1	14
Пахионихия врожденная			
Поиск мутаций в гене KRT6B	14 100	88.13	21
Поиск мутаций в гене KRT6A	16 300	76.26.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.49	21
Пейтца-Егерса синдром			
Поиск мутаций в гене STK11	19 500	81.17	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.142	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.81.17	14
Пендреда синдром			
Поиск мутаций в 34 генах, ответственных за наследственную тугоухость (кровь с ЭДТА)	37 000	80.10.4	60
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.72	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.1.16	14
Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз)			
Поиск мутаций в гене HPGD	16 300	76.11	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.58	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.76.11	14
Первичная легочная гипертензия			
Поиск мутаций в гене BMPR2	30 000	89.8	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.50	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.89.8	14
Периодическая болезнь			
Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV	9800	1.7	14
Поиск мутаций в гене MEFV	21 600	83.4	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.1.7	14

Периодических мышечных спазмов болезнь			
Поиск мутаций в гене CAV3	7100	79.23.5	21
Пигментная дегенерация сетчатки			
Поиск мутаций в гене RP2	12 100	77.6	21
Поиск мутаций в гене RHO	10 600	73.27.1	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.77.6	14
Пикнодизостоз			
Поиск мутаций в гене CTSK	14 100	88.19	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.30	21
Пневмоторакс первичный спонтанный			
Поиск мутаций в гене FLCN	25 000	84.13.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.52	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.16.1	14
Подколенного птеригиума синдром			
Поиск мутаций в гене IRF6	19 500	81.11.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.82	21
Полидактилия			
Поиск мутаций в регуляторном элементе ZRS гена SHH	7100	79.28	21
Поиск мутаций в гене GLI3	35 000	85.2.4	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.53	21
Поликистоз почек			
Поиск мутаций в генах PKHD1, PKD1, PKD2, HNF1B (кровь с ЭДТА)	37 000	80.4	90
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.8.19	14
Помпе болезнь			
Поиск частых мутаций в гене GAA	6600	2.45	14
Понтоцеребеллярная гипоплазия			
Поиск мутаций в гене VRK1	21 600	83.16	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.63	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.83.16	14
Потоцки-Лупски синдром			
Поиск дупликаций в регионе 17p11.2 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.16.2	21
Почечная адисплазия			
Поиск мутаций в гене UPK3A	14 100	88.23	21
Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	12 100	77.11.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.54	21

Прогерия Хатчинсона-Гилфорда			
Поиск мутаций в гене LMNA	21 600	83.6.5	21
Псевдоахондроплазия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP	6600	2.22.1	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.2.22	14
Псевдогипопаратиреоз			
Поиск мутаций в гене GNAS	19 500	81.9.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.55	21
Псевдосантома эластическая			
Поиск частых мутаций в гене ABCC6	7600	75.23	21
Поиск мутаций в гене ABCC6 (кровь с ЭДТА)	49 500	92.3	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.32	21
Псевдопсевдогипопаратиреоз			
Поиск мутаций в гене GNAS	19 500	81.9.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.56	21
Пфайффера синдром			
Поиск мутаций в экзонах 7, 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1	8000	72.16	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.72.16	14
Рабдомиолиз (миоглобинурия)			
Поиск мутаций в гене LPIN1	40 000	90.4	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.33	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.90.4	14
Ретиношизис			
Поиск мутаций в гене RS1	14 100	88.15	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.57	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.88.15	14
Ретта синдром			
Поиск мутаций в гене MECP2	12 100	77.21	21
Поиск делеций гена MECP2 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.11	21
Ригидного позвоночника синдром			
Поиск мутаций в гене SEPNI	21 600	83.9.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.44	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.83.9.1	14
Робинова синдром			
Поиск мутаций в гене ROR2	25 000	84.23	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.65	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.84.23	14
Ротмунда-Томсена синдром			
Поиск мутаций в гене RECQL4	25 000	84.27.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.79	21
Рубинштейна-Тейби синдром			
Поиск делеций в регионе 16p13 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.13	21
Семейная пароксизмальная фибрилляция желудочков			
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE2 (кровь с ЭДТА)	37 000	80.8.7	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.58	21
Семейная периодическая лихорадка			
Поиск мутаций в гене TNFRSF1A	14 100	88.14	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.59	21

Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз			
Поиск наиболее частых мутаций в гене UNC13D	6600	2.33	14
Поиск мутаций в гене UNC13D	35 000	85.6	30
Поиск мутаций в гене PRF1	12 100	77.9	21
Поиск мутаций в гене STX11	8000	72.15	21
Поиск мутаций в гене STXBP2	25 000	84.12	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.34	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.63	14
Семейный медуллярный рак щитовидной железы			
Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	12 100	77.11.1	21
Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET	7100	79.27	21
Семейный холодовой аутовоспалительный синдром			
Поиск мутаций в гене NLRP3	25 000	84.14.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.60	21
Сеннора-Локена синдром			
Анализ числа копий гена NHP1 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.14.3	21
Сенсорная полинейропатия (врожденная нечувствительность к боли)			
Поиск мутаций в гене NGF	10 650	73.6	21
Поиск мутаций в гене WNK1	8000	72.12	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.61	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.31	14
Септо-оптическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене HESX1	8000	72.34	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.119	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.72.34	14
Сетре-Чотзена синдром			
Поиск мутаций в гене TWIST1	8000	72.29.2	21
Поиск частых мутаций в гене FGFR3	7600	75.31.2	21
Симпсона-Голаби-Бемель синдром			
Поиск мутаций в гене GPC3	17 400	82.12	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.83	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.82.12	14
Синдактилия			
Поиск мутаций в гене HOXD13	10 600	73.14.3	21
Поиск мутаций в гене GJA1	8000	72.38.4	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.133	21
Синдром CINCA			
Поиск мутаций в гене NLRP3	25 000	84.14.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.62	21
Синдром CRASH			
Поиск мутаций в гене L1CAM	35 000	85.13.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.126	21
Синдром ESC			
Поиск мутаций в гене NR2E3	14 100	88.4.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.35	21
Синдром MASA			
Поиск мутаций в гене L1CAM	35 000	85.13.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.129	21
Синдром RAPADILINO			
Поиск мутаций в гене RECQL4	25 000	84.27.3	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.81	21

Синдром TAR			
Поиск мутаций в гене RBM8A, включая крупные делеции	14 100	88.20	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.36	21
Синполидактилия			
Поиск мутаций в гене HOXD13	10 600	73.14.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.91	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.73.14.1	14
Скапулоперонеальная миопатия			
Поиск мутаций в гене FHL1	17 400	82.13.2	21
Слабости синусового узла синдром			
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE2 (кровь с ЭДТА)	37 000	80.8.8	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6200	3.84	21
Смит-Магенис синдром			
Поиск делеций в регионе 17p11.2 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.16.1	21
Смита-Лемли-Опица синдром			
Поиск мутаций в гене DHCR7	19 500	81.4	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.46	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.76.3	14
Сотоса синдром			
Поиск мутаций в гене NSD1 (кровь с ЭДТА)	51 500	96.1	30
Поиск мутаций в гене NFIX	21 600	83.17.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.122	14
Спастическая параплегия Штрюмпеля			
Поиск крупных делеций / дупликаций в генах SPAST и ATL1 (кровь с ЭДТА)	10 300	5.22	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.92	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.89.6	14
Поиск мутаций в 63 генах, ответственных за SPG (кровь с ЭДТА)	37 000	80.9.1	60
Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV			
Поиск делеций в гене SMN1 (только для больного)	9800	1.2	14
Определение числа копий генов SMN1, SMN2 (кровь с ЭДТА)	10 600	5.24	14
Анализ носительства спинальной амиотрофии (кровь с ЭДТА)	10 600	5.3	14
Анализ носительства спинальной амиотрофии для супружеской пары (кровь с ЭДТА) (2 чел.)	12 300	77.15	14
Анализ носительства спинальной амиотрофии для ядерной семьи (кровь с ЭДТА) (3 чел.)	15 500	88.8	14
Поиск мутаций в гене SMN1 (только при наличии одной копии гена)	17 400	82.14	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.1	14
Анализ наличия экзона 7 генов SMN1, SMN2	5000	18.4	14

Спинальная амиотрофия Финкеля			
Поиск частых мутаций в гене VAPB	7600	75.20.2	21
Поиск мутаций в гене VAPB	14 100	88.12.2	21
Спинальная амиотрофия, X-сцепленная			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена UBA1	7600	75.25	21
Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди			
Поиск наиболее частых мутаций в гене AR	6600	2.8	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.2.8	14
Спиноцеребеллярная атаксия			
Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3	10 000	1.14	14
Поиск наиболее частых мутаций в гене SACSNA1A	6600	2.38	14
Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN7	6600	2.44	14
Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN8	6600	2.41	14
Поиск частых мутаций в гене PPP2R2B	6600	2.50	14
Поиск частых мутаций в гене TPB	5200	2.53.1	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.40	14
Спонгиозная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями			
Поиск мутаций в гене PRNP	8000	72.11.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.93	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.41.3	14
Спондилококостальный дизостоз			
Поиск мутаций в гене DLL3	16 300	76.16	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.52	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.76.13	14
Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT)			
Поиск мутаций в гене TRAPPC2 при X-сцепленной форме	10 600	73.11	21
Поиск мутаций в гене Col2A1 (кровь с ЭДТА)	60 500	86.1.4	45
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.117	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.57	14
Стиклера синдром			
Поиск мутаций в гене Col2A1 (кровь с ЭДТА)	60 500	86.1.1	45
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.85	21
Суперактивность фосфорибозилпирирофосфат синтетазы			
Поиск мутаций в гене PRPS1	16 300	76.8.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.94	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.42.2	14
Тестикулярной феминизации синдром			
Поиск мутаций в гене AR	21 600	83.7	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.86	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.4.10	14
Торсионная дистония			
Поиск мутаций в гене GCH1	14 100	88.22.1	21
Поиск мутаций в гене TOR1A	12 100	77.19	21
Поиск мутаций в гене PRRT2	10 600	73.20.1	21
Поиск мутаций в гене THAP1	8000	72.40	21
Поиск мутаций в гене SPR	8000	72.32	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.95	21
Трихориофалангеальный синдром			
Поиск мутаций в гене TRPS1	21 600	83.12	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.96	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.83.12	14

Тричер Коллинза-Франческетти синдром			
Поиск мутаций в гене TCOF1	40 000	90.2	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.87	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.90.2	14
Тромбоцитопения врожденная			
Поиск мутаций в гене MPL	17 400	82.11	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.53	21
Туберозный склероз			
Поиск мутаций в генах TSC1, TSC2 (кровь с ЭДТА)	37 000	80.7	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.97	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.90.8.1	14
Удлиненного интервала QT синдром			
Поиск мутаций в гене KCNJ2	10 600	73.5.3	21
Поиск мутаций в гене SCN4B	12 100	77.7	21
Поиск мутаций в гене CAV3	7100	79.23.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.88	21
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE1 (кровь с ЭДТА)	37 000	80.8.2	60
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.4.2	14
Унферрихта-Лундборга болезнь			
Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB	6600	2.10	14
Поиск мутаций в гене CSTB	8000	72.8	21
Уокера-Варбург синдром			
Поиск мутаций в гене FKRП	8000	72.10.3	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.61	21
Поиск мутаций в гене POMT1	40 000	80.5.6	60
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.85.7.1	14
Фатальная семейная инсомния			
Поиск мутаций в гене PRNP	8000	72.11.4	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.98	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.41.4	14
Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена ACVR1	10 600	73.21	21
Поиск мутаций в гене ACVR1, кроме «горячих» участков	15 300	76.19	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.99	21
Фокальная кожная гипоплазия (Горлина-Гольца синдром)			
Поиск мутаций в гене PORCN	19 500	81.16	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.140	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.81.16	14
Фокально-кортикальная дисплазия Тейлора			
Поиск мутаций в генах TSC1, TSC2 (кровь с ЭДТА)	37 000	80.7.2	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.100	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.90.8.2	14
X-сцепленная агаммаглобулинемия			
Поиск мутаций в гене ВТК	35 000	85.3.1	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.104	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.78.7.1	14
X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)			
Поиск мутаций в гене SH2D1A	10 600	73.2	21
Поиск мутаций в гене XIAP	17 400	82.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.106	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.17	14

Х-сцепленный моторный нистагм			
Поиск мутаций в гене FRMD7	25 000	84.11	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.107	21
Х-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит			
Поиск мутаций в гене IL2RG	10 600	73.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.108	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.73.1	14
Хайду-Чейни синдром			
Поиск мутаций в экзоне 34 гена NOTCH2	8000	72.43	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.150	21
Холта-Орама синдром			
Поиск мутаций в гене TBX5	21 600	83.8	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.90	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.78.4	14
Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика			
Поиск мутаций в гене RMRP	7600	75.22	21
Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана			
Поиск мутаций в гене EBP	10 600	73.19	21
Хондрокальциноз			
Поиск мутаций в гене ANKH	25 000	84.19.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.101	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.84.19.2	14
Хореоатетоз, гипотиреозидизм и неонатальная дыхательная недостаточность			
Поиск мутаций в гене NKX2-1	10 600	73.26.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.131	21
Хорея доброкачественная наследственная			
Поиск мутаций в гене NKX2-1	10 600	73.26.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.128	21
Хорея Гентингтона			
Поиск частых мутаций в гене TPB	5200	2.53.2	14
Хориондальная дистрофия			
Поиск мутаций в гене PRPH2	10 600	73.16.3	21
Хороидермия			
Поиск мутаций в гене CHM	30 000	89.5	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.102	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.56	14
Хроническая гранулематозная болезнь			
Поиск мутаций в гене CYBB	25 000	84.7	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.103	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.78.6	14

Центронуклеарная миопатия			
Поиск мутаций в гене MTM1	29 500	89.2	30
Поиск мутаций в гене DNМ2	43 500	90.3.2	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.109	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.19	14
Цереброокулофациоскелетный синдром			
Поиск мутаций в гене ERCC6	43 500	90.1.2	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.55	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.90.1.2	14
Цистиноз нефропатический			
Поиск мутаций в гене CTNS	21 600	83.19	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.77	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.83.19	14
Шварца-Джампела синдром			
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37 000	80.13.8	60
Швахмана-Даймонда синдром			
Поиск частых мутаций в гене SBDS	7600	75.29	21
Поиск мутаций в гене SBDS	10 600	77.20	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.48	21
Шегрена-Ларссона синдром			
Поиск мутаций в гене ALDH3A2	25 000	84.24	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.68	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.84.24	14
Широкого водопровода преддверия синдром			
Поиск мутаций в гене SLC26A4	35 000	85.14.3	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.90	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.80.10.11	14
Шпрингцена-Гольдберга синдром			
Поиск мутаций в гене SKI	15 300	76.23	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.135	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.76.23	14
Штаргардта болезнь			
Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (кровь с ЭДТА)	9800	1.8.2	14
Экзостозы множественные			
Поиск мутаций в гене EXT1	25 000	84.8	21
Поиск мутаций в гене EXT2	29 500	89.3	30
Поиск крупных делеций / дупликаций в генах EXT1/ EXT2 (кровь с ЭДТА)	10 600	5.23	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.110	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.33	14
Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия			
Поиск мутаций в гене NDP	8000	79.2.2	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.79.2.2	14
Эктодермальная ангидротическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене EDA	17 400	82.3	21
Поиск делеций в генах EDA, EDAR, EDARADD (кровь с ЭДТА)	10 600	5.15	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.111	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.8.10	14
Эктодермальная гидротическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене GJB6	8000	79.7.2	21

Эктопия хрусталика			
Поиск частых мутаций в гене FBN1	7600	75.30	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.112	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.95.1.2	14
Элерса-Данло синдром			
Поиск мутаций в гене FKBP14	9000	73.36	21
Поиск частых мутаций в гене PLOD1	7500	1.9	14
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6000	4.89	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.73.36	14
Эпилепсия прогрессирующая миоклоническая			
Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB	6600	2.10.2	14
Поиск мутаций в гене CSTB	9800	72.8.2	21
Поиск мутаций в гене GS27	16 500	88.30	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.76	21
Эпифизарная дисплазия, множественная			
Поиск мутаций в гене SLC26A2	14 100	88.16.3	21
Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP	6600	2.22.2	14
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.56	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.88.16.3	14
Эритрокератодермия			
Поиск мутаций в гене GJB3	9800	79.6.2	21
Поиск мутаций в гене GJB4	9800	79.11	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.75.4	14
Эритроцитоз рецессивный			
Поиск наиболее частых мутаций в гене VHL	6600	2.31	14
Поиск мутаций в гене VHL	9800	72.7.2	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.7.39	14
Эскобара синдром			
Поиск мутаций в гене CHRNG	17 400	82.5	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.49	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12 000	11.82.5	14

ПАТОЛОГОАНАТОМИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ			
Комплексное исследование самопроизвольного прерывания беременности, замершей беременности и неразвивающейся беременности до 12 недель (гистологическое + иммуногистохимическое рецепторы ER + PR)	4320	20.023	14-21
Комплексное исследование абортного материала до 12 недель беременности (гистологическое, иммуногистохимическое исследование рецепторов ER + PR, на вирус простого герпеса I и II типа + цитомегаловирус, кисспептины, антифосфолипидный (АФС) синдром).	8400	20.024	14-21
Комплексное исследование самопроизвольного прерывания беременности, замершей беременности и неразвивающейся беременности при антифосфолипидном (АФС) синдроме до 12 недель (гистологическое + иммуногистохимическое исследование Annexin V).	2900	20.025	14-21
Гистологическое исследование самопроизвольного прерывания беременности, замершей беременности и неразвивающейся беременности с 13 недель до 20 недель (плод+послед)	4320	20.026	14-21
Комплексное исследование самопроизвольного прерывания беременности, замершей беременности и неразвивающейся беременности при антифосфолипидном (АФС) синдроме от 13 до 20 недель (гистологическое + иммуногистохимическое исследование Annexin V).	5400	20.027	14-21
Комплексное исследование абортного материала от 13 до 20 недель беременности (гистологическое, иммуногистохимическое исследование на вирус простого герпеса I и II типа + цитомегаловирус, кисспептины, АФС).	8400	20.028	14-21
Иммуногистохимическое исследование абортного материала до 20 недель беременности на вирусные поражения (на вирус простого герпеса I и II типа + цитомегаловирус).	3600	20.029	14-21
КОМПЛЕКСНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ ПРИ НЕРАЗВИВАЮЩЕЙСЯ БЕРЕМЕННОСТИ			
Кариотипирование абортного материала + Гистология исследование + Иммуногистохимическое исследование рецепторы ER + PR + ПЦР – диагностика: выявление ДНК Chlamydia trachomatis, Ureaplasma species, Mycoplasma hominis, Mycoplasma genitalium, Trichomonas vaginalis, цитомегаловируса, вируса простого герпеса 1 и 2 типов, Toxoplasma gondii, Parvovirus B19, вируса Эпштейна-Барра, Listeria monocytogenes, Streptococcus agalactiae + КВМ.	10500	H1	21
Кариотипирование абортного материала + Гистология + Иммуногистохимическое исследование рецепторы ER + PR.	7000	H2	21
Кариотипирование абортного материала + ПЦР – диагностика: выявление ДНК Chlamydia trachomatis, Ureaplasma species, Mycoplasma hominis, Mycoplasma genitalium, Trichomonas vaginalis, цитомегаловируса, вируса простого герпеса 1 и 2 типов, Toxoplasma gondii, Parvovirus B19, вируса Эпштейна-Барра, Listeria monocytogenes, Streptococcus agalactiae + КВМ (контроль взятия материала).	6900	H3	21
Если требуется уточняющая диагностика к цитогенетическому исследованию. Молекулярно-цитогенетические исследования (FISH)	+1800 к цене выбранного комплекса	H4	21

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные эпилепсии"

AARS, ABCC8, ABCD1, ACADM, ACADS, ACTB, ACTG1, ACY1, ADAR, ADCK3, ADGRG1, ADGRV1, ADNP, ADSL, AFG3L2, AGA, AHI1, AIMP1, AKT3, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMACR, AMT, ANK3, AP1S2, APOC3, APOPT1, APTX, ARFGEF2, ARG1, ARHGEF9, ARL13B, ARSA, ARSB, ARX, ASAH1, ASL, ASPA, ASPM, ASS1, ATIC, ATN1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A2, ATP5A1, ATP6AP2, ATP7A, ATR, ATRX, B3GALNT2, B4GALT1, B4GAT1, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BRAF, BRAT1, BTBD, BUB1B, C12orf57, C5orf42, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASC5, CASK, CASR, CC2D2A, CCDC88C, CCND2, CDK5RAP2, CDK6, CDKL5, CDON, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP164, CEP290, CEP41, CEP63, CERS1, CHD2, CHMP1A, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CLIC2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTN2, CNTNAP2, COA5, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL18A1, COL4A1, COL4A2, COQ2, COQ4, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX6B1, CPA6, CPS1, CPT1A, CPT2, CREBBP, CSPP1, CSTB, CTSA, CTSD, CTSF, CUL4B, DARS, DBT, DCHS1, DCX, DDOST, DEPDC5, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DLD, DLG3, DNA2, DNAJC5, DNM1, DOCK7, DOCK8, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DYNC1H1, DYRK1A, EARS2, EEF1A2, EFHC1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EMX2, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXOSC3, EZH2, FA2H, FAM126A, FASTKD2, FAT4, FGD1, FGFR3, FH, FIG4, FKR, FKTN, FLNA, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FUCA1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GALC, GALNS, GAMT, GATM, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GFAP, GFM1, GJC2, GLB1, GLDC, GLI2, GLI3, GLRA1, GLRB, GMPPB, GNAO1, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GOSR2, GPC3, GPHN, GRIA3, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRN, GUSB, HADH, HCFC1, HCN1, HDAC8, HEPACAM, HERC2, HEXA, HEXB, HGSNAT, HPD, HSD17B10, HSPD1, HYAL1, IDS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IL1RAPL1, INPP5E, INS, IQSEC2, ISPD, IVD, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ11, KCNK18, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, KDM5C, KDM6A, KIAA2022, KIF2A, KIF4A, KIF5C, KIF7, KIRREL3, KMT2D, KPTN, KRIT1, L2HGDH, LAMA2, LAMB1, LAMC3, LARGE, LGI1, MAN1B1, MAP2K1, MAP2K2, MBD5, MCOLN1, MCPH1, MECP2, MED12, MED17, MEF2C, METTL23, MFSD2A, MFSD8, MGAT2, MID2, MLC1, MMAA, MMACHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MTHFR, MUT, NAGLU, NAGS, NDE1, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NECAP1, NEU1, NF1, NFIX, NGLY1, NHLRC1, NIN, NIPBL, NOL3, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPHP1, NRAS, NRXN1, NSD1, NSUN2, NUBPL, OCLN, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PACS1, PAFAH1B1, PAH, PAK3, PANK2, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCDH19, PCNT, PDE6D, PDHA1, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGAP1, PGK1, PGM1, PHC1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGO, PIGT, PIGV, PIK3CA, PIK3R2, PLA2G6, PLCB1, PLP1, PMM2, PNKP, PNPO, POLG, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PPM1K, PPT1, PQBP1, PRICKLE1, PRODH, PRPS1, PRRT2, PSAP, PTCH1, PTEN, PTS, PURA, QDPR, RAB18, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAD21, RAI1, RARS2, RBBP8, RBFOX3, RELN, RFT1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, ROGDI, RPGRIP1L, RPS6KA3, RRM2B, RRTN, SAMHD1, SASS6, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SDHA, SDHAF1, SEPSECS, SERPINI1, SETBP1, SGCE, SGSH, SHH, SIK1, SIX3, SLC13A5, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A3, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC2A1, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC46A1, SLC6A5, SLC6A8, SLC9A6, SMARCA2, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMPD1, SMS, SNAP29, SOX10, SPTAN1, SRD5A3, SRPX2, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STAMBP, STIL, STT3A, STT3B, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUMF1, SUOX, SURF1, SYN1, SYNGAP1, SYP, SZT2, TACO1, TBC1D24, TBCE, TBP, TBX1, TCF4, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TGIF1, TMEM138, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM5, TMEM67, TMEM70, TPP1, TRAPPC9, TREX1, TSC1, TSC2, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TTC21B, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUSC3, UBE2A, UBE3A, UQCC2, VLDLR, VPS13A, VPS13B, VRK1, WDR45, WDR62, WFS1, WWOX, ZEB2, ZIC2, ZNF335, ZNF423

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные нарушения обмена веществ"

Исследуемые гены:

AARS2, AASS, ABAT, ABCA1, ABCB6, ABCB7, ABCC8, ABCD1, ABCD3, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ABHD5, ACACA, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACAT2, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACSL4, ADAMTSL2, ADCK3, AFG3L2, AGA, AGK, AGL, AGXT, AIFM1, AIMP1, AK2, AKT2, ALAS2, ALDH18A1, ALDH2, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH6A1, ALDH7A1, ALDOA, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMACR, AMPD1, AMT, ANTXR2, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, APTX, ARG1, ARSA, ARSB, ASAH1, ASL, ASPA, ASS1, ATIC, ATLI, ATP13A2, ATP5E, ATP7B, ATPAF2, ATXN2, AUH, B4GALT1, BAX, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCL2, BCS1L, BEST1, BLK, BOLA3, BRIP1, BTD, C10orf2, C12orf65, CACNA1S, CASP8, CAT, CD320, CEL, CETP, CHKB, CISD2, CLDN16, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNNM2, COA5, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL11A2, COL2A1, COMT, COQ2, COQ4, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX4I2, COX6B1, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT2, CRBN, CSF1R, CTNS, CTSA, CTSC, CTSD, CTSK, CUL3, CYB5A, CYB5R3, CYCS, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP24A1, CYP27A1, CYP27B1, D2HGDH, DARS2, DBT, DDOST, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHODH, DIABLO, DLAT, DLD, DMGDH, DMPK, DNAJC19, DNAJC5, DNM1L, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, DYM, EARS2, EGF, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELAC2, ENO3, EPHX2, ERCC6, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FA2H, FAM126A, FARS2, FASTKD2, FBP1, FECH, FH, FKBP10, FOXP3, FOXRED1, FTH1, FUCA1, FXN, FXYD2, G6PC, GAA, GALC, GALNS, GALT, GAMT, GARS, GATM, GBA, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GDAP1, GFAP, GFER, GFM1, GHR, GJC2, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLIS3, GLRX5, GLUD1, GLYCTK, GM2A, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPC3, GPHN, GPI, GPIHBP1, GPX1, GRHPR, GSR, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HARS2, HAX1, HCCS, HEPACAM, HEXA, HEXB, HGSNAT, HIBCH, HK1, HLCS, HMBS, HMGCL, HMGCS2, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HOGA1, HRAS, HSD11B2, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B2, HSPA9, HSPD1, HTRA2, HYAL1, IDH1, IDH2, IDH3B, IDS, IDUA, IER3IP1, INS, INSR, ISCU, IVD, KARS, KCNA1, KCNJ11, KIF1B, KIF5A, KLF11, KLHL3, KMT2D, KRT5, L2HGDH, LAMP2, LARS2, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LIAS, LIPA, LIPC, LMBRD1, LMNB1, LPIN1, LPL, LRPPRC, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MARS2, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCOLN1, MFN2, MFSD8, MGAT2, MIP, MLC1, MLH1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MNX1, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MPV17, MRPL3, MRPS16, MRPS22, MSRB3, MTFMT, MTO1, MTPAP, MTR, MTRR, MUT, MUTYH, MVK, NAGA, NAGLU, NAGS, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEU1, NEUROD1, NEUROG3, NFU1, NOTCH3, NPC1, NPC2, NR3C2, NTHL1, NUBPL, OAT, OGG1, OPA1, OPA3, OTC, OXCT1, PAH, PANK2, PARK2, PARK7, PAX4, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCK2, PCSK9, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDX1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHYH, PINK1, PKLR, PLP1, PMM2, PNKD, PNPLA2, PNPO, POLG, POLG2, POLR3A, POLR3B, PPARG, PPOX, PPT1, PRKAG2, PRODH, PSAP, PTF1A, PTRF, PTS, PUS1, PYCR1, PYGL, PYGM, QDPR, RAI1, RARS2, RECQL4, REEP1, RFT1, RFX6, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASEL, RNASET2, RPIA, RPL35A, RRM2B, RYR1, SACS, SAMHD1, SARDH, SARS2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SECISBP2, SGSH, SLC12A3, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC2A2, SLC33A1, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC6A8, SLC9A6, SLCO1B1, SMPD1, SNAP29, SOD1, SOD2, SOX10, SPAST, SPG20, SPG7, SPR, SPTLC2, SRD5A3, STAR, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SURF1, TACO1, TAZ, TCF4, TCIRG1, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM165, TMEM70, TMLHE, TPI1, TPK1, TPP1, TREM2, TREX1, TRMU, TRPM6, TSFM, TTC19, TUBB3, TUFM, TUSC3, TYMP, TYROBP, UNG, UQCRB, UQCRQ, WDR81, WFS1, WNK1, WNK4, WWOX, XPNPEP3, YARS2, ZFP57

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Заболевания соединительной ткани"

Исследуемые гены:

AAGAB, ABCA12, ABCB6, ABCC6, ABCC9, ABHD5, ACP5, ACTA2, ACVR2B, ACVRL1, ADAM10, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAR, AGPS, AKT1, AKT3, ALDH18A1, ALDH3A2, ALMS1, ALOX12B, ALOXE3, ALPL, ALX4, AMER1, ANKH, ANO5, AP1S1, AP2S1, AP3B1, APCDD1, AQP5, ARSB, ARSE, ATM, ATP2A2, ATP2C1, ATP6V0A2, ATP7A, ATR, AXIN2, B3GALT6, B4GALT7, BANF1, BCS1L, BHLHA9, BLM, BLOC1S3, BLOC1S6, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BRAF, C10orf11, CA2, CANT1, CARD14, CASR, CBL, CBS, CCBE1, CCDC8, CCM2, CCND2, CDC6, CDH3, CDKN1C, CDSN, CDT1, CENPJ, CEP152, CEP63, CERS3, CFC1, CHST14, CHST3, CLCN5, CLCN7, CLDN1, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL17A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, COL7A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, CREBBP, CRELD1, CRTAP, CSTA, CTC1, CTSC, CTSK, CUL7, CYLD, CYP27B1, CYP2R1, CYP4F22, DDB2, DDR2, DHCR24, DHCR7, DKC1, DLL3, DLX3, DMP1, DNA2, DOK7, DSC3, DSE, DSG1, DSG4, DSP, DST, DTNBP1, DYM, DYNC2H1, EBP, ECEL1, EDN3, EDNRB, EFEMP2, EFN1, EIF2AK3, ELN, ELOVL4, ENG, ENPP1, EP300, EPG5, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERF, ESCO2, EVC, EVC2, EXPH5, FAM111A, FAM20C, FAM58A, FAT4, FBLN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FERMT1, FGF10, FGF16, FGF23, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FKBP14, FLCN, FLG, FLNA, FLNB, FLT4, FOXC2, FOXN1, FREM1, GALNS, GATA2, GDF1, GDF2, GDF3, GDF5, GDF6, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GJC2, GLB1, GLI3, GNA11, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC6, GPR143, GSC, GTF2H5, GUSB, HAMP, HFE, HFE2, HGSNAT, HOXA11, HOXD13, HPGD, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HR, HRAS, HSPG2, IDS, IDUA, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT80, IHH, IKBKG, IL11RA, IMPAD1, INPPL1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KIF11, KIF22, KIT, KITLG, KRAS, KRIT1, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT74, KRT81, KRT83, KRT86, KRT9, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LARP7, LBR, LEFTY2, LEMD3, LIFR, LIPH, LIPN, LMBR1, LMNA, LMX1B, LOR, LPAR6, LRP4, LRP5, LTBP4, LYST, MAP2K1, MAP2K2, MATN3, MBTPS2, MC1R, MEGF8, MEOX1, MFAP5, MGP, MITF, MLH1, MLPH, MMP1, MMP13, MMP9, MPLKIP, MSH2, MSH6, MSX2, MTAP, MYBPC1, MYH11, MYH3, MYH8, MYLK, MYO5A, NAGLU, NEK1, NF1, NF2, NHP2, NIN, NIPAL4, NKX2-5, NKX3-2, NODAL, NOG, NOP10, NPR2, NRAS, NSDHL, OBSL1, OCA2, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, P3H1, PAPSS2, PAX3, PCNT, PCYT1A, PDCD10, PDE4D, PDGFRB, PEX7, PHEX, PHYH, PIEZO2, PIK3CA, PIK3R2, PKP1, PLEC, PLEKHM1, PLOD1, PLOD2, PLOD3, PLS3, PMS2, PNPLA1, POC1A, POFUT1, POGLUT1, POLD1, POLH, POMP, POR, PORCN, POT1, PPIB, PRDM5, PRKARIA, PRKG1, PTCH1,

RBM28, RECQL4, RHBDF2, RIN2, RIT1, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RTEL1, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SDHB, SDHD, SERPINB7, SERPINF1, SERPING1, SERPINH1, SF3B4, SGSH, SH3PXD2B, SHOC2, SKI, SLC26A2, SLC27A4, SLC2A10, SLC34A1, SLC34A3, SLC35D1, SLC39A13, SLC40A1, SLC45A2, SLC9A3R1, SLCO2A1, SLURP1, SMAD3, SMARCA1, SNAI2, SNAP29, SNRPE, SNX10, SOS1, SOST, SOX10, SOX18, SOX9, SP7, SPINK5, SPRED1, ST14, STAMBP, STK11, STS, SUMF1, TAT, TBCE, TBX15, TBX3, TBX5, TBXAS1, TCF12, TCIRG1, TCTN3, TERC, TERT, TFR2, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRII, TGM1, TGM5, TINF2, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TNNT2, TNNT3, TNXB, TP63, TPM2, TRAPPC2, TREX1, TRIP11, TRPS1, TRPV3, TRPV4, TSC1, TSC2, TTC21B, TWIST1, TYR, TYROBP, TYRP1, USB1, VDR, VPS33B, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WISP3, WNT1, WNT10A, WNT10B, WNT5A, WNT7A, WRAP53, WRN, XPA, XPC, XYLT1, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF469, ZSWIM6

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные опухолевые синдромы"

Исследуемые гены:

APC, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN1B, CDKN2A, EPCAM, FH, MEN1, MET, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, PTCH1, PTEN, RAD51C, RET, SMAD4, STK11, SUFU, TP53, VHL.

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственная тугоухость"

Исследуемые гены:

ABHD12, ACTB, ACTG1, ALMS1, ANKH, ATP2B2, ATP6V1B1, BCS1L, BSND, CACNA1D, CCDC103, CCDC39, CCDC40, CCDC50, CD151, CDH23, CDKN1C, CEACAM16, CHD7, CHSY1, CIB2, CLDN14, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRYM, DFNA5, DFNB31, DFNB59, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DLX5, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAH11,

DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNALI1, DSPP, EDN3, EDNRB, ESPN, ESRRB, EYA1, EYA4, FGF3, FOXI1, GATA3, GIPC3, GJB1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GPSM2, GRHL2, GRXCR1, HGF, HYDIN, ILDR1, JAG1, KARS, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, LHFPL5, LHX3, LOXHD1, LRRC6, LRTOMT, MANBA, MARVELD2, MIR96, MITF, MSRB3, MTAP, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NDP, NLRP3, NME8, NR2F1, OTOA, OTOF, PAX3, PCDH15, PDZD7, PMP22, POLR1C, POLR1D, POU3F4, POU4F3, PRPS1, PTPRQ, RDX, RSPH4A, RSPH9, SEMA3E, SERPINB6, SIX1, SIX5, SLC12A1, SLC17A8, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SMPX, SNAI2, SOX10, SOX2, SPINK5, STRC, TCOF1, TECTA, TFAP2A, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Женские наследственные опухоли"

Исследуемые гены:

ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53.

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Факоматозы и наследственный рак"

Исследуемые гены:

ABL1, AKT1, ALK, APC, AR, ARID1A, ASXL1, ATM, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTNL2, CD82, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTNNB1, CYLD, DDB2, DDR2, DICER1, EGFR, ELAC2, EPCAM, ERBB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FH, FLCN, GATA2, GDNF, GNA11, GNAQ, GNAS, HNF1A, HNF1B, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDM6A, KDR, KIF1B, KIT, KMT2A, KMT2D, KRAS, LIG4, LZTR1, MAP2K1, MAX, MC1R, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MSR1, MTOR, MUTYH, MXI1, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NRAS, NSD1, PALB2, PALLD, PAX5, PDGFRA, PDGFRB, PHOX2B, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RNASEL, RUNX1, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMO, SPINK1, SPRED1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, TSHR, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC3, ZFHX3.

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственный рак молочной железы"

Исследуемые гены:

ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, STK11, TP53.

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственный рак толстой кишки"

Исследуемые гены:

APC, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53.

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Первичный иммунодефицит и наследственные анемии"

Исследуемые гены:

ACP5, ACTB, ADA, ADAMTS13, ADAR, AGA, AICDA, AIRE, AK2, ALG13, AMN, ANK1, ANKRD26, AP3B1, APOL1, ATM, BLM, BLNK, BLOC1S3, BLOC1S6, BRCA2, BRIP1, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C4A, C4B, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD14, CARD9, CASP10, CASP8, CCDC103, CCDC39, CCDC40, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDAN1, CEBPA, CEBPE, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CFP, CHD7, CIITA, CLEC7A, COLEC11, CORO1A, COX4I2, CR2, CREBBP, CSF3R, CTC1, CTSC, CUBN, CXCR4, CYBA, CYBB, CYCS, DCLRE1C, DHFR, DKC1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNALI1, DNMT2, DNMT3B, DOCK8, DSG1, DTNBP1, EGLN1, ELANE, ENTPD1, EPAS1, EPB42, EPOR, ERCC2, ERCC3, F10, F11, F12, F13A1, F2, F5, F8, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FAS, FASLG, FCGR2B, FCGR3A, FCGR3B, FCN3, FERMT3, FGA, FGB, FGF10, FGFR2, FGG, FOXN1, FOXP3, G6PC, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GFII1, GIF, GJC2, GPIBA, GPIBB, GP9, GTF2H5, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HBD, HFE, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HYDIN, ICOS, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGLL1, IKBKG, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL17F, IL17RA, IL1RN, IL2, IL21, IL21R, IL2RA, IL2RG, IL36RN, IL7R, INSR, IRAK4, IRF8, ITCH, ITGA2B, ITGB2, ITGB3, ITK, JAK2, JAK3, KLF1,

KMT2D, KRAS, LAMTOR2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRRC6, LRRC8A, LYST, MAGT1, MAN2B1, MANBA, MASP1, MASP2, MASTL, MBL2, MC2R, MCM4, MEFV, MLPH, MPL, MPO, MRE11A, MS4A1, MTHFD1, MVK, MYD88, MYH9, MYO5A, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCSTN, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NKX2-5, NLRP12, NLRP3, NME8, NOD2, NOP10, NRAS, ORAI1, PALB2, PCCA, PCCB, PDGFRA, PEPD, PIGA, PIK3CD, PIK3R1, PLCG2, PLG, PMM2, PMS2, PNP, PRF1, PRKDC, PRPS1, PSENEN, PSMB8, PSTPIP1, PTPN11, PTPRC, PTRF, RAB27A, RAC2, RAD51C, RAG1, RAG2, RASGRP2, RBM8A, RECQL4, RFX5, RFXANK, RFXAP, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, RSPH4A, RSPH9, RUNX1, RUNX2, SAMHD1, SBDS, SEC23B, SEMA3E, SERPINC1, SERPINE1, SERPING1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, SKIV2L, SLC29A3, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A4, SLC46A1, SLC4A1, SLX4, SMARCAL1, SP110, SPINK5, SPTA1, SPTB, SRP72, STAT1, STAT3, STAT5B, STIM1, STK4, STX11, STXBP2, TAP1, TAP2, TAPBP, TAZ, TBK1, TBX1, TCF4, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, THBD, TICAM1, TINF2, TIRAP, TLR3, TMC6, TMC8, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TNFRSF4, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TTC37, TYK2, UNC119, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, VHL, VPS13B, VWF, WAS, WIPF1, WRAP53, XIAP, ZAP70, ZBTB24

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Умственная отсталость и расстройства аутистического спектра"

Исследуемые гены:

ABCD1, ACSL4, ADAT3, ADNP, ADSL, AFF2, AHDC1, AHII, ANK3, ANKRD11, AP1S2, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARX, ATP2A2, ATP6AP2, ATP7A, ATR, ATRX, AUTS2, BCKDK, BCOR, BDNF, BLM, BRAF, BRWD3, CACNA1C, CACNG2, CASK, CC2D1A, CCDC88C, CDH15, CDKL5, CENPJ, CEP152, CEP63, CHD7, CHD8, CLCNKA, CLIC2, CNTNAP2, CRADD, CRBN, CREBBP, CTCF, CUL4B, DCX, DEAF1, DHCR7, DKC1, DLG3, DMD, DNA2, DOCK8, DYNC1H1, DYRK1A, EHMT1, EPB41L1, ERCC6, ERCC8, FANCB, FBXO31, FGD1, FLNA, FMRI, FOLR1, FOXP1, FOXP2, FTSJ1, GABRB3, GDI1, GK, GPC3, GRIA3, GRIK2, GRIN1, GRIN2B, HCCS, HCFC1, HDAC8, HERC2, HOXA1, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HSPG2, HUWE1, IDS, IGBP1, IL1RAPL1, IQSEC2, KANSL1, KCNJ1, KDM5C, KIAA0196, KIAA1033, KIAA2022, KIF1A, KIF4A, KIRREL3, KLHL3, KMT2D, KPTN, LICAM, LAMC3, LAMP2, MAGT1, MAN1B1, MAOA, MBD5, MBTPS2, MECP2, MED12, MED23, MEF2C, MET, METTL23, MID1, MID2, MTM1, MYH3, NDP, NDST1, NDUFA1, NHS, NIN, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, NSDHL, NSUN2, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PAFAH1B1, PAK3, PANK2, PCDH19, PDE8B, PDHA1, PGAP1, PGK1, PHF6, PHF8, PIEZO2, PIGV, PLP1, PNKP, PORCN, PQBP1, PRPS1, PRSS12, PTCHD1, PTEN, PTPN11, PURA, RAB39B, RAD21, RAI1, RBBP8, RELN, ROR2, RPL10, RPS6KA3, SATB2, SCN1A, SCN2A, SERPIN11, SETBP1, SETD5, SHANK2, SHANK3, SHROOM4, SLC16A2, SLC2A1, SLC6A4, SLC6A8, SLC9A6, SLC9A9, SMARCA4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMS, SNRPN, SOX11, SOX3, SOX5, SPAST, SPECC1L, SRCAP, SRPX2, ST3GAL3, SYN1, SYNGAP1, SYP, TAF2, TBX1, TCF4, TECR, TIMM8A, TMLHE, TRAPPC9, TSC1, TSC2, TSPAN7, TTI2, TUSC3, UBE2A, UBE3A, UBR1, UPF3B, USP9X, VPS13B, WNT5A, ZDHHC15, ZDHHC9, ZEB2, ZMYND11, ZNF711, ZNF81

Исследуемые гены:

AARS, ABCC9, ABHD12, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ACVR1, ADCY6, AGL, AGRN, AIFM1, AKAP9, ALDOA, ALG13, ALG14, ALG2, ALS2, AMPD1, ANG, ANK2, ANO5, ARHGEF10, ASAH1, ATL1, ATL3, ATP2A1, ATP2A2, ATP7A, ATXN2, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BICD2, BIN1, BMPR2, BSCL2, C10orf2, C12orf65, C9orf72, CACNA1C, CACNA1D, CACNB2, CALR3, CAPN3, CASQ1, CASQ2, CAV3, CCDC78, CCT5, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHMP2B, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CLCN1, CNTN1, CNTNAP1, COL12A1, COL4A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COX6A1, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTDPI, DAG1, DAO, DARS, DCAF8, DCTN1, DES, DHTKD1, DMD, DNA2, DNAJB2, DNAJB6, DNAJC3, DNMT2, DNMT1, DOK7, DPAGT1, DPM2, DPM3, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DST, DTNA, DYNC1H1, DYSF, ECEL1, EGR2, EMD, ENO3, ERBB3, ERBB4, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, EYA4, FAM134B, FBLN5, FBN1, FBN2, FBXO38, FGD4, FHL1, FIG4, FKBP10, FKBP14, FKR1, FKTN, FLNC, FUS, FXN, G6PC, GAA, GAN, GARS, GBE1, GDAP1, GFPT1, GJA1, GJA5, GJB1, GLA, GLE1, GMPPB, GNB4, GNE, GPD1L, GRN, GYG1, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HARS, HCN4, HEXA, HINT1, HK1, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HOXD10, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, ISCU, ISPD, ITGA7, JPH1, JPH2, JUP, KARS, KBTBD13, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, KLHL40, KLHL41, LAMA2, LAMA4, LAMB2, LAMP2, LARGE, LDB3, LDHA, LITAF, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRP4, LRSAM1, MAMLD1, MARS, MATR3, MED25, MEGF10, MFN2, MPZ, MSTN, MTM1, MTMR14, MTMR2, MUSK, MYBPC1, MYBPC3, MYF6, MYH14, MYH2, MYH3, MYH6, MYH7, MYH8, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOT, MYOZ2, MYPN, NALCN, NDRG1, NEB, NEFH, NEFL, NEXN, NGF, NPPA, NTRK1, OPA1, OPA3, OPTN, ORAI1, PABPN1, PDHA1, PDK3, PFKM, PFN1, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PIEZO2, PIP5K1C, PKP2, PLEC, PLEKHG5, PLN, PLOD2, PMP22, PNPLA2, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PRDM12, PRKAG2, PRPH2, PRPS1, PRX, PSEN1, PSEN2, PTRF, PUS1, PYGL, PYGM, RAB7A, RAPSN, RAX2, RBCK1, RBM20, REEP1, RNF170, RRM2B, RYR1, RYR2, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN1B, SCN3B, SCN4A, SCN4B, SCN5A, SCN9A, SCO2, SEPNI, SEPT9, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SH3TC2, SIGMAR1, SIL1, SLC12A6, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, SLC37A4, SLC5A7, SMCHD1, SMN1, SMN2, SNAP25, SNTA1, SOD1, SOX10, SPEG, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, STAC3, STIM1, SUCLA2, SURF1, SYNE1, SYNE2, SYT2, TARDBP, TAZ, TBK1, TCAP, TDP1, TFG, TGFB3, TIA1, TK2, TMEM43, TMEM5, TMPO, TNNC1, TNNI2, TNNI3, TNNT1, TNNT2, TNNT3, TNPO3, TPM1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRDN, TRIM2, TRIM32, TRPA1, TRPM4, TRPV4, TTN, TTR, TUBA4A, TYMP, UBA1, UBQLN2, VAPB, VCL, VCP, VMA21, VRK1, WNK1, YARS, YARS2, ZBTB42, ZC4H2

Исследуемые гены:

AARS, AARS2, ABCB7, ABCD1, ABHD12, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACO2, ACTB, ACTG1, ADAMTSL2, ADAR, ADCK3, ADCY5, ADGRG1, AFG3L2, AGA, AGK, AHI1, AIFM1, AIMP1, AIRE, AKT3, ALAS2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALG1, ALG11, ALG12, ALG3, ALG6, ALG8, ALS2, AMACR, AMPD1, AMPD2, ANG, ANO10, ANO3, ANTXR2, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APOE, APP, APTX, ARFGEF2, ARG1, ARL13B, ARL6IP1, ARSA, ARSB, ARX, ASAH1, ASCL1, ASPA, ASPM, ATCAY, ATLI, ATM, ATN1, ATP13A2, ATP1A3, ATP5E, ATP6AP2, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATPAF2, ATR, ATRX, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, AUH, B3GALNT2, B4GALNT1, B4GAT1, B9D1, B9D2, BCAP31, BCS1L, BDNF, BEAN1, BEST1, BICD2, BOLA3, BRAF, BSCL2, BTD, BUB1B, C10orf2, C12orf65, C19orf12, C5orf42, C9orf72, CA2, CA8, CACNA1A, CACNA1B, CACNB4, CASC5, CASK, CC2D2A, CCDC88C, CCM2, CCT5, CDK5RAP2, CDON, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP290, CEP41, CEP63, CHCHD10, CHKB, CHMP1A, CHMP2B, CISD2, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, COA5, COASY, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL6A3, COMT, COQ2, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I2, COX6B1, CP, CPT1A, CPT1C, CPT2, CRAT, CSF1R, CSPP1, CSTB, CTNS, CTSB, CTSC, CTSF, CTSK, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DARS, DARS2, DCAF17, DCHS1, DCTN1, DCX, DDB2, DDHD1, DDHD2, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DLAT, DLD, DNAJB2, DNAJC19, DNAJC5, DNAJC6, DNMT1, DPAGT1, DYM, DYNC1H1, DYRK1A, EARS2, ECE1, EDN3, EEF2, EFTUD2, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF4G1, ELOVL4, ELOVL5, EMX2, ENTPD1, EPM2A, ERBB4, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERLIN2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXOSC3, EZH2, FA2H, FAM126A, FAM134B, FARS2, FASTKD2, FAT4, FBXO38, FBXO7, FGF14, FGF8, FGFR3, FH, FIG4, FKRP, FKTN, FLNA, FLVCR1, FOLR1, FOXRED1, FTL, FUCA1, FUS, FXN, GAA, GAD1, GALC, GALNS, GAN, GARS, GATA3, GBA, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCLC, GDAP1, GDNF, GFAP, GFER, GFM1, GJB1, GJC2, GLA, GLB1, GLI2, GLI3, GM2A, GMPPB, GNAL, GNAQ, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GOSR2, GPC3, GRID2, GRN, GUSB, HADH, HARS2, HEPACAM, HEXA, HEXB, HGSNAT, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HPRT1, HRAS, HSD17B4, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, HTRA1, HTRA2, HTT, HYAL1, IBA57, IDS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IGHMBP2, INPP5E, ISCU, ISPD, ITM2B, ITPR1, JPH3, KANK1, KARS, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNMA1, KCTD17, KCTD7, KIAA0196, KIF11, KIF1A, KIF1C, KIF2A, KIF5A, KIF5C, KIF7, KMT2D, KRIT1, L1CAM, L2HGDH, LAMA2, LAMC3, LAMP2, LARGE, LIAS, LIPA, LMNB1, LRPPRC, LRRK2, LYST, MAG, MAN2B1, MANBA, MAPT, MARS, MARS2, MATR3, MBD5, MCOLN1, MCPH1, MECP2, MED12, MED17, MEF2C, MFN2, MFSD8, MGAT2, MGME1, MKS1, MLC1, MPI, MPV17, MRE11A, MRPS16, MRPS22, MSMO1, MTFMT, MTHFR, MTO1, MTPAP, MTPP, NAGA, NAGLU, NDE1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEFH, NEU1, NFIX, NFU1, NHEJ1, NHLRC1, NIN, NIPA1, NKX2-1, NOP56, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NSD1, NT5C2, NUBPL, OCLN, OFD1, OPA1, OPA3, OPHN1, OPTN, PAFAH1B1, PANK2, PARK2, PARK7, PAX6, PC, PCNT, PDCD10, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDYN, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFN1, PGAP1, PHOX2A, PHOX2B, PHYH, PIGA, PIGN, PIK3CA, PIK3R2, PIK3R5, PINK1, PLA2G6, PLEKHG5, PLP1, PMM2, PNKD, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POLG, POLG2, POLH, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PPP2R2B, PPT1, PQBP1, PRICKLE1, PRKCG, PRKRA, PRNP, PRPH, PRPH2, PRRT2, PSAP, PSEN1, PSEN2, PTCH1, PTEN, PTPN11, PUS1, QDPR, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAF1, RAI1, RARS2, RBBP8, REEP1, REEP2, RELN, RET, RFT1, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RPGRIP1L, RRM2B, RTN2, RTTN, SACS, SAMHD1, SARS2, SCARB2, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEPSECS, SERAC1, SETX, SGCE, SGSH, SHH, SIGMAR1, SIL1, SIX3, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC20A2, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC2A1, SLC30A10, SLC33A1, SLC5A2, SLC5A7, SLC6A3, SLC6A8, SMPD1, SNAP29, SNCA, SOD1, SORL1, SOX10, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, ALDH18A1, SPR, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, SRPX2, STAMBP, STIL, STUB1, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SURF1, SYNE1, SYNJ1, SYT14, TACO1, TAF1, TARDBP, TAZ, TBC1D20, TBP, TCF4, TCTN1, TCTN2, TDP1, TECPR2, TFG, TGIF1, TGM6, TH, THAP1, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM138, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM5, TMEM67, TMEM70, TOR1A, TPK1, TPP1, TREM2, TRESX1, TRMU, TRPV4, TSC1, TSC2, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TTBK2, TTC19, TTC21B, TTPA, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP6, TUFM, TUSC3, TYMP, TYROBP, UBA1, UBE3A, UBQLN2, UQCRCB, UQCRC2, UQCRCQ, VAMP1, VAPB, VCP, VEGFA, VLDLR, VPS13A, VPS13B, VPS35, VPS37A, VRK1, WDR45, WDR62, WFS1, WWOX, XK, XPA, XPC, XPNPEP3, YARS2, ZEB2, ZFYVE26, ZFYVE27, ZIC2, ZNF335, ZNF423

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания глаз"

Исследуемые гены:

ABCA4, ABCB6, ABCC6, ABHD12, ACO2, ACTA1, ACVR1, ADAM9, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS18, ADAMTSL4, ADGRV1, AGBL1, AGK, AH11, AIPL1, ALDH1A3, ALDH3A2, ALG1, ALG11, ALG12, ALG3, ALG6, ALG8, ALMS1, AP3B1, APOE, ARL13B, ARL2BP, ARL6, ARMS2, ASB10, ATF6, ATOH7, ATP1A3, ATXN7, AUH, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCOR, BEST1, BFSP1, BFSP2, BLOC1S3, BLOC1S6, BMP4, C10orf11, C10orf2, C12orf65, C1QTNF5, C2, C2orf71, C3, C5orf42, C8orf37, C9, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CANTI, CAPN5, CC2D2A, CCDC28B, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CERKL, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFI, CHD7, CHM, CHMP4B, CHRDL1, CHST6, CIB2, CISD2, CLN3, CLN5, CLN6, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL11A1, COL11A2, COL17A1, COL18A1, COL25A1, COL2A1, COL4A1, COL4A3, COL4A5, COL8A2, COL9A1, COL9A2, COQ2, CRB1, CRX, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA2, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CSPP1, CST3, CTC1, CTDPI, CTNS, CTSD, CX3CR1, CYP1B1, CYP4V2, DCN, DFN3B1, DHDDS, DMD, DNA2, DPAGT1, DPM1, DRAM2, DTNBP1, EFEMP1, ELOVL4, ELP4, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, EYA1, EYS, FAM161A, FBLN5, FBN1, FBN2, FGFR2, FLVCR1, FOXC1, FOXE3, FOXL2, FREM1, FRMD7, FSCN2, FTL, FYCO1, FZD4, GALK1, GCNT2, GDF3, GDF6, GJA1, GJA3, GJA8, GJB2, GNAT1, GNAT2, GNPTG, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GRN, GSN, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HARS, HCCS, HESX1, HGSNAT, HK1, HLA-DRB1, HMCN1, HMGB3, HMX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HSF4, HTRA1, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IGFBP7, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INVS, IQCB1, ITM2B, JAG1, KCNJ13, KCNV2, KERA, KIAA0586, KIF11, KIF21A, KIF7, KIZ, KLHL7, KRIT1, KRT12, KRT3, LAMA1, LAMB2, LAMP2, LCA5, LIM2, LMX1B, LOXL1, LRAT, LRIT3, LRP2, LRP5, LRPAP1, LSS, LTBP2, LYST, LZTFL1, MAB21L2, MAF, MAK, MC1R, MCOLN1, MERTK, MFN2, MFRP, MFSD8, MGAT2, MIP, MIR184, MITF, MKKS, MKS1, MMP19, MPDU1, MPI, MVK, MYO6, MYO7A, MYOC, NAA10, NDP, NDUFS1, NEK2, NHS, NLRP1, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NR2F1, NRL, NTF4, NYX, OAT, OCA2, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW, OPTN, OTX2, P3H2, PABPN1, PANK2, PAX2, PAX6, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6D, PDE6G, PDE6H, PDZD7, PEX1, PEX12, PEX2, PEX26, PEX5, PEX6, PEX7, PGK1, PHOX2A, PHYH, PIGL, PIKFYVE, PITPNM3, PITX2, PITX3, PLA2G5, PLK4, PLOD1, PMM2, PNPLA6, POC1B, POLG, POLG2, POMT1, PPT1, PRCD, PRDM5, PRIMPOL, PROKR2, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB28, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RAX2, RB1, RBP3, RBP4, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, RFT1, RGR, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RLBP1, RNU4ATAC, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRM2B, RS1, SAG, SALL2, SBF2, SCN1A, SCO2, SDCCAG8, SEMA3E, SEMA4A, SEPNI1, SH3PXD2B, SHH, SIL1, SIX6, SLC16A12, SLC19A2, SLC24A1, SLC24A5, SLC25A4, SLC25A46, SLC35A2, SLC38A8, SLC39A5, SLC45A2, SLC4A11, SLC7A14, SLITRK6, SMOC1, SNRNP200, SOX10, SOX2, SOX3, SPATA7, SPG11, SPG7, SRD5A3, STRA6, STT3B, SYNE2, TACSTD2, TBC1D20, TCF4, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDRD7, TEAD1, TENM3, TGFB1, TGFB1, TIMM8A, TIMP3, TLR4, TMEM126A, TMEM138, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM98, TOPORS, TPM3, TPP1, TRAF3IP1, TREX1, TRIM32, TRNT1, TRPM1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTLL5, TTPA, TUB, TUBB3, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TUSC3, TWIST1, TYMP, TYR, TYRP1, UBIAD1, UCHL1, UNC119, UNC45B, USH1C, USH1G, USH2A, VAX1, VCAN, VIM, VPS13B, VSX1, VSX2, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR36, WFS1, WRN, XYLT1, XYLT2, ZEB1, ZFH4, ZNF408, ZNF423, ZNF469, ZNF513, ZNF644

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания почек"

Исследуемые гены:

ACE, ACTN4, ADAMTS13, AGT, AGTR1, AGXT, AH11, ALG1, ALMS1, APOL1, AQP2, ARL13B, ARL6, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVP, AVPR2, B9D1, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BICC1, BMP4, BSND, C1QA, C1QB, C1QC, C3, C5orf42, CA2, CASR, CC2D2A, CCDC28B, CD151, CD2AP, CD46, CEP290, CEP41, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, CUBN, CUL3, DCDC2, DMP1, ENPP1, EYA1, FAH, FGF20, FGF23, FOXC1, FRAS1, FREM1, FREM2, FXYD2, GATA2, GATA3, GDNF, GLIS2, GRHRP, GRIP1, HNF1B, HOGA1, HSD11B2, INF2, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGB4, KCNJ1, KCNJ10, KIF7, KL, KLHL3, LAMB2, LMX1B, LZTFL1, MKKS, MKS1, MUC1, MYH9, MYO1E, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NR3C2, OCRL, OFD1, PAX2, PDSS2, PHEX, PIGA, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, PTPRO, REN, RET, ROBO2, RPGRIP1L, SCARB2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SIX1, SIX5, SLC12A1, SLC12A3, SLC34A1, SLC34A3, SLC4A1, SLC4A4, SMARCAL1, SOX17, TCTN1, TCTN2, TFAP2A, THBD, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TRIM32, TRPC6, TTC21B, TTC8, UMOD, VDR, WDPCP, WDR19, WNK1, WNK4, WT1, XPNPEP3, ZMPSTE24

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания сердца"

Исследуемые гены:

ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVR1, ACVR2B, AKAP9, AKT3, ALMS1, ANK2, ANO5, APOA5, APOB, APOC2, APOE, ATP2A2, BAG3, BIN1, BMPR2, BRAF, CACNA1C, CACNA1D, CACNB2, CALM1, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, CBS, CETP, CFC1, CFL2, CHD7, CITED2, CNTN1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COX15, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DNMT2, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, DYSF, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FKR1, FKTN, FLNA, FLNC, FOXC1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GCKR, GDF1, GJA1, GJA5, GLA, GNAI2, GNE, GPD1L, GPIHBP1, HADHA, HCN4, HFE, HRAS, HSPB8, ISCU, JAG1, JPH2, JUP, KBTBD13, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LEFTY2, LMF1, LMNA, LPL, LTBP2, MAMLD1, MAP2K1, MAP2K2, MATR3, MED13L, MEGF10, MSTN, MTM1, MYBPC1, MYBPC3, MYF6, MYH11, MYH2, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYO6, MYOT, MYOZ2, MYPN, NEB, NEXN, NF1, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NPPA, NRAS, PABPN1, PCSK9, PIK3CA, PIK3R2, PITX2, PKP2, PLEC, PLN, PRKAG2, PRKARIA, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RASA1, RBM10, RBM20, RYR1, RYR2, SALL4, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SEMA3E, SEPN1, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC25A4, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SNTA1, SOS1, SPRED1, TAB2, TAZ, TBX1, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TFAP2B, TGFB2, TGFB3, TGFBRI1, TGFBRI2, TLL1, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT1, TNNT2, TPM1, TPM2, TPM3, TRDN, TRPM4, TTN, TTR, VCL, VCP, ZFPM2, ZIC3

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные нарушения репродуктивной системы"

Исследуемые гены:

AARS2, AKAP9, ALMS1, AMHR2, ANK2, ANXA5, AR, ARL6, AURKC, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BMP15, BRCA1, CALM1, CATSPER1, CAV3, CCDC103, CCDC28B, CCDC39, CCDC40, CD46, CEP290, CFTR, CHD7, CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, DAZL, DIAPH2, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAH11, DNAH5, DNAIL1, DNAIL2, DNALI1, DPY19L2, DYNC2H1, F2, F5, FGA, FGB, FGF8, FGFR1, FGFR3, FGG, FIGLA, FMRI, FOXL2, FSHB, FSHR, GNRH1, GNRHR, HESX1, HFE, HSD3B2, HYDIN, JAK2, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, KHDC3L, KISS1, KISS1R, KLHL10, LHB, LHCGR, LRRC6, LZTFL1, MKKS, MKS1, NLRP7, NME8, NOBOX, NR5A1, POF1B, POR, POU1F1, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, RSPH4A, RSPH9, SCN4B, SCN5A, SDCCAG8, SEMA3A, SEPT12, SNTA1, SPATA16, SRD5A2, SRY, STAR, SYCP3, TAC3, TACR3, TRIM32, TTC8, UBE2B, USP9Y, VEGFA

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта"

Исследуемые гены:

ABCA1, ABCB11, ABCB4, ABCC2, ACADM, ACADVL, ACOX1, ACVR2B, ACVRL1, ADA, ADAM17, AGA, AGL, AIRE, AKR1D1, ALDOB, ALG1, ALG13, ALMS1, AMACR, APC, APOA1, APOB, ARSB, ASAHI, ATG16L1, ATM, ATP7B, ATP8B1, AXIN2, BAAT, BLM, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BTK, CASP10, CD3D, CD3E, CD40LG, CDH1, CDKN1C, CDKN2A, CFTR, CHEK2, CHRM3, CIITA, CLMP, COG4, COL3A1, COL4A6, COL7A1, COX4I2, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT2, CTRC, CYBA, CYBB, CYP7B1, DCLRE1C, DGUOK, DPM1, ECE1, EDN3, EDNRB, ENG, EPCAM, EPHX1, FAH, FBPI, FECH, FGA, FGFR2, FUC1, G6PC, G6PD, GAA, GALE, GALNS, GALT, GBA, GDNF, GLB1, GLI3, GNE, GNMT, GNPTAB, GNS, GUSB, HADHA, HADHB, HAMP, HFE, HGSNAT, HMBS, HMGCL, HSD3B7, ICOS, IDS, IL10RA, IL10RB, IL23R, IL2RG, IL7R, IRGM, ITCH, ITGA6, ITK, JAG1, JAK3, KIT, KRT18, KRT8, LBR, LCT, LIPA, LYST, LYZ, MAN2B1, MEFV, MITF, MLH1, MOGS, MPI, MPV17, MSH2, MSH6, MTPP, MUTYH, MYO5B, NAGLU, NCF1, NCF2, NEU1, NEUROG3, NOD2, NPC1, NPC2, NRG1, NRTN, PALB2, PAX3, PDGFRA, PDX1, PEX1, PEX12, PEX2, PEX5, PEX6, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHOX2B, PMM2, PMS2, POLD1, POLG, PPOX, PRF1, PRKCSH, PRSS1, PSAP, PTEN, PTF1A, PTPRC, PYGL, RAG1, RAG2, RET, RFX5, RFXANK, RFXAP, SALL1, SBDS, SDHB, SDHC, SEC63, SERPINA1, SGSH, SH2D1A, SI, SKIV2L, SLC10A2, SLC17A5, SLC22A5, SLC26A3, SLC2A2, SLC37A4, SLC39A4, SLC5A1, SLC7A7, SLCO1B3, SMAD4, SMPD1, SOX10, SPINK1, SPINT2, STK11, SUMF1, TCF4, TEK, TJP2, TMEM165, TMPRSS15, TNFRSF13B, TP53, TRIM37, TRMU, TTC37, UGT1A1, VHL, VIPAS39, ZAP70, ZEB2, ZIC3