

## Диагностика тяжелых врожденных патологий

<b>Группа 2</b>				
• <b>Стероидрезистентный нефротический синдром</b>	- анализ (секвенирование) гена NPHS2	<b>20000</b>	Г14	28
• <b>α-1 АТ недостаточности</b>	- анализ Pi ( Z, S –аллели, Null аллель Isola di procida), частые мутации, делеция 17 kb	<b>3000</b>	Г15	21
• <b>Наследственный гемохроматоз тип 2А и 2В (Ювенильный)</b>	- анализ (секвенирование) гена HAMP, HJV	<b>30000</b>	Г16	28
• <b>Наследственный гемохроматоз тип 3</b>	- анализ значимых мутаций в гене TRFR2	<b>2000</b>	Г17	21
• <b>Наследственный гемохроматоз тип 1</b>	- анализ значимых мутаций (С282Y; H63D; S65С) в гене HFE, секвенирование	<b>4000</b>	Г18	21
• <b>Синдром MELAS</b>	- анализ значимых мутаций в гене Мт ДНК (ND1) (A3243G; T3271C)	<b>3000</b>	Г19	21
• <b>Синдром MERRF</b>	- анализ значимых мутаций в гене Мт ДНК (АТРase6) (A8344G; T8356C)	<b>3000</b>	Г20	21
• <b>Синдром NARP и болезнь Лея</b>	- анализ значимых мутаций в гене Мт ДНК (АТРase6) (мутации T8993C, T8993G)	<b>3000</b>	Г21	21
• <b>Синдромы Кернса-Сейера (KSS) и Пирсона</b>	- анализ значимых мутаций в гене Мт ДНК (Del 4997 bp)	<b>2000</b>	Г22	21
• <b>Гипер\ гипокалиемический паралич</b>	- SCN4A Секвенирование 12, 13, 19, 24 экзонов	<b>15000</b>	Г23	28
• <b>Цистинозин ген лизосомальный переносчик цистина</b>	- анализ (секвенирование) гена CTNS (1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13 экзоны)	<b>30000</b>	Г24	21
• <b>Синдром Алажиля</b>	- анализ (секвенирование) гена (13, 14, 15, 21 экзоны)	<b>10000</b>	Г25	15
• <b>Болезнь Пелициуса-Мерцбахера</b>	- анализ (секвенирование) гена PLP1 (1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8 экзоны)	<b>25000</b>	Г26	21
• <b>HYPER-IgE SYNDROME</b>	- анализ (секвенирование) гена STAT3 (на выбор 12,13, 14, 15, 16, 18, 19, 20, 21 экзоны)	<b>25000</b>	Г27	21
• <b>Болезнь Лебера (LHON)</b>	- анализ значимых мутаций в гене Мт ДНК (секвенирование 3-х участков- ND1, ND4, ND6)	<b>7000</b>	Г28	21
• <b>Спиноцеребеллярная атаксия</b>	- анализ значимых мутаций в гене PPP2R2B (CAG повторы методом электрофореза или секвенирования (метод даёт более точный результат)	<b>5000 (сек-е) 3000 (эл-з)</b>	Г29	45
• <b>Поликистоз почек</b>	- анализ (секвенирование) гена PKD1 (участок гена, захватывающий мутацию L2021P)	<b>4000</b>	Г30	28
• <b>Гликогеновая болезнь 3 типа</b>	- анализ (секвенирование) гена AGL (участок гена, содержащий мутации p.Gln6X и p.Gln6HisfsX20 3)	<b>4000</b>	Г31	21
• <b>Туберозный склероз</b>	- анализ (секвенирование) гена TSC2 (1 экзон)	<b>5000</b>	Г32	21
• <b>Рандю-Ослера болезнь</b>	- анализ (секвенирование) гена ENG (1, 3, 7, 9, 12 экзоны)	<b>10000</b>	Г33	21
• <b>Синдром Криглера-Найяра</b>	- анализ (секвенирование) гена UGT1A1	<b>10000</b>	Г34	35
• <b>Болезнь Нуннана</b>	- анализ (секвенирование) гена PTPN11 ( 3, 8, 9, 13 экзоны)	<b>10000</b>	Г35	21
• <b>Врожденный множественный экзостоз</b>	- анализ (секвенирование) гена EXT1 и EXT2	<b>12000</b>	Г36	28

<b>Группа 3</b>				
• <b>Синдром Жильбера</b>	Исследование промоторной области гена UGT1A1 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г37	28
• <b>Семейный медуллярный рак щитовидной железы</b>	Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET (1чел.)	<b>9000</b>	Г38	28
	Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET (1 чел.)	<b>4500</b>	Г39	28
• <b>Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2)</b>	Поиск наиболее частых мутаций в гене RET при МЭН2В (1 чел.)	<b>2500</b>	Г40	21
	Поиск мутаций в экзоне 15 гена RET при МЭН2В (1 чел.)	<b>3500</b>	Г41	28
	Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А (1 чел.)	<b>4500</b>	Г42	28
	Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А (1 чел.)	<b>4500</b>	Г43	28
• <b>Синдром Ниймеген</b>	Поиск наиболее частых мутаций в гене NBS1 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г44	21
	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г45	21
• <b>Синдром Хиппеля-Линдау</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г46	21
	Анализ числа копий гена VHL (кровь с ЭДТА) (1 чел.)	<b>7000</b>	Г47	21

	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г48	21
	Поиск мутаций в гене VHL (1 чел.)	<b>6000</b>	Г49	28
• <b>X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г50	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г51	21
	Поиск мутаций в гене SH2D1A (1 чел.)	<b>75000</b>	Г52	28
	Поиск мутаций в гене BIRC4 (1 чел.)	<b>14000</b>	Г53	28
• <b>Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти</b>	Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (1 чел.)	<b>4000</b>	Г54	21
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена ELOVL4 (1 чел.)	<b>3500</b>	Г55	28
• <b>Акродерматит энтеропатический</b>	Поиск мутаций в гене SLC39A4 (1 чел.)	<b>15000</b>	Г56	28
• <b>Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти</b>	Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (1 чел.)	<b>4000</b>	Г 57	21
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена ELOVL4 (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 58	28
• <b>Акродерматит энтеропатический</b>	Поиск мутаций в гене SLC39A4 (1 чел.)	<b>15000</b>	Г 59	28
• <b>Альбинизм глазной</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 60	21
	Поиск мутаций в гене GPR143 (1 чел.)	<b>5500</b>	Г 61	28
• <b>Альбинизм глазокожный</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 62	21
	Поиск мутаций в гене TYR (1 чел.)	<b>9000</b>	Г 63	28
• <b>Амавроз Лебера</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 64	21
	Поиск мутаций в гене CRX (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 65	28
	Поиск мутаций в гене LCA5 (1 чел.)	<b>15000</b>	Г 66	28
	Поиск мутаций в гене RPE65 (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 67	28
• <b>Анемия Даймонда-Блекфена</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 68	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 69	21
•	Поиск мутаций в гене RPS19 (1 чел.)	<b>9000</b>	Г 70	28
• <b>Арахнодактилия контрактурная врожденная</b>	Поиск мутаций в экзонах 23 - 34 гена FBN2 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 71	37
• <b>Аритмогенная дисплазия /кардиомиопатия правого желудочка</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 72	21
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	<b>26000</b>	Г 73	37
• <b>Атаксия Фридрейха</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 74	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене FXN (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 75	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 76	21
	Поиск мутаций в гене FXN (1 чел.)	<b>9000</b>	Г 77	28
• <b>Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар)</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 78	21
	Косвенная ДНК-диагностика семьи (3-4 чел.)	<b>4500</b>	Г 79	21
• <b>Ателостеогенез (дисплазия де ля Шапеля)</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 80	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 81	21
	Поиск мутаций в гене SLC26A2 (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 82	28
• <b>Атрофия зрительного нерва</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 83	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 84	21
	Поиск мутаций в гене TMEM126A (1 чел.)	<b>9000</b>	Г 85	28
	Поиск мутаций в гене OPA3 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 86	28
	Поиск мутаций в гене OPA1 (1 чел.)	<b>45000</b>	Г 87	37
• <b>Атрофия зрительного нерва Лебера</b>	Поиск частых мутаций митохондриальной ДНК (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 88	21
• <b>Атрофия зрительного нерва с глухотой</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 89	21
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена OPA1 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 90	28
• <b>Аутоиммунный</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 91	21

<b>лимфолиферативный синдром</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 92	21
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена TNFRSF6 (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 93	21
	Поиск мутаций в гене TNFRSF6 (1 чел.)	<b>15000</b>	Г 94	28
<b>• Афазия первичная прогрессирующая</b>	Поиск мутаций в гене GRN (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 95	28
<b>• Ахондрогенез</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 96	21
	Поиск мутаций в гене Col2A1 (1 чел.)	<b>55500</b>	Г 97	52
	Поиск мутаций в гене SLC26A2 (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 98	28
<b>• Ахондроплазия</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 99	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 100	21
<b>• Боковой амиотрофический склероз</b>	Поиск частых мутаций в гене VAPB (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 101	28
	Поиск мутаций в гене ALSIN (1 чел.)	<b>55500</b>	Г 102	52
	Поиск мутаций в гене VAPB (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 103	28
<b>• Болезнь Беста</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 104	21
	Поиск мутаций в гене BEST1 (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 105	28
<b>• Болезнь Вильсона-Коновалова</b>	Поиск 8-ми наиболее частых мутаций в гене ATP7B (1 чел.)	<b>4000</b>	Г 106	21
	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 107	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	<b>6500</b>	Г 108	21
	Поиск мутаций в гене ATP7B (1 чел.)	<b>37000</b>	Г 109	37
<b>• Болезнь Галлервордена-Шпатца</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 110	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 111	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене PANK2 (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 112	28
	Поиск мутаций в гене PANK2 (1 чел.)	<b>15000</b>	Г 113	28
<b>• Болезнь Герстмана-Штреуслера-Шейнкера</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 114	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 115	21
	Поиск мутаций в гене PRNP (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 116	28
<b>• Болезнь Гиршпрунга</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 117	21
	Поиск мутаций в гене EDNRB (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 118	28
	Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET (1чел.)	<b>9000</b>	Г 119	28
	Поиск мутаций в гене NTRK1 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 120	37
	Поиск мутаций в гене ZEB2 (1 чел.)	<b>25500</b>	Г 121	37
<b>• Болезнь Коудена</b>	Поиск мутаций в гене PTEN (1 чел.)	<b>16500</b>	Г 122	28
<b>• Болезнь Крейтцфельда-Якоба</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 123	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 124	21
	Поиск мутаций в гене PRNP (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 125	28
<b>• Болезнь Лермитт-Дуклос</b>	Поиск мутаций в гене PTEN (1 чел.)	<b>16500</b>	Г 126	28
<b>• Болезнь Милроя (лимфедема наследственная)</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 127	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 128	21
	Поиск мутаций в гене FLT4 (1 чел.)	<b>45000</b>	Г 129	37
<b>• Болезнь Норри</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 130	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 131	21
	Поиск мутаций в гене NDP (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 132	28
<b>• Болезнь периодических мышечных спазмов</b>	Поиск мутаций в гене CAV3 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 133	28
<b>• Болезнь Помпе</b>	Поиск частых мутаций в гене GAA (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 134	21
<b>• Болезнь Унферрихта-Лундборга</b>	Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 135	21
	Поиск мутаций в гене CSTB (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 136	28
<b>• Болезнь Штаргардта</b>	Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (1 чел.)	<b>4000</b>	Г 137	21

	Поиск мутаций в "горячих" участках гена ELOVL4 (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 138	28
• <b>Брахидактилия тип В1</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 139	21
	Поиск мутаций в гене ROR2 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 140	28
• <b>Буллезный эпидермолиз</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 141	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 142	21
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена LAMB3 (1 чел.)	<b>15000</b>	Г 143	28
	Поиск мутаций в гене KRT5 (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 144	28
• <b>Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом (врожденная сенсорная нейропатия с ангидрозом, HSN4, CIPA)</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 145	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 146	21
	Поиск мутаций в гене NTRK1 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 147	37
• <b>Гелеофизическая дисплазия</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 148	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 149	21
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена ADAMTSL2 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 150	28
• <b>Гипер-IgD синдром</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 151	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 152	21
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена MVK (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 153	28
	Поиск мутаций в гене MVK (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 154	28
• <b>Гипер-IgM синдром</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 155	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 156	21
	Поиск мутаций в гене CD40LG (1 чел.)	<b>9000</b>	Г 157	28
• <b>Гиперкалиемический периодический паралич</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 158	21
	Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 159	28
	Поиск мутаций в гене SCN4A (1 чел.)	<b>36000</b>	Г 160	37
• <b>Гиперкератоз</b>	Поиск мутаций в гене KRT1 (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 161	28
• <b>Гипертрофическая кардиомиопатия</b>	Поиск мутаций в гене CAV3 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 162	28
	Поиск мутаций в гене TNNT2 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 163	37
• <b>Гипокалиемический периодический паралич</b>	Поиск мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 164	27
• <b>Гипохондроплазия</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 165	21
	Поиск наиболее частой мутации в гене FGFR3 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 166	21
	Поиск мутаций в экзонах 5, 6, 7, 10, 13, 14, 15 гена FGFR3 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 167	28
• <b>Глаукома врожденная</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 168	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 169	21
	Поиск мутаций в гене CYP1B1 (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 170	28
• <b>Глаукома ювенильная открытоугольная</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 171	21
	Поиск мутаций в гене MYOC (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 172	28
• <b>Гломерулоцитоз почек гипопластического типа</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 173	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 174	21
	Поиск мутаций в гене HNF1B (1 чел.)	<b>16500</b>	Г 175	28
• <b>Голопрозэнцефалия</b>	Поиск мутаций в гене SHH (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 176	28
• <b>Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот со средней длиной цепи (MCAD)</b>	Поиск наиболее частых мутаций в гене ACADM (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 177	21
• <b>Дефицит карнитина системный первичный</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 178	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 179	21
	Поиск мутаций в гене SLC22A5 (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 180	28

• <b>Диастрофическая дисплазия</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 181	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 182	21
	Поиск мутаций в гене SLC26A2 (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 183	28
• <b>Дилатационная кардиомиопатия</b>	Поиск мутаций в гене эмерина при X-сцепленной форме (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 184	28
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	<b>25000</b>	Г 185	37
	Поиск мутаций в гене DES (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 186	28
	Поиск мутаций в гене LMNA (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 187	28
	Поиск мутаций в гене EYA4 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 188	37
	Поиск мутаций в гене TNNT2 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 189	37
	Поиск мутаций в гене FKTN (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 190	37
	Поиск мутаций в гене TAZ (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 191	28
• <b>Дисплазия Книста</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 192	21
	Поиск мутаций в гене Col2A1 (1 чел.)	<b>55500</b>	Г 193	52
• <b>Дистальная врожденная спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 194	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 195	21
	Поиск мутаций в гене IGHMBP2 (1 чел.)	<b>25500</b>	Г 196	37
• <b>Дистальная моторная нейропатия, тип V (HMN5, дистальная спинальная амиотрофия)</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 197	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 198	21
	Поиск мутаций в экзоне 3 гена BSCL2 (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 199	28
	Поиск мутаций в гене GARS (1 чел.)	<b>30000</b>	Г 200	37
• <b>Дистрофия роговицы</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 201	21
	Поиск мутаций в гене CHST6 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 202	28
	Поиск мутаций в гене COL8A2 (1 чел.)	<b>9200</b>	Г 203	28
	Поиск мутаций в гене SLC4A11 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 204	37
• <b>Идиопатическая желудочковая тахикардия.</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 205	21
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	<b>25000</b>	Г 206	37
• <b>Изолированный дефицит гормона роста с гипогаммаглобулинемией</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 207	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 208	21
	Поиск мутаций в гене VTK (1 чел.)	<b>30000</b>	Г 209	37
• <b>Ихтиоз буллезный</b>	Поиск мутаций в гене KRT2 (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 210	28
• <b>Ихтиоз вульгарный</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 211	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 212	21
	Поиск частых мутаций в гене FLG (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 213	28
• <b>Ихтиоз ламеллярный</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 214	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 215	21
	Поиск мутаций в гене TGM1 (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 216	28
• <b>Катаракта</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 217	21
	Поиск мутаций в гене GJA3 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 218	28
	Поиск мутаций в гене CRYAA (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 219	28
	Поиск мутаций в гене MIP (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 220	28
	Поиск мутаций в гене GJA8 (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 221	28
	Поиск мутаций в гене CRYGD (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 222	28
• <b>Комбинированный дефицит витамин К-зависимых факторов свертывания крови</b>	Поиск мутаций в гене VKORC1 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 223	28
• <b>Костная гетероплазия прогрессирующая</b>	Поиск мутаций в гене GNAS (1 чел.)	<b>16500</b>	Г 224	28

• <b>Краниосиностоз</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 225	21
	Поиск мутаций в гене MSX2 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 226	28
• <b>Ларинго-онихо-кутанный синдром</b>	Поиск мутаций в экзоне 39 гена LAMA3 (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 227	28
• <b>Лейкодистрофия гипомиелиновая</b>	Пренатальная ДНК - диагностика	<b>5000</b>	Г 228	21
	Комплексная ДНК - диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 229	21
	Поиск мутаций в гене GJC2 (1чел.)	<b>7500</b>	Г 230	28
• <b>Лимфедерма наследственная</b>	Пренатальная ДНК - диагностика	<b>5000</b>	Г 231	21
	Комплексная ДНК - диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 232	21
	Поиск мутаций в гене GJC2 (1чел.)	<b>7500</b>	Г 233	28
• <b>Липодистрофия</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 234	21
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена LMNA (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 235	28
	Поиск мутаций в гене LMNA (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 236	28
• <b>Макулярная дистрофия</b>	Поиск мутаций в гене PRPH2 (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 237	28
• <b>Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией</b>	Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 238	28
• <b>Мевалоновая ацидурия</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 239	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 240	21
	Поиск мутаций в гене MVK (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 241	28
• <b>Метгемоглобинемия</b>	Поиск наиболее частых мутаций в гене DIA1 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 242	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 243	21
	Поиск мутаций в гене DIA1 (1 чел.)	<b>15000</b>	Г 244	28
• <b>Метилглутаконовая ацидурия</b>	Поиск мутаций в гене OPA3 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 245	28
• <b>Мигрень, семейная гемиплегическая</b>	Поиск мутаций в гене CACNA1A (1 чел.)	<b>70000</b>	Г 246	52
• <b>Микрофтальм изолированный</b>	Поиск мутаций в гене GDF6 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 247	28
• <b>Микрофтальм с катарактой</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 248	21
	Поиск мутаций в гене CRYBA4 (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 249	28
• <b>Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 250	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 251	21
	Поиск мутаций в гене SEPN1 (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 252	28
• <b>Миотоническая дистрофия</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 253	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене ZNF9 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 254	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене DMPK (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 255	21
• <b>Миотония Томсена/Беккера</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 256	21
	Поиск мутаций в гене CLCN1 (1 чел.)	<b>30000</b>	Г 257	37
• <b>Миофибриллярная десмин-зависимая миопатия</b>	Поиск мутаций в гене DES (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 258	28
• <b>Мышечная дистрофия врожденная, интегрин A7 негативная</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 259	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 260	21
	Поиск мутаций в гене ITGA7 (1 чел.)	<b>25500</b>	Г 261	37
• <b>Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-негативная</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 262	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 263	21
	Поиск мутаций в гене LAMA2 (1 чел.)	<b>95500</b>	Г 264	67
• <b>Мышечная дистрофия врожденная, тип 1С</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 265	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 266	21
	Поиск мутаций в гене FKRP (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 267	28

	Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 268	28
• Мышечная дистрофия поясничноконечностная	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 269	21
	Поиск двух частых мутаций в гене CAPN3 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 270	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 271	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 272	21
	Поиск мутаций в гене FKRP (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 273	28
	Поиск мутаций в гене CAPN3, кроме "горячих" участков (1 чел.)	<b>25000</b>	Г 274	37
	Поиск мутаций в гене CAV3 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 275	28
	Поиск мутаций в гене TTID (1 чел.)	<b>16500</b>	Г 276	28
	Поиск мутаций в гене LMNA (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 277	28
	Поиск мутаций в гене FKTN (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 278	37
	Поиск мутаций в гене POMT1 (1 чел.)	<b>30000</b>	Г 279	37
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена CAPN3 (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 280	28
	• Мышечная дистрофия тип Фукуяма	Поиск мутаций в гене FKTN (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 281
• Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 282	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 283	21
	Поиск мутаций в гене EMD при X-сцепленной форме (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 284	28
	Поиск мутаций в гене LMNA (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 285	28
• Нанизм MULIBREY	Поиск мутаций в "горячих" участках гена TRIM37 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 286	28
• Нарушения детерминации пола	Анализ наличия SRY гена (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 287	21
	Поиск мутаций в гене SRY (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 288	28
• Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I	Поиск частых рецессивных мутаций в генах FGD4, SH3TC2, FIG4, GDAP1 (1 чел.)	<b>4000</b>	Г 289	21
	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 290	21
	Поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена PMP22 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 291	21
	Поиск частых мутаций цыганского происхождения в генах NDRG1 и SH3TC2 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 292	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 293	21
	Поиск мутаций в гене LITAF (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 294	28
	Поиск мутаций в гене P0 (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 295	28
	Поиск мутаций в гене PMP22 (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 296	28
	Поиск мутаций в гене EGR2 (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 297	28
	Поиск мутаций в гене PRPS1 (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 298	28
	Поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32) (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 299	28
	Поиск мутаций в гене YARS (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 300	37
	• Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 301
Поиск наиболее частых мутаций в гене MFN2 (1 чел.)		<b>2500</b>	Г 302	21
Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)		<b>5000</b>	Г 303	21
Поиск мутаций в гене HSPB1 (1 чел.)		<b>4500</b>	Г 304	28
Поиск мутаций в гене LMNA (1 чел.)		<b>18000</b>	Г 305	28
Поиск мутаций в гене GARS (1 чел.)		<b>30000</b>	Г 306	37
Поиск мутаций в гене GDAP1 (1 чел.)		<b>12000</b>	Г 307	28
Поиск мутаций в гене NEFL (1 чел.)		<b>12000</b>	Г 308	28
Поиск мутаций в гене MFN2 (1 чел.)		<b>25500</b>	Г 309	37
Поиск мутаций в гене DNM2 (1 чел.)		<b>36000</b>	Г 310	37
• Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления		Анализ числа копий гена PMP22 (1 чел.)	<b>7000</b>	Г 311
	Поиск мутаций в гене PMP22 (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 312	28
• Наследственный амилоидоз	Поиск частых мутаций в гене TTR (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 313	28
• Наследственный	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 314	21

<b>ангионевротический отек</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 315	21
	Поиск мутаций в гене C1NH (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 316	28
• <b>Незаращение родничков</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 317	21
	Поиск мутаций в гене ALX4 (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 318	28
	Поиск мутаций в гене MSX2 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 319	28
• <b>Нейросенсорная несиндромальная тугоухость</b>	Поиск частых мутаций в гене SLC26A4 (1 чел.)	<b>4000</b>	Г 320	21
	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 321	21
	Поиск частой делеции в локусе DFNB1 (309kb del Cx30) (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 322	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 323	21
	Поиск мутаций в гене GJB2 (CX26) (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 324	28
	Поиск мутаций в гене GJB3 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 325	28
	Поиск мутаций в гене GJB6 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 326	28
	Поиск мутаций в гене EYA4 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 327	37
• <b>Нейтропения тяжёлая врождённая</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	328	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 329	21
	Поиск мутаций в гене WAS (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 330	28
	Поиск мутаций в гене ELA2 (1 чел.)	<b>9000</b>	Г 331	28
• <b>Нефронофтиз</b>	Поиск делеций гена NPHP1 (1чел.)	<b>2500</b>	Г 332	21
• <b>Нефротический синдром финского типа</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 333	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене NPHS1 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 334	28
• <b>Нормокалиемический периодический паралич</b>	Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 335	28
• <b>Окулофарингеальная мышечная дистрофия</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 336	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене PABPN1 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 337	21
• <b>Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей)</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 338	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 339	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 340	21
	Поиск мутаций в гене TCIRG1 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 341	37
• <b>Палочко-колбочковая дистрофия</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 342	21
	Поиск мутаций в гене CRX (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 343	28
	Поиск мутаций в гене ADAM9 (1 чел.)	<b>36000</b>	Г 344	37
• <b>Парамиотония Эйленбурга</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 345	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 346	21
	Поиск мутаций в гене SCN4A (1 чел.)	<b>36000</b>	Г 347	37
• <b>Пахионихия врожденная</b>	Поиск мутаций в гене KRT6B (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 348	28
• <b>Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз)</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 349	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации	<b>5000</b>	Г 350	21
	Поиск мутаций в гене HPGD (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 351	28
• <b>Первичная легочная гипертензия</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 352	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 353	21
	Поиск мутаций в гене BMPR2 (1 чел.)	<b>25500</b>	Г 354	37
• <b>Периодическая болезнь</b>	Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV (1 чел.)	<b>4000</b>	Г 355	21
	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 356	21
	Поиск мутаций в гене MEFV (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 357	28
• <b>Пигментная дегенерация сетчатки</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 358	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 359	21
	Поиск мутаций в гене NRL (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 360	28

	Поиск мутаций в гене PRPH2 (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 361	28
	Поиск мутаций в гене RP2 (1 чел.)	<b>9000</b>	Г 362	28
	Поиск мутаций в гене BEST1 (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 363	28
	Поиск мутаций в гене RPE65 (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 364	28
	Поиск мутаций в гене RP3 (1 чел.)	<b>30000</b>	Г 365	37
	Поиск мутаций в гене NR2E3 (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 366	28
	Поиск мутаций в гене CA4 (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 367	28
• Пневмоторакс первичный спонтанный	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 368	21
	Поиск частых мутаций в гене FLCN (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 369	21
	Поиск мутаций в гене FLCN (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 370	37
• Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови	Поиск мутаций в гене CAV3 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 371	28
• Полидактилия	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 372	21
	Поиск мутаций в регуляторном элементе ZRS гена SHH (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 373	28
	Поиск мутаций в гене GLI3 (1 чел.)	<b>30000</b>	Г 374	37
• Поликистоз почек рецессивный	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 375	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 376	21
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена PKHD1 (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 377	28
	Косвенная ДНК-диагностика семьи (3-4 чел.)	<b>4500</b>	Г 378	21
• Псевдоахондроплазия	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 379	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 380	21
• Псевдогипопаратиреоз	Поиск мутаций в гене GNAS (1 чел.)	<b>16500</b>	Г 381	28
• Псевдоксантома эластическая	Поиск частых мутаций в гене ABC6 (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 382	28
• Псевдопсевдогипопаратиреоз	Поиск мутаций в гене GNAS (1 чел.)	<b>16500</b>	Г 383	28
• Рабдомиолиз (миоглобинурия)	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 384	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 385	21
	Поиск мутаций в гене LPIN1 (1 чел.)	<b>36000</b>	Г 386	37
• Ретиношизис	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 387	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 388	21
	Поиск мутаций в гене RS1 (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 389	28
• Семейная пароксизмальная фибрилляция желудочков	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 390	21
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	<b>25000</b>	Г 391	37
• Семейная периодическая лихорадка	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 392	21
	Поиск мутаций в гене TNFRSF1A (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 393	28
• Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 394	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене UNC13D (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 395	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 396	21
	Поиск мутаций в гене STX11 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 397	28
	Поиск мутаций в гене PRF1 (1 чел.)	<b>9000</b>	Г 398	28
	Поиск мутаций в гене STXBP2 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 399	37
	Поиск мутаций в гене UNC13D (1 чел.)	<b>30000</b>	Г 400	37
• Семейный медуллярный рак щитовидной железы	Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET (1чел.)	<b>9000</b>	Г 401	28
	Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 402	28
• Семейный холодовой аутовоспалительный синдром	Поиск мутаций в гене CIAS1 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 403	37
• Сенсорная полинейропатия (врожденная нечувствительность к	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 404	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной		Г 405	21

5000

<b>боли)</b>	мутации (2-4 чел.)			
	Поиск мутаций в гене HSN2 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 406	28
	Поиск мутаций в гене NGFB (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 407	28
<b>• Синдром CINCA</b>	Поиск мутаций в гене CIAS1 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 408	37
<b>• Синдром ESC</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 409	21
	Поиск мутаций в гене NR2E3 (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 410	28
<b>• Синдром LEOPARD</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 411	21
	Поиск мутаций в экзонах 7, 12, 13 гена RPTN11 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 412	28
<b>• Синдром Аарскога-Скотта</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 413	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации(2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 414	21
	Поиск мутаций в гене FGD1 (1 чел.)	<b>25000</b>	Г 415	37
<b>• Синдром Андерсена</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 416	21
	Поиск мутаций в гене KCNJ2 (1чел.)	<b>7500</b>	Г 417	28
<b>• Синдром Антли-Бикслера</b>	Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 418	28
<b>• Синдром Апера</b>	Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR2 (1 чел.)	<b>4000</b>	Г 419	21
	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 420	21
<b>• Синдром Арта</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 421	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 422	21
	Поиск мутаций в гене PRPS1 (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 423	28
<b>• Синдром Банаян-Райли-Рувалькаба</b>	Поиск мутаций в гене PTEN (1 чел.)	<b>16500</b>	Г 424	28
<b>• Синдром Барта</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 425	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 426	21
	Поиск мутаций в гене TAZ (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 427	28
<b>• Синдром Бёрта-Хога-Дьюба</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 428	21
	Поиск частых мутаций в гене FLCN (1чел.)	<b>2500</b>	Г 429	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 430	21
	Поиск мутаций в гене FLCN (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 431	37
<b>• Синдром Бругада</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 432	21
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	<b>25000</b>	Г 433	37
<b>• Синдром Бьёрнстада</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 434	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 435	21
	Поиск мутаций в гене BCS1L (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 436	28
<b>• Синдром Ваарденбурга</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 437	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 438	21
	Поиск мутаций в гене PAX3 (1 чел.)	<b>15000</b>	Г 439	28
<b>• Синдром Ваарденбурга-Шаха</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 440	21
	Поиск мутаций в гене EDNRB (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 441	28
<b>• Синдром Вернера</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 442	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 443	21
	Поиск мутаций в гене LMNA (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 444	28
	Поиск мутаций в гене RECQL2 (1 чел.)	<b>55500</b>	Г 445	52
<b>• Синдром Вискотта-Олдрича</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 446	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 447	21
	Поиск мутаций в гене WAS (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 448	28
<b>• Синдром врожденной центральной</b>	Поиск частых мутаций в гене PHOX2B (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 449	21

<b>гиповентиляции</b>				
• <b>Синдром Грейга</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 450	21
	Поиск мутаций в гене GLI3 (1 чел.)	<b>30000</b>	Г 451	37
• <b>Синдром Грисцелли</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 452	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 453	21
	Поиск мутаций в гене RAB27A (1 чел.)	<b>9000</b>	Г 454	28
• <b>Синдром Джексона-Вейсса</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 455	21
	Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 456	28
• <b>Синдром Жубер</b>	Поиск делеций гена NPHP1 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 457	21
• <b>Синдром кератита-ихтиоза-тугоухости</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 458	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 459	21
	Поиск мутаций в гене GJB2 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 460	28
• <b>Синдром Клайнфельтера</b>	Анализ числа половых хромосом в геноме плода	<b>4500</b>	Г 461	14
	Анализ числа половых хромосом в геноме (1 чел.)	<b>4000</b>	Г 462	14
• <b>Синдром Клиппеля-Фейля</b>	Поиск мутаций в гене GDF6 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 463	28
• <b>Синдром Коккейна</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 464	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 465	21
	Поиск мутаций в гене ERCC6 (1 чел.)	<b>36000</b>	Г 466	37
• <b>Синдром короткого интервала QT</b>	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 467	21
	Поиск мутаций в гене KCNJ2 (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 468	28
	Поиск мутаций в генах KCNQ1 и KCNE1 (1 чел.)	<b>14000</b>	Г 469	28
	Поиск мутаций в генах KCNH2 и KCNE2 (1 чел.)	<b>14000</b>	Г 470	28
• <b>Синдром Костелло</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 471	21
	Поиск мутаций в кодонах 12, 13 гена HRAS (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 472	28
• <b>Синдром краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 473	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 474	21
	Поиск мутаций в гене PAX3 (1 чел.)	<b>15000</b>	Г 475	28
• <b>Синдром Криглера-Найара</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 476	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 477	21
	Поиск мутаций в гене UGT1A1 (1 чел.)	<b>9000</b>	Г 478	28
• <b>Синдром Крузона</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 479	21
	Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 480	28
• <b>Синдром Крузона с черным акантозом</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 481	21
	Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3 (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 482	28
• <b>Синдром Ли обусловленный дефицитом митохондриального комплекса III</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 483	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 484	21
	Поиск мутаций в гене BCS1L (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 485	28
• <b>Синдром Макла-Уэллса</b>	Поиск мутаций в гене CIAS1 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 486	37
• <b>Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2)</b>	Поиск наиболее частых мутаций в гене RET при МЭН2В (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 487	21
	Поиск мутаций в экзоне 15 гена RET при МЭН2В (1 чел.)	<b>3500</b>	Г 488	28
	Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 489	28
	Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 490	28
• <b>Синдром Моуат-Вильсон</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 491	21
	Поиск мутаций в гене ZEB2 (1 чел.)	<b>25500</b>	Г 492	37
• <b>Синдром некомпактного левого желудочка</b>	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 493	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 494	21

	Поиск мутаций в гене TAZ (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 495	28
• Синдром Ниймеген	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 496	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене NBS1 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 497	21
• Синдром Нунан	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 498	21
	Поиск мутаций в экзонах 3, 7, 13 гена PTPN11 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 499	28
• Синдром Паллистера	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 500	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 501	21
	Поиск мутаций в гене TBX3 (1 чел.)	<b>13500</b>	Г 502	28
• Синдром Паллистера-Холла	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 503	21
	Поиск мутаций в гене GLI3 (1 чел.)	<b>30000</b>	Г 504	37
• Синдром Пендреда	Поиск частых мутаций в гене SLC26A4 (1 чел.)	<b>4000</b>	Г 505	21
	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 506	21
• Синдром Пфайффера	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 507	21
	Поиск мутаций в экзонах 7,9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 508	28
• Синдром ригидного позвоночника	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 509	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 510	21
	Поиск мутаций в гене SEPN1 (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 511	28
• Синдром Сильвера	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 512	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 513	21
	Поиск мутаций в экзоне 3 гена BSCL2 (1чел.)	<b>3500</b>	Г 514	28
• Синдром Симпсона-Голаби-Бемель	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 515	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 516	21
	Поиск мутаций в гене GPC3 (1 чел.)	<b>15000</b>	Г 517	28
• Синдром слабости синусового узла	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 518	21
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	<b>25000</b>	Г 519	37
• Синдром Смита-Лемли-Опица	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 520	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 521	21
	Поиск мутаций в гене DHCR7 (1 чел.)	<b>16500</b>	Г 522	28
• Синдром Стиклера, тип I	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации(2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 523	21
	Поиск мутаций в гене Col2A1 (1 чел.)	<b>55500</b>	Г 524	52
• Синдром тестикулярной феминизации	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 525	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 526	21
	Поиск мутаций в гене AR (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 527	28
• Синдром Тричер Коллинза-Франческетти	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 528	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 529	21
	Поиск мутаций в гене TCOF1 (1 чел.)	<b>36000</b>	Г 530	37
• Синдром удлиненного интервала QT	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 531	21
	Поиск мутаций в "горячих" участках генов KCNQ1 и KCNE1 (1 чел.)	<b>8500</b>	Г 532	21
	Поиск мутаций в "горячих" участках генов KCNH2 и KCNE2 (1 чел.)	<b>7000</b>	Г 533	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 534	21
	Поиск мутаций в гене KCNJ2 (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 535	28
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	<b>25000</b>	Г 536	37
	Поиск мутаций в гене SCN4B (1 чел.)	<b>9000</b>	Г 537	28
	Поиск мутаций в генах KCNQ1 и KCNE1 (1 чел.)	<b>14000</b>	Г 538	28
	Поиск мутаций в генах KCNH2 и KCNE2 (1 чел.)	<b>14000</b>	Г 539	28
	Поиск мутаций в гене CAV3 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 540	28

• Синдром Уокера-Варбург	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 541	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	5000	Г 542	21
	Поиск мутаций в гене FKRP (1 чел.)	6500	Г 543	28
	Поиск мутаций в гене POMT1 (1 чел.)	30000	Г 544	37
• Синдром Хиппеля-Линдау	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 545	21
	Анализ числа копий гена VHL (кровь с ЭДТА) (1 чел.)	7000	Г 546	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	5000	Г 547	21
	Поиск мутаций в гене VHL (1 чел.)	6500	Г 548	28
• Синдром Холта-Орама	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 549	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	5000	Г 550	21
	Поиск мутаций в гене TBX5 (1 чел.)	18000	Г 551	28
• Синдром Элерса-Данло тип VI	Поиск частых мутаций в гене PLOD (1 чел.)	4000	Г 552	21
• Синдром Эскобара	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 553	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	5000	Г 554	21
	Поиск мутаций в гене CHRNG (1 чел.)	15000	Г 555	28
• Синполидактилия	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 556	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	5000	Г 557	21
	Поиск мутаций в гене HOXD13 (1 чел.)	7500	Г 558	28
• Сколиоз с параличом взора	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 559	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	6500	Г 560	21
	Поиск мутаций в гене ROBO3 (1 чел.)	30000	Г 561	37
• Спастическая параплегия Штрюмпеля	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 562	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	5000	Г 563	21
	Поиск мутаций в гене GJC2 (1 чел.)	5000	Г 564	28
	Поиск мутаций в гене SPG3A (1 чел.)	25500	Г 565	37
	Поиск мутаций в гене SPG4 (1 чел.)	25500	Г 566	37
• Спастический паралич	Поиск мутаций в гене ALSIN (1 чел.)	55500	Г 567	52
• Спинальная амиотрофия Финкеля	Поиск частых мутаций в гене VAPB (1 чел.)	3500	Г 568	28
	Поиск мутаций в гене VAPB (1 чел.)	12000	Г 569	28
• Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 570	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене AR (1 чел.)	2500	Г 571	21
• Спинально-бульбарная атрофия	Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3 (1 чел.)	4000	Г 572	21
	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 573	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене CACNA1A (1 чел.)	2500	Г 574	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN8 (1 чел.)	2500	Г 575	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN7 (1 чел.)	2500	Г 576	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	5000	Г 577	21
	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 578	21
• Спонгиозная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	5000	Г 579	21
	Поиск мутаций в гене PRNP (1 чел.)	6500	Г 580	28
	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 581	21
• Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDТ)	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	5000	Г 582	21
	Поиск мутаций в гене TRAPPC2 при X-сцепленной форме (1 чел.)	7500	Г 583	28
	Поиск мутаций в гене Col2A1 (1 чел.)	55500	Г 584	52
	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 585	21
• Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	5000	Г 586	21
	Пренатальная ДНК-диагностика	5000	Г 587	21

5000

	мутации (2-4 чел.)			
	Поиск мутаций в гене PRPS1 (1 чел.)	<b>13500</b>	587	28
• Торсионная дистония	Поиск наиболее частых мутаций в гене DYT1 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 588	21
• Трихоринофалангеальный синдром	Пренатальная ДНК - диагностика	<b>5000</b>	Г 589	21
	Комплексная ДНК - диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 590	21
	Поиск мутаций в гене TRPS1 (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 591	28
• Тромбоцитопения врожденная	Поиск мутаций в гене MPL (1 чел.)	<b>15000</b>	Г 592	28
• Увеличенный вестибулярный проток	Поиск частых мутаций в гене SLC26A4 (1 чел.)	<b>4000</b>	Г 593	21
• Фатальная семейная инсомния	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 594	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 595	21
	Поиск мутаций в гене PRNP (1 чел.)	<b>6500</b>	Г 596	28
• Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая	Поиск частой мутации в гене ACVR1 (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 597	21
• Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика	Поиск мутаций в гене RMRP (1 чел.)		Г 598	28
		<b>3500</b>		
• Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана	Поиск мутаций в гене EBP (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 599	28
• Хориоидальная дистрофия	Поиск мутаций в гене PRPH2 (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 600	28
• Хороидермия	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 601	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 602	21
	Поиск мутаций в гене CHM (1 чел.)	<b>25500</b>	Г 603	37
• Хроническая гранулематозная болезнь	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 604	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 605	21
	Поиск мутаций в гене CYBB (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 606	37
• X-сцепленная агаммаглобулинемия	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 607	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 608	21
	Поиск мутаций в гене BTK (1 чел.)	<b>30000</b>	Г 609	37
• X-сцепленная умственная отсталость	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 610	21
	Поиск мутаций в гене ZDHHC9 (1 чел.)	<b>16500</b>	Г 611	28
	Поиск мутаций в гене SLC9A6 (1 чел.)	<b>25500</b>	Г 612	37
• X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 613	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 614	21
	Поиск мутаций в гене SH2D1A (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 615	28
	Поиск мутаций в гене BIRC4 (1 чел.)	<b>15000</b>	Г 616	28
• X-сцепленный моторный нистагм	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 617	21
	Поиск мутаций в гене FRMD7 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 618	37
• X-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 619	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 620	21
	Поиск мутаций в гене IL2RG (1 чел.)	<b>7500</b>	Г 621	28
• Центронуклеарная миопатия	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 622	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 623	21
	Поиск мутаций в гене MTM1 (1 чел.)	<b>25500</b>	Г 624	37
	Поиск мутаций в гене DNM2 (1 чел.)	<b>36000</b>	Г 625	37
• Цереброокулофациоскелетный синдром	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 626	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 627	21
	Поиск мутаций в гене ERCC6 (1 чел.)	<b>36000</b>	Г 628	37

• Экзостозы множественные	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 629	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 630	21
	Поиск мутаций в гене EXT1 (1 чел.)	<b>22000</b>	Г 631	37
	Поиск мутаций в гене EXT2 (1 чел.)	<b>25500</b>	Г 632	37
• Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 633	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 634	21
	Поиск мутаций в ген NDP (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 635	28
• Эктодермальная ангидротическая дисплазия	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 636	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 637	21
	Косвенная ДНК-диагностика семьи (3-4 чел.)	<b>4500</b>	Г 638	21
	Поиск мутаций в гене EDA (1 чел.)	<b>15000</b>	Г 639	28
• Эктодермальная гидротическая дисплазия	Поиск мутаций в гене GJB6 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 640	28
• Эпизодическая атаксия	Поиск мутаций в гене CACNA1A (1 чел.)	<b>70000</b>	Г 641	52
• Эпифизарная дисплазия, множественная	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 642	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 643	21
	Поиск мутаций в гене SLC26A2 (1 чел.)	<b>12000</b>	Г 644	28
• Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная)	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 645	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г 646	21
	Поиск мутаций в гене TGM1 (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 647	28
	Поиск мутаций в гене ALOX12B (1 чел.)	<b>18000</b>	Г 648	28
	Поиск мутаций в гене ALOXE3 (1 чел.)	<b>25500</b>	Г 649	37
• Эритрокератодермия	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 650	21
	Поиск мутаций в гене GJB4 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 651	28
	Поиск мутаций в гене GJB3 (1 чел.)	<b>4500</b>	Г 652	28
• Эритроцитоз рецессивный	Пренатальная ДНК-диагностика	<b>5000</b>	Г 653	21
	Поиск наиболее частых мутаций в гене VHL (1 чел.)	<b>2500</b>	Г 654	21
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	<b>5000</b>	Г655	21
	Поиск мутаций в гене VHL (1 чел.)	<b>6500</b>	Г656	28
• Я	Каждый последующий член семьи (для комплексной или косвенной диагностики)	<b>2500</b>	Г557	21