| АНАЛИЗ | ГЕНЫ | ЦЕНА | № | Срок раб.дн. |
|---|---|---|---|---|
| **ИЗУЧЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ** | | | | |
| **Выявление генетической предрасположенности к онкологическим заболеваниям:** | | | | |
| **Рак легких** | анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1(3), CYP2D6(2), GSTM1, NAT2(3), GSTT1<br>Письменная развернутая интерпретация | **4150** | A1 | 21-28 р.д |
| **Рак груди** | анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, GSTP1 и анализ гена рецептора прогестерона: PROG | **2500** | A2 | 21-28 р.д |
| **Рак молочной железы и яичников** | Наследственная (семейная) форма<br>анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1 (185delAG, 3875del4, 3819del5, T300G, 4153delA, 5382insC, 2080delA(insA)), BRCA2 (6174delT) | **3300** | A3 | 21-28 р.д |
| **Рак молочной железы и яичников** | 8 Наследственная (семейная) форма<br>полиморфизмов в генах BRCA1, BRCA2, CHEK2<br>В ОТТо | **3200** | A3a | 21-28 р.д |
| **Острый лейкоз** | анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, NAT2, GSTT1, CYP2C9, CYP2C19, MTHFR<br>Письменная развернутая интерпретация | **6150** | A4 | 21-28 р.д |
| **Рак толстого кишечника, желудка и рак мочевого пузыря** | анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, NAT2 | **2300** | A5 | 21-28 р.д |
| **Рак простаты** | анализ гена рецептора андрогенов: AR<br>анализ гена парооксаназы: PON1<br>анализ гена I фазы детоксикации: CYP17A1 | **1800** | A6 | 21-28 р.д |
| **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<br>анализ гена рецептора андрогенов: AR<br>анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2,<br><br>анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53), MYCL1 (LMYC)<br><br>Письменная развернутая интерпретация | **20000** | A7-1 | 28-35 р.д |
| **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<br>анализ гена рецептора андрогенов: AR<br>анализ гена парооксаназы: PON1<br>анализ гена рецептора прогестерона: PROG<br>анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2,<br><br>анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53), MYCL1 (LMYC)<br><br>Письменная развернутая интерпретация | **25000** | A7-2 | 28-35 р.д |
| **ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К ТЕРАПЕВТИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ:** | | | | |
| **Сердечно-сосудистые заболевания:** | | | | |
| **Ишемическая болезнь сердца, минимальный набор, 4 маркера** | анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGTR1 | 2100 | Б1min | 21-28 р.д |
| **Ишемическая болезнь сердца, средний набор, 10 маркеров** | анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR<br>анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1<br>анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII) | 6000 | Б1 | 21-28 р.д |
| **Ишемическая болезнь сердца, максимальный набор, 23 маркера** | анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN<br>анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1<br>анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT<br>анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2<br>анализ гена матриксной металлопротеазы 3: MMP3<br><br>Письменная развернутая интерпретация | 16150 | Б1max | 28-35 р.д |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| **Артериальная гипертония, Max набор, 13 маркеров** | анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN<br>анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII<br>анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2<br><br>Письменная развернутая интерпретация | 15100 | Б2 | 28-35 р.д |
| **Артериальная гипертония, 2 маркера** | анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 | 950 | Б3min | 14-21 р.д |
| **Артериальная гипертония, 7 маркеров** | анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN | 3800 | Б3max | 21-28 р.д |
| **Атеросклероз аорты и коронарных сосудов** | анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN<br>анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1<br>анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT<br><br>Письменная развернутая интерпретация | 16250 | Б4 | 28-35 р.д |
| **Риск внезапной смерти** | анализ гена системы свертывания крови: ITGB3 (GPIIIa) | 2000 | Б5 | 14-21 р.д |
| **Гипергомоцистеинемия, минимальный набор** | Факторы риска нарушения обмена фолиевой кислот и витаминов B6, B12.<br>анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR(2), MTRR, MTR | 1800 | Б20 | 21-28 р.д |
| **Тромбофилия и варикозное расширение вен, 2 маркера** | анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F2 (FII), F5 (FV) | 1500 | Б6с | 14-21 р.д |
| **Тромбофилия и варикозное расширение вен, 7 маркеров** | анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR(2)<br>анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7(FVII) | 3300 | Б6а | 21-28 р.д |
| **Тромбофилия и варикозное расширение вен, 12 маркеров** | анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR( 2 мутации), MTRR, MTR<br>анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, FVII, GPIa(ITGA2), F13A1 | 4500 | Б6b | 14-21 р.д. |
| **Анализ маркеров сердечно-сосудистой патологии, 31 маркер** | анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN<br>анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1<br>анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT<br>анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2<br>анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PPARG, UCP2, UCP3<br>анализ гена матриксной металлопротеазы 3: MMP3<br><br>Письменная развернутая интерпретация | 23200 | Б7 | 28-35 р.д |
| **Болезни органов дыхания:** | | | | |
| **Бронхиальная астма** | анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2<br>анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA<br>анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота): NOS1 | 5000 | Б8 | 14-21 р.д |
| **Хроническая обструктивная болезнь легких** | анализ гена II фазы детоксикации: GSTP1<br>анализ гена матриксной металлопротеазы 1: MMP1 | 2500 | Б9 | 14-21 р.д |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| **Эндокринологические заболевания:** | | | | |
| **Сахарный диабет I типа (СД1) (инсулинзависимый)** | анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: MICA, DQA1, DQB1<br>анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 | 3000 | Б10 | 21-28 р.д |
| **Сахарный диабет II типа** | анализ гена главного комплекса гистосовместимости II класса: DQB1<br>анализ гена ренин-ангиотензиновой системы (регуляция кровяного давления): ACE<br>анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA<br>анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARA, PRARD | 4000 | Б11 | 21-28 р.д |
| **Диабетическая нефропатия при СД1** | анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 | 1800 | Б12 | 21 р.д |
| **Подбор дозы пероральных сахароснижающих препаратов** | анализ гена, ответственного за метаболизм пероральных сахароснижающих препаратов: TCF7L2 | 1000 | Б19 | 21 р.д |
| **Заболевания желудочно-кишечного тракта:** | | | | |
| **Болезнь Крона** | анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минерального обмена: VDR<br>анализ гена-рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2(3) | 2000 | Б13 | 14-21 р.д |
| **Неспецифический язвенный колит** | анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA (2)<br>анализ гена-рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2 (3) | 2300 | Б14 | 14-21 р.д |
| **Лактазная недостаточность** | LCT (T-13910C) | 1200 | Б21 | 14-21 р.д |
| **Целиакия - глютеновая болезнь** | анализ генов главного комплекса гистосовместимости HLA DQ2.2 (3), DQ2.5, DQ7, DQ8 | 4000 | Б22 | 14-21 р.д |
| **Болезни метаболизма костной ткани:** | | | | |
| **Остеопороз - метаболизм костной ткани** | Факторы нарушения кальциевого обмена, гиповитаминоза D, остеопороза и остеопенического синдрома<br>анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, COL1A2, BGP (BGLAP)<br>анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR<br>анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) (2), CYP19A1 | 4500 | Б16 | 21-28 р.д |
| **Иммунные и аутоиммунные заболевания** | | | | |
| **Рак щитовидной железы** | анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA (2)<br>анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR<br>анализ гена, контролирующего деление клетки (онкогена): TP53 (P53) | 3800 | Б17 | 21-28 р.д |
| **Болезнь Грейвса, аутоиммунный гипотиреоидит** | анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1<br>анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA<br>анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4<br>анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR | 5800 | Б18 | 21-28 р.д |
| **Болезнь Бехтерева** | HLA-B27 | 2500 | Б38 | 21-28 р.д |
| **Психоневрологические заболевания** | | | | |
| **Медиаторные нарушения** | анализ генов дофаминового рецептора DRD2A (rs1799732, rs1800497) и серотонинового рецептора , HTR2A (SR) rs6313 HTR1A rs 6295 COMT Rs4680 | 3800 | Б23 | 14-21 р.д |
| **Болезнь Альцгеймер – предрасположенность** | APOE | 2500 | Б24 | 14-21 р.д |

| ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К АКУШЕРСКО-ГИНЕКОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ, РЕПРОДУКТИВНОЕ ЗДОРОВЬЕ И ПЛАНИРОВАНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ | | | | |
|---|---|---|---|---|
| **Гормональная контрацепция** | Риск развития тромбозов и гормонозависимых новообразований на фоне приема ОК и ГЗТ<br>анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTR, MTRR<br>анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, F7 (FVII)<br>анализ гена рецептора прогестерона: PROG, анализ гена рецептора ESR1, ESR2 | 5000 | B7 | 21-28 р.д |
| **Поликистоз яичников - гиперандрогения** | анализ гена системы свертывания крови и фибринолиза: PAI1<br>анализ гена рецептора андрогенов: AR<br>анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A2, GSTM1, GSTT1, GSTP1 (2), NAT2 (3) | 3400 | B8 | 21-28 р.д |
| **Эндометриоз** | анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, CYP19, NAT2 | 3500 | B1 | 21-28 р.д |
| **Подготовка к беременности - невынашивание и осложнения беременности** | анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1 (2),<br>анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR<br>Письменная развернутая интерпретация | 4500 | B2min | 21-28 р.д |
| **Подготовка к беременности - невынашивание и осложнения беременности расширенный** | анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1 (2),<br>анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR<br>анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, FVII<br>анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3<br>Письменная развернутая интерпретация | 11900 | B2max | 21-28 р.д |
| **Азооспермия (AZF локусы, SRY ген)** | Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc (sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255), исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза | 3500 | Ж1 | 21-28 р.д |
| **Женское бесплодие** | анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR<br>анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, FVII<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE<br>анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) (2)<br>Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb) | 6200 | B11 | 21-28 р.д |
| **Мужское бесплодие** | Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc (sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255), исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза<br>анализ гена рецептора андрогенов: AR<br>анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1<br>Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb) | 7000 | B12 | 21-28 р.д |
| **Определение гетерозиготности по гену резус-фактора (RhD)** | | 7500 | РФ2 | 14-21 р.д |
| **Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса** | DQA1, DQB1 | 3000 | 31a | 14-21 р.д |
| **Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса сдается парой** | DQA1, DQB1 | 5900 | 32 | 14-21 р.д |
| **Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса сдается парой** | DRB1, DQA1, DQB1<br>**В ОТТо** | 9200 | 32a | 28-35 р.д |

| ФАРМАКОГЕНЕТИКА. АНАЛИЗ ГЕНЕТИЧЕСКИХ МАРКЕРОВ ДОЗ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ | | | | |
|---|---|---|---|---|
| **Анализ лекарственных препаратов для лечения психо-неврологических заболеваний** | | | | |
| **Противосудорожные препараты (эффективность, токсичность, риски нежелательных лекарственных реакций** | CYP1A1, ABCB1, CYP2C19 (3), CYP2C9 (2), EPHX1 (2), GSTT1, GSM1, GSTP1 (2) | 5500 | Д1 | 14-21 р.д |
| **Антидепресанты ( Амитриптилин, Венлафаксин, Доксепин, Дулоксетин, Имипрамин, Кломипрамин, Мапротилин, Миансерин, Милнаципран, Миртазапин, Пароксетин, Сертралин, Флувоксамин, Флуоксетин, Циталопрам, Эсциталопрам)** | ) CYP2D6 (*1, *3, *4), CYP2C19 (*1, *2, *3, *17), CYP2C9 (*2, *3), HTR2A rs6313) | 5000 | Д2 | 14-21 р.д |
| **Анализ доз лекарственных препаратов при лечении сердечно-сосудистых заболеваний:** | | | | |
| **Антикоагулянты (варфарин и другие)** | анализ генов системы детоксикации: CYP2C9, VKORC1 | 2600 | Д5 | 21-28 р.д |
| **Анализ чувствительности к Статинам** | SLCO1B1 методом RT-ПЦР | 3000 | Д3 | 14-21 р.д |
| **Анализ доз лекарственных препаратов при лечении других заболеваний:** | | | | |
| **Противотуберкулезные препараты (изониазид, р-анизид, римфампицин, дапсон)** | анализ гена II фазы детоксикации NAT2 (3) | 1600 | Д6 | 21-28 р.д |
| **Ингибиторы протоновых помп (омепразол)** | анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C9, CYP2C19 | 2600 | Д9 | 21-28 р.д |
| **Нестероидные противовоспалительные препараты (диклофенак, ибупрофен, пироксикам), толбутамин** | анализ гена I фазы системы детоксикации CYP2C9 | 2600 | Д12 | 21-28 р.д |
| **Противовирусная терапия при хроническом гепатите С (ПЭГ-Интрон, рибаверин, телапревир, боцепревир)** | IL28B 2 локуса (C>T, T>G) | 2000 | Д21 | 21-28 р.д |
| **МИКРОБИОМ** | | | | |
| **Microbiome (gut) микробиом кишечника (16s) (кал)** | | 9900 | MB-101 | 14 р.д |
| **Microbiome (genital) микробиом урогенитального тракта (16s) (мазок)** | | 7600 | MB-102 | 14 р.д |
| **ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ КОРРЕКЦИИ ОБРАЗА ЖИЗНИ** | | | | |
| **Анализ генов, определяющих устойчивость к ВИЧ – инфекции** | анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5 | 1200 | К1 | 14-21 р.д |
| **Анализ генов, влияющих на формирование зависимости к алкоголю и наркотикам** | анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A – (SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) | 2700 | К2 | 14-21 р.д |
| **Анализ генов, характеризующих метаболизм алкоголя** | анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2, и ген I фазы детоксикации: CYP2E1 | 2500 | К3 | 14-21 р.д |

| КАРИОТИПИРОВАНИЕ | | | | |
|---|---|---|---|---|
| **Кариотипирование одного человека по лимфоцитам периферической крови** | (пробирка с гепарином, зеленая крышка) | 4200 | E1 | 21-28 р.д |
| **Кариотипирование одного человека по лимфоцитам периферической крови.СРОЧНО** | (пробирка с гепарином, зеленая крышка) | 6200 | E8 | 7-10 р.д |
| **Кариотипирование абортивного материала(хорион)** | (пн,ср,пт с 9.30-12.00 в стерильном р-ре NaCl 0,9%) (1500р невозвратная сумма при невозможности провести анализ - некачественно взятый материал) | 4000 | E1a | 21 р.д |
| **Кариотипирование абортивного материала(хорион).СРОЧНО** | (пн,ср,пт с 9.30-12.00 в стерильном р-ре NaCl 0,9%) (1500р невозвратная сумма при невозможности провести анализ - некачественно взятый материал) | 5500 | E8a | 7 р.д |
| **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<br>Требуется результат кариотипирования. | 6100 | E2 | 28-35 р.д |
| **Идентификация маркерной хромосомы методом FISH** | (пробирка с гепарином, зеленая крышка)<br>Требуется результат кариотипирования. | 7700 | E3 | 28-35 р.д |
| **Уточнение точек разрывов при транслокациях, инверсиях и других хромосомных перестройках методом FISH** | (пробирка с гепарином, зеленая крышка)<br>Требуется результат кариотипирования. | 7700 | E4 | 28-35 р.д |
| **Диагностика Микроделеционных синдромы Прадера-Вилли, Ангельмана, Ди Джорджи и др. методом FISH** | (цена указана за 1 конкретный синдром)<br>(пробирка с гепарином зеленая крышка) | 6700 | E5 | 28-35 р.д |
| **Хромосомный микроматричный анализ (arrey-CGH)** | С использованием матрицы со средней плотностью 750 тыс. маркеров. Разрешающая способность от 110 тыс. пар нуклеотидов. **для Малышевой (сиреневая пробирка от 4 ml).** | 29900 | E7 | 28-35 р.д |
| **Хромосомный микроматричный анализ. Абортивного материала (arrey-CGH)** | (пн,ср,пт с 9.30-12.00 в стерильном р-ре NaCl 0,9%) (1500р невозвратная сумма при невозможности провести анализ - некачественно взятый материал). | 16000 | E7a | 14-21 р.д |
| **ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА** | | | | |
| **Неинвазивная пренатальная диагностика Prenetix** | Натощак с 10/4дн<br>пн, вт, ср, чт, до 12:00 Требуется УЗИ диагностика (КТР). | 28000 | МП1 | 14 р.д |
| **Определение RH - фактора плода по крови матери Prenetix** | с 10/4дн<br>пн, вт, ср, чт до 12:00<br>Допускается легкий завтрак | 7000 | МП2 | 14 р.д |
| **УСТАНОВЛЕНИЕ ОТЦОВСТВА, МАТЕРИНСТВА** | | | | |
| **Геномная дактилоскопия-- тест для себя** | отец, мать, ребенок. Букальный эпителий, венозная кровь | 18000 | И3 | 14-21 р.д |
| **Геномная дактилоскопия - тест для себя** | отец(мать) и ребенок. Букальный эпителий, венозная кровь | 20000 | И4 | 14-21 р.д |
| **Каждый последующий ребенок (при условии единовременной сдачи биоматериала)** | | 9500 | | |

| ПАНЕЛИ «ЭСТЕТИКА» | | | | |
|---|---|---|---|---|
| **Изучение предрасположенности к скорости старения кожи и особенности ее регенерации** | анализ генов I фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, CYP19<br>анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2, EPHX1 (mEPHX) | 14000 | M2 | 28-35 р.д |
| **Изучение предрасположенности к дерматитам, угревой сыпи** | анализ генов I фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, CYP19<br>анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2, EPHX1 (mEPHX)<br>анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA<br>анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу (обмен оксида азота): NOS1 | 15500 | M3 | 28-35 р.д |
| **Нутриогеномика («генетическая» диета)** | анализ гена I фазы детоксикации: CYP1A1<br>анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2<br>анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR)<br>анализ гена системы фибринолиза: PAI1<br>анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR<br>анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1<br>анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP)<br>анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR<br>анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER)<br>анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4<br>анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A – (SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)<br>анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD<br>анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2, и ген I фазы детоксикации: CYP2E1 (метаболизм алкоголя) | 22900 | M4 | 28-35 р.д |
| **ПАНЕЛИ «СПОРТ»** | | | | |
| **Минимальный спортивный паспорт 9 генов** | Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса (с интерпретацией)<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE<br>анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG<br>анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α)<br>анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1<br>анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3<br>анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A – (SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) | 6000 | M5 min | 21-28 р.д |
| **Оптимальный спортивный паспорт 21 ген** | Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса (с интерпретацией)<br>анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A – (SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN<br>анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1<br>анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR<br>анализ гена-рецептора андрогенов: AR<br>анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3<br>анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α)<br>анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB)<br>анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1<br>анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 | 19500 | M5 | 28-35 р.д |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| **Полный спортивный паспорт 34 гена** | Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса<br>анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP2C9, CYP2D6, MDR1<br>анализ гена рецептора андрогенов: AR<br>анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN<br>анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1<br>анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2<br>анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3<br>анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α)<br>анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1<br>анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3<br>анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1<br>анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR<br>анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A – (SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)<br>анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA | 26000 | M5 max | 28-35 р.д |
| **Нутриогеномика + спортивная генетика** | анализ гена I фазы детоксикации: CYP1A1<br>анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2<br>анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR)<br>анализ гена системы фибринолиза: PAI1<br>анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR<br>анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1<br>анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR<br>анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER)<br>анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A – (SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)<br>анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2, и ген I фазы детоксикации: CYP2E1 (метаболизм алкоголя)<br>анализ гена-рецептора андрогенов: AR<br>анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3<br>анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB)<br>анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1<br>анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3<br>Письменная развернутая интерпретация | 25500 | M4+M5 | 28-35 р.д |

| ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПАСПОРТА ЗДОРОВЬЯ | | | |
|---|---|---|---|
| **Полный ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья (анализ всех генетических маркеров) 72 из 94 генов**<br><br>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<br>анализ гена рецептора андрогенов: AR<br>анализ гена парооксаназы: PON1<br>анализ гена рецептора прогестерона: PROG<br>анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников: BRCA1, BRCA2,<br><br>анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR<br>анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53), MYCL1 (LMYC)<br>анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN<br>анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, CETP, LPL<br>анализ генов фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT<br>анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2<br>анализ генов,обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3<br>анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α)<br>анализ генов, вовлеченных в контроль веса: FABP2, PLIN<br>анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB)<br>анализ гена, метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1<br>анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3<br>анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, IL1β, IL1RN, TNFA<br>анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота): NOS1<br>анализ генов матриксной металлопротеаз 1 и 3: MMP1 и MMP3<br>анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: MICA, DQA1, DQB1<br>анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4<br>анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP)<br>анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR<br>анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER)<br>анализ гена лактазы LCT<br>анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)<br>анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5<br>анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2<br>анализ гена катехол-О-метилтрансферазы COMT<br>анализ гена (ассоциирован с болезнью Крона): NOD2<br>Письменная развернутая интерпретация | 50000 | M10 | 28-35 р.д |
| **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ Здоровья Оптимальный - 39 Генов**<br><br>анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, MTHFR, VKORC1, MDR1<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN<br>анализ гена β2-адренорецептора: ADRB2<br>анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII)<br>анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53)<br>анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII<br>анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, UCP2<br>анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3<br>анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA<br>анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1<br>анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1<br>анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR<br>анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER)<br>анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)<br>Письменная развернутая интерпретация | 25000 | M11 | 28-35 р.д |
| **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ Здоровья Мини - 25 Генов**<br><br>анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, MTHFR<br>анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3<br>анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII)<br>анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53)<br>анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII<br>анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, UCP2<br>анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3<br>анализ генов провоспалительных цитокинов: TNFA<br>анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR<br>анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) | 15000 | M12 | 28-35 р.д |

| | | | |
|---|---|---|---|
| **ГЕНЫ ВИТАМИНОВ**<br>анализ гена неспецифической щелочной фосфотазы: NBPF3 (ALPL) - риск снижения концентрации витамина B6<br>анализ гена гена альфа-1,2-фукозилтрансферазы: FUT2 - риск снижения уровня всасывания витамина B12<br>анализ гена бета-каротин монооксидазы: BCMO1нарушений синтеза витамина А из бета-каротина<br>анализ гена: APOA5 - уровень альфа-токоферола (витамина Е)<br>Письменная развёрнутая интерпретация | 4000 | M16 | 28-35 р.д |
| **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<br>**анализ гена рецептора андрогенов:** AR<br>**анализ гена парооксаназы:** PON1<br>**анализ гена рецептора прогестерона:** PROG<br>**анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина):** TSHR<br>**анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов):** MYCL1 (LMYC)<br>**анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина**: MTHFR, MTRR,MTR (5-7раб. дней, день постановки Вт.)<br>**анализ генов, регулирующих кровяное давление:** ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, REN,BKR (9ins)<br>**анализ генов, ответственных за метаболизм липидов:** APOE, APOCIII, CETP, LPL<br>**анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза**: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT<br>**анализ генов β-адренорецепторов:** ADRB1<br>**анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот**: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3<br>**анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов:** PPARGC1A (PGC-1α)<br>**анализ генов, вовлеченных в контроль веса**: FABP2, PLIN<br>**анализ гена, ответственного за рост миокарда**: PPP3R1 (CnB)<br>**анализ гена, энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности**: AMPD1<br>**анализ гена, определяющего тип мышечных волокон:** ACTN3<br>**анализ генов провоспалительных цитокинов**: IL4, IL4R, IL1β, IL1RN<br>**анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота):** NOS1<br>**анализ генов матриксной металлопротеаз 1 и 3:** MMP1 и MMP3<br>**анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы:** CTLA4<br>**анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани:** COL1A1, BGP (BGLAP)<br>**анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен:** VDR, CALCR<br>**анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов:** DRD2A, HTR2A (SR)<br>**анализ гена рецептора фолликул-стимулирующего гормона (ФСГ):** FSHR A1961G (Asn680Ser)<br>**анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора):** CCR5<br>**анализ генов алкогольдегидрогеназа** ADH1B (ADH2)<br>**альдегиддегидрогеназы** ALDH2<br>**анализ гена катехол-О-метилтрансферазы** COMT | 800 | Ген 1 | 14-21 р.д |
| **анализ генов:** CETP(2), EFEMP1, ZBTB38, HHIP , LCORL, LIN28B, PLAG1, ADAMTSL3 (2), GDF5, ZNF462, CDH13, JAZF1, IGFBP3, 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) | 1200 | Ген 2 | 14-21 р.д |
| **анализ генов I, II и III фазы детоксикации**: CYP2C9, CYP2D6, GSTP1, NAT2, EPHX1 (mEPHX)<br>**анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов):** TP53 (P53)<br>**анализ генов β-адренорецепторов:** ADRB2<br>**анализ генов провоспалительных цитокинов**: TNFA<br>**анализ гена-рецептора эстрогенов**: ESR1 (ER)<br>**анализ гена внутриклеточного рецептора к продуктам жизнедеятельности бактерий (ассоциирован с болезнью Крона)**: NOD2<br>**анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса**: DQA1 и DQB1 | 1500 | Ген 3 | 14-21 р.д |
| **ПИСЬМЕННАЯ РАЗВЕРНУТАЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЯ СПЕЦИАЛИСТА В ОБЛАСТИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ** | | | |
| **1-7 генов** | 1500 | O1 | 14 р.д |
| **8-20 генов** | 5500 | O3 | 14 р.д |
| **21-40 генов** | 8000 | O4 | 14 р.д |
| **>40 генов** | 10500 | O5 | 14 р.д |
| **ВСПОМОГАТЕЛЬНЫЕ УСЛУГИ** | | | |
| **Выделение ДНК из крови** | 1100 | П1 | 14 р.д |
| **Выделение ДНК из пятна крови** | 1200 | П2 | 14 р.д |

| ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ, ГРУППА 1 | | | | |
|---|---|---|---|---|
| **Хорея Гентингтона** | анализ числа CAG-повторов в гене IT15 (HTT) | 4000 | Г1 | 28-35 р.д |
| **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 | 28-35 р.д |
| **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 | 4700 | Г3 | 28-35 р.д |
| **Муковисцидоз (мажорные)** | анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb | 1800 | Г4 | 21-28 р.д |
| **Муковисцидоз (35 мутаций)** | Расширенный вариант диагностики муковисцидоза | 6700 | Г4а | 28-35 р.д |
| **Фенилкетонурия** | Анализ мажорных мутаций R408W, R261Q, R252W, R261X | 3500 | Г5а | 21-28 р.д |
| **Фенилкетонурия** | Анализ мажорных мутаций R408W, R261Q, R261X, R252W, IVS10-11G>A, IVS12+1G>A , IVS4+5G>T, R158Q и P281L | 4500 | Г5б | 28-35 р.д |
| **Фенилкетонурия** | Анализ мажорной мутаций R408W | 1500 | Г5в | 21-28 р.д |
| **Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера** | Поиск делеций и дупликаций в гене дистрофина DMD методом MLPA<br>На направлении пометить, что для Киселева . | 12000 | Г7 | 21-28 р.д |
| **Миотоническая дистрофия** | Анализ повторов в гене DMPK (1 чел.) | 3700 | Г8 | 28-35 р.д |
| **Синдром Мартина-Белл** | анализ повторов в гене FMR1 | 6200 | Г9 | 28-35 р.д |
| **Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана)** | Анализ делеций в гене SMN1 | 4000 | Г10 | 28-35 р.д |
| **Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана)** | определение количества копий SMN2 гена | 6200 | Г10а | 28-35 р.д |
| **Гемофилия А** | Косвенная ДНК-диагностика семьи 3 человека (+1чел=1500) | 6000 | Г11 | 28-35 р.д |
| **Гемофилия Б** | Косвенная ДНК-диагностика семьи 3 человека (+1чел=1500) | 6000 | Г11а | 28-35 р.д |
| **Нейросенсорная тугоухость** | Поиск частых мутаций в гене GJB2 | 3000 | Г12 | 21-28 р.д |
| **Галактоземия** | анализ мутаций Q188R, K285N | 3000 | Г13 | 21-28 р.д |
| **Галактоземия** | анализ мутаций Q188R, K285N, N314D (Asn314Asp, 940A>G) | 3900 | Г13а | 21-28 р.д |
| **Носительство частых мутаций для наиболее частых наследственных заболеваний** | анализ частых мутаций в генах CFTR, R408W(PAH), SMN1, GJB2 (муковисцидоз, фенилкенетурия, б-нь Верднига-Гоффмана, нейросенсорная тугоухость) | 10000 | Г657 | 28-35 р.д |
| **Комплексное обследование на носительство наиболее частых наследственных заболеваний (только мажорные мутации)** | Муковисцидоз. Анализ мутации deltaF508, DelI507, Del21kb в гене CFTR;<br>Фенилкетонурия. Анализ мажорной мутации R408W в гене PAH;<br>Галактоземия тип I. Частые мутации в гене GALT;<br>Спинальная амиотрофия типы I, II, III. Анализ делеций в гене SMN1;<br>Адреногенитальный синдром. Исследование 9 мутаций в гене CYP21A2 | 12000 | Г658 | 28-35 р.д |
| **Синдром Жильбера** | Анализ числа повторов в гене UGT1A1 | 3300 | Г14 | 10-14 р.д |
| **Ихтиоз врожденный, Х-сцепленный рецессивный** | Поиск делеций гена STS<br>выполняется в ГБ40 | 3000 | Г16 | 14-21 р.д |

| ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ | | | | |
|---|---|---|---|---|
| ГРУППА 2 NGS СЕКВЕНИРОВАНИЕ | | | | |
| ПАНЕЛИ: КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ | | | | |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Гиперинсулинизм и MODY"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C12 | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Молекулярная онкология** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **200x** (анализ крови и опухоли пациента)<br>**Требуется клинический эпикриз** | 150000 | C16a | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Молекулярная онкология** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **200x** (анализ крови и опухоли пациента)<br>**Требуется клинический эпикриз** | 90000 | C16b | 80-100 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ:** | Все панели- секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и без верификации по Сэнгеру<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17 | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ:** | оценка наследственных тяжелых рецессивных заболеваний более 4000 клинически значимых генов<br>секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x**<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17a | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ:** | оценка наследственных тяжелых рецессивных заболеваний более 4000 клинически значимых генов –<br>секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** с верификацией по Сенгеру<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17b | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные эпилепсии"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17d | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные нарушения обмена веществ"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17e | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Заболевания соединительной ткани"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17f | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные опухолевые синдромы"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17g | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственная тугоухость"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17h | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Женские наследственные опухоли"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17i | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Факоматозы и наследственный рак"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17k | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственный рак молочной железы"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17L | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственный рак толстой кишки"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17m | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Первичный иммунодефицит и наследственные анемии"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17n | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Умственная отсталость и расстройства аутистического спектра"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17o | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Нервно-мышечные заболевания"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17p | 45-60 р.д |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Нейродегенеративные заболевания"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17q | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные заболевания глаз"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17r | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные заболевания почек"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17s | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные заболевания сердца"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17t | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные нарушения репродуктивной системы"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17u | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта"** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C17v | 45-60 р.д |
| **КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель генетической предрасположенности к развитию наследственных кардиомиопатий** | секвенирование со средней кратностью покрытия от **70x** и верификацией по Сэнгеру<br>Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу<br>**Требуется клинический эпикриз** | 29900 | C18b | 45-60 р.д |
| **NGS секвенирование "Миелоидная панель - 40 генов"** | высокая чувствительность с глубиной покрытия 150-200x<br>**Требуется клинический эпикриз** | 28000 | C19 | 45-60 р.д |
| **NGS секвенирование "Миелоидная панель - 40 генов"** | сверхвысокая чувствительность с глубиной покрытия 1000-2000x<br>**Требуется клинический эпикриз** | 45000 | C19a | 45-60 р.д |
| **ВЕРИФИКАЦИЯ ПО СЭНГЕРУ ПОСЛЕ NGS** | | | | |
| Поиск выявленной в данной семье одной мутации у родственника (после NGS в нашей лаборатории) | | 3000 | BC1 | 14-28 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье одной мутации у родственника (после NGS в нашей лаборатории) (Дополнительно к услуге BC1 за каждого следующего человека) | | 1500 | BC1a | 28 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника (после NGS данные из любой лаборатории) | | 5000 | BC2 | 28-35 р.д |
| 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 р.д |
| Пренатальная ДНК-диагностика в семье (после NGS в нашей лаборатории) | | 5000 | BC3 | 14-21 р.д |
| Пренатальная ДНК-диагностика в семье (после NGS данные из любой лаборатории) | | 8000 | BC4 | 28-35 р.д |
| **БИОИНФОРМАТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ДАННЫХ ЛАБОРАТОРИЕЙ КЛИНИЧЕСКОЙ БИОИНФОРМАТИКИ CLINBIO ПОД РУКОВОДСТВОМ ФЕДОРА КОНОВАЛОВА** | | | | |
| Экспертный анализ данных секвенирования полного экзома, клинического экзома или генной панели Лабораторией клинической биоинформатики ClinBio под руководством Федора Коновалова. Для исследования необходимы данные в формате FASTQ, а также обезличенная клиническая информация. Анализ качества данных включен (Не включает в себя клиническую интерпретацию врачом клиническим генетиком. | | 7500 | БИ1 | 14-21 р.д |
| **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 р.д |
| Клиническая интерпретация данных секвенирования после биоинформатической обработки врачом клиническим генетиком. | | 4000 | ИТ | 10-14 р.д |

| ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ, ГРУППА 3-ЦМГ | | | |
|---|---|---|---|
| **Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 | 9000 | 1.8.1 | 14-21 р.д |
| **Айкарди-Гутьереса синдром** | | | |
| Поиск частых мутаций в генах TREX1, RNASEH2B, ADAR | 9500 | 72.35 | 21 р.д |
| **Аксенфельда-Ригера синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене PITX2 | 15 500 | 76.22 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене FOXC1 | 10500 | 72.37 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.125 | 21 р.д |
| **Альбинизм глазокожный** | | | |
| Поиск мутаций в гене TYR | 12000 | 77.4 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.2 | 21 р.д |
| **Альстрема синдром** | | | |
| Поиск мутаций в "горячих" участках гена ALMS1 | 9500 | 72.31 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.59 | 21 р.д |
| **Андерсена синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене KCNJ2 | 11 000 | 73.5.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.64 | 21 р.д |
| **Анемия Даймонда-Блекфена** | | | |
| Поиск мутаций в гене RPS19 | 12000 | 77.14 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 9600 | 3.1 | 21 р.д |
| **Антли-Бикслера синдром** | | | |
| Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 | 9000 | 75.19 | 21 р.д |
| **Апера синдром** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR2 | 9700 | 1.5 | 14 р.д |
| **Арта синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене PRPS1 | 16 500 | 76.8.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.65 | 21 р.д |
| **Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона)** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене MYH3 | 10500 | 79.34 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.4 | 21 р.д |
| **Атаксия Фридрейха** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене FXN | 8700 | 1.22 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене FXN | 12000 | 77.13 | 21 р.д |
| **Атаксия, Хорея, судороги и деменция** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене ATN1 | 9500 | 2.52 | 14-21 р.д |
| **Атрофия зрительного нерва Лебера** | | | |
| Поиск 3-х частых мутаций митохондриальной ДНК | 8500 | 2.43 | 14-21 р.д |
| Поиск 12-ти частых мутаций митохондриальной ДНК | 9500 | 72.28 | 21 р.д |
| **Атрофия зрительного нерва с глухотой** | | | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена OPA1 | 9500 | 79.26 | 21 р.д |
| **Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром** | | | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена FAS | 10000 | 75.15 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене FAS | 17 500 | 82.6 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.7 | 21 р.д |
| **Аутоиммунный полиэндокринный синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене AIRE | 29 000 | 74.6 | 30 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.82 | 21 р.д |
| **Афазия первичная прогрессирующая** | | | |
| Поиск мутаций в гене GRN | 14500 | 88.11 | 21 р.д |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.8 | 21 р.д |
| **Ахондроплазия** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3 | 9700 | 1.18.1 | 14-21 р.д |
| **Баллера-Герольда синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене RECQL4 | 24000 | 84.27.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.80 | 21 р.д |
| **Банаян-Райли-Рувалькаба синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене PTEN | 18500 | 81.6.3 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.66 | 21 р.д |
| **Барта синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене TAZ | 14500 | 88.1.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.67 | 21 р.д |
| **Беста болезнь** | | | |
| Поиск мутаций в гене BEST1 | 20000 | 83.10.1 | 21 р.д |
| **Бёрта-Хога-Дьюба синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене FLCN | 24000 | 84.13.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.68 | 21 р.д |
| **Блефарофимоз, обратный эпикант и птоз** | | | |
| Поиск мутаций в гене FOXL2 | 10500 | 79.38 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 3.145 | 21 р.д |
| **Блоха-Сульцбергера синдром** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене IKBKG | 9500 | 2.47 | 14-21 р.д |
| Лайонизация Х-хромосомы у девочек | 8600 | 10.1 | 14-21 р.д |
| **Блума синдром** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене RECQL3 | 9500 | 2.48 | 14-21 р.д |
| **Боковой амиотрофический склероз** | | | |
| Поиск мутаций в гене SOD1 | 12000 | 77.27 | 21 р.д |
| Поиск частых мутаций в гене C90RF72 | 10700 | 1.23 | 14-21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.6 | 21 р.д |
| **Боуэна-Конради синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене EMG1 | 11000 | 73.23 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 4.37 | 21 р.д |
| **Брахидактилия** | | | |
| Поиск мутаций в гене HOXD13 | 11000 | 73.14.2 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в экзонах 8 и 9 гена ROR2 | 9500 | 72.2 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене NOG | 9000 | 75.32.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.17 | 21 р.д |
| **Бьёрнстада синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене BCS1L | 11 700 | 73.15.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.38 | 21 р.д |
| **Ваарденбурга синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене PAX3 | 17 500 | 82.1.1 | 21 р.д |
| Поиск крупных делеций / дупликаций в генах PAX3, MITF, SOX10 | 11000 | 5.30 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.70 | 21 р.д |
| **Ваарденбурга-Шаха синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене EDNRB | 15 500 | 76.4.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.39 | 21 р.д |

| | | | |
|---|---|---|---|
| **Ван дер Вуда синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене IRF6 | 18500 | 81.11.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.71 | 21 р.д |
| **Велокардиофациальный синдром** | | | |
| Поиск делеций в регионе 22q11 | 11000 | 5.8.1 | 21 р.д |
| **Вильсона-Коновалова болезнь** | | | |
| Поиск 12-ти наиболее частых мутаций в гене ATP7B | 10700 | 1.4 | 14-21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.7 | 21 р.д |
| **Вильямса синдром** | | | |
| Поиск делеций в регионе 7q11 | 11000 | 5.9 | 21 р.д |
| **Вискотта-Олдрича синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене WAS | 16500 | 76.6.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.72 | 21 р.д |
| **Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом( врожденная сенсорная нейропатия с ангидрозом, HSAN4, CIPA)** | | | |
| Поиск мутаций в гене NTRK1 | 24000 | 84.10.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.10 | 21 р.д |
| **Врожденной центральной гиповентиляции синдром** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене PHOX2B | 9500 | 2.42 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене PHOX2B | 11000 | 73.32 | 21 р.д |
| **Галлервордена-Шпатца болезнь** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене PANK2 | 9000 | 75.8 | 21 р.д |
| **Гелеофизическая дисплазия** | | | |
| Поиск мутаций в гене ADAMTSL2 | 35 000 | 85.10 | 30 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.11 | 21 р.д |
| **Гемофилия** | | | |
| Поиск экзонных делеций и частых инверсий в гене F8 при гемофилии А | 10000 | 5.25 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене F9 при гемофилии В | 15 500 | 76.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственников | 8600 | 3.19 | 21 р.д |
| **Генитопателлярный синдром** | | | |
| Поиск мутаций в экзоне 18 гена KAT6B | 10000 | 73.30.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.144 | 21 р.д |
| **Германски-Пудлака синдром** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене HPS1 | 9500 | 79.32 | 21 р.д |
| **Герстманна-Штреусслера-Шейнкера болезнь** | | | |
| Поиск мутаций в гене PRNP | 11500 | 72.11.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.11 | 21 р.д |
| **Гидроцефалия, обусловленная врожденнным стенозом Сильвиева водопровода** | | | |
| Поиск мутаций в гене L1CAM | 35 000 | 85.13.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.127 | 21 р.д |
| **Гипер-IgD синдром** | | | |
| Поиск мутаций в "горячих" участках гена MVK | 10500 | 79.25 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене MVK | 20 000 | 83.11.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.12 | 21 р.д |
| **Гипер-IgM синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене CD40LG | 11000 | 77.3 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.20 | 21 р.д |
| **Гиперкалиемический периодический паралич** | | | |
| Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A | 10 000 | 73.24 | 21 р.д |
| **Гипертрофическая кардиомиопатия** | | | |
| Поиск мутаций в гене TNNT2 | 24000 | 84.4.1 | 21 р.д |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.23 | 21 р.д |
| **Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина** | | | |
| Поиск мутаций в гене PTS | 11000 | 77.8 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене QDPR | 15500 | 76.9 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене GCH1 | 13500 | 88.22.2 | 21 р.д |
| **Гипокалиемический периодический паралич** | | | |
| Поиск мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A | 8500 | 72.24 | 21 р.д |
| **Гипофосфатемический рахит** | | | |
| Поиск мутаций в гене PHEX | 42500 | 90.10 | 30 р.д |
| Поиск мутаций в гене FGF23 | 10500 | 72.44.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.24 | 21 р.д |
| **Гипохондроплазия** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3 | 9700 | 1.18.2 | 14-21 р.д |
| **Гиппеля-Линдау синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене VHL | 11500 | 72.7.1 | 21 р.д |
| Анализ числа копий гена VHL | 10000 | 5.5 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственника | 8600 | 3.89 | 21 р.д |
| **Глазо-зубо-пальцевой синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене GJA1 | 10500 | 72.38.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.132 | 21 р.д |
| **Глаукома врожденная** | | | |
| Поиск мутаций в гене CYP1B1 | 10000 | 73.7.1 | 21 р.д |
| **Глаукома ювенильная открытоугольная** | | | |
| Поиск мутаций в гене CYPIB1 | 10000 | 73.7.2 | 21 р.д |
| **Гломеруоцитоз почек гипопластического типа** | | | |
| Поиск мутаций в гене HNF1B | 18500 | 81.5 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.26 | 21 р.д |
| **Грейга синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене GLI3 | 35 000 | 85.2.1 | 30 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.114 | 21 р.д |
| **Грисцелли синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене RAB27A | 11000 | 77.10 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.60 | 21 р.д |
| **Делеции хромосомы 1p36 синдром** | | | |
| Поиск делеций в регионе 1p36 | 10000 | 5.10 | 21 р.д |
| **Дефицит гормона гипофиза, комбинированный** | | | |
| Поиск мутаций в гене PROP1 | 10500 | 72.42 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.86 | 21 р.д |
| **Дефицит иммуноглобулина А** | | | |
| Поиск мутаций в гене TNFRSF13B | 11000 | 77.25 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.66 | 21 р.д |
| **Дефицит карнитина системный первичный** | | | |
| Поиск мутаций в гене SLC22A5 | 20000 | 83.14 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.15 | 21 р.д |
| **Дефицит фактора F12** | | | |
| Поиск мутаций в гене F12 | 17500 | 82.17.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 4.88 | 21 р.д |
| **Джексона-Вейсса синдром** | | | |
| Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 | 9500 | 79.19 | 21 р.д |
| **Ди Джорджи синдром** | | | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Поиск делеций в регионе 22q11 | 10000 | 5.8.2 | 21 р.д |
| **Диастрофическая дисплазия** | | | |
| Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 13500 | 88.16.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 4.16 | 21 р.д |
| **Дисплазия де ля Шапеля (Ателостеогенез)** | | | |
| Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 13500 | 88.16.4 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 4.4 | 21 р.д |
| **Дистальная моторная нейропатия** | | | |
| Поиск мутаций в гене BSCL2 | 15500 | 76.18.1 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в горячих участках гена TRPV4 | 10500 | 72.30.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.29 | 21 р.д |
| **Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы** | | | |
| Поиск мутаций в гене IGHMBP2 | 29500 | 89.1 | 30 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.78 | 21 р.д |
| **Дистальная спинальная амиотрофия, врожденная, непрогрессирующая** | | | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRPV4 | 8500 | 72.30 | 21 р.д |
| **Дисхондростеоз Лери-Вейлля** | | | |
| Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY | 10000 | 73.29.1 | 21 р.д |
| Анализ числа копий гена SHOX/SHOXY | 10000 | 5.21.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье точковой мутаций у родственника | 8600 | 3.141 | 21 р.д |
| **Дорфмана-Чанарина синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене ABHD5 | 15500 | 76.24 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.85 | 21 р.д |
| **Жубер синдром** | | | |
| Анализ числа копий гена NPHP1 | 10000 | 5.14.2 | 21 р.д |
| **Инверсия пола 46 XX** | | | |
| Анализ наличия SRY гена | 8500 | 2.11.2 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене SRY | 10600 | 75.7.2 | 21 р.д |
| Определение числа копий гена SOX9 | 10000 | 5.20.1 | 21 р.д |
| **Инверсия пола 46 XY** | | | |
| Анализ наличия SRY гена | 8500 | 2.11 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене SRY | 10600 | 75.7 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене NR5A1 | 13500 | 88.26 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене NR0B1 | 10500 | 72.41 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.124 | 14-21 р.д |
| **Ихтиоз буллезный** | | | |
| Поиск мутаций в гене KRT2 | 15500 | 76.13 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.33 | 21 р.д |
| **Ихтиоз врожденный аутосомно-рецессивный** | | | |
| Поиск мутаций в гене ALOX12B | 20000 | 83.2 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене TGM1 | 20000 | 83.1.1 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене ALOXE3 | 29500 | 89.4 | 30 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.57 | 21 р.д |
| **Ихтиоз вульгарный** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене FLG | 9500 | 79.29 | 21 р.д |
| **Ихтиоз, спастическая квадриплегия и умственная отсталость** | | | |
| Поиск мутаций в гене ELOVL4 | 13500 | 88.28 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.69 | 21 р.д |
| **Кампомелическая дисплазия** | | | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Поиск мутаций в гене SOX9 | 11000 | 77.26.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.139 | 21 р.д |
| **Карпентера синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене RAB23 | 15500 | 76.14.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.41 | 21 р.д |
| **Кератита-ихтиоза-тугоухости синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене GJB2 | 9500 | 79.10.2 | 21 р.д |
| **Клиппеля-Фейля синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене GDF6 | 9500 | 72.26.1 | 21 р.д |
| **Коккейна синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене ERCC6 | 42 000 | 90.1.1 | 30 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.73 | 21 р.д |
| **Комбинированный дефицит витамин K-зависимых факторов свертывания крови** | | | |
| Поиск мутаций в гене VKORC1 | 9500 | 72.9.2 | 21 р.д |
| **Косолапость врожденная с или без дефицита длинных костей и/или зеркальной полидактилией** | | | |
| Поиск мутаций в гене PITX1 | 10000 | 73.31 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.146 | 21 р.д |
| **Костелло синдром** | | | |
| Поиск мутаций в кодонах 12, 13 гена HRAS | 9600 | 75.24 | 21 р.д |
| **Костная гетероплазия прогрессирующая** | | | |
| Поиск мутаций в гене GNAS | 18500 | 81.9.3 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.35 | 21 р.д |
| **Коудена болезнь** | | | |
| Поиск мутаций в гене PTEN | 18500 | 81.6.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.12 | 21 р.д |
| **Коффина-Лоури синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене RPS6KA3 | 42 000 | 90.9.1 | 30 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.75 | 21 р.д |
| **Кошачьего глаза синдром** | | | |
| Поиск дупликаций в регионе 22q11 | 10000 | 5.8.3 | 21 р.д |
| **Краниометафизарная дисплазия** | | | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена ANKH | 9500 | 79.33 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене GJA1 | 10500 | 72.38.2 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене ANKH | 24000 | 84.19.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.36 | 21 р.д |
| **Краниосиностоз** | | | |
| Поиск мутаций в гене MSX2 | 9500 | 79.13.2 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене TWIST1 | 8500 | 72.29.1 | 21 р.д |
| **Краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене PAX3 | 17 500 | 82.1.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.76 | 21 р.д |
| **Крейтцфельда-Якоба болезнь** | | | |
| Поиск мутаций в гене PRNP | 8500 | 72.11.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 6600 | 3.13 | 21 р.д |
| **Криглера-Найара синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене UGT1A1 | 11000 | 77.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.43 | 21 р.д |
| **Крузона с черным акантозом синдром** | | | |
| Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3 | 8600 | 75.13 | 21 р.д |
| **Крузона синдром** | | | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2 | 9500 | 79.12 | 21 р.д |
| **Лермитт-Дуклос болезнь** | | | |
| Поиск мутаций в гене PTEN | 18500 | 81.6.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.14 | 21 р.д |
| **Липодистрофия семейная частичная** | | | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена LMNA | 10600 | 75.10 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене LMNA | 20000 | 83.6.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.130 | 21 р.д |
| **Макла-Уэллса синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене NLRP3 | 24000 | 84.14.3 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.77 | 21 р.д |
| **Маклеода синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене XK | 10000 | 73.22 | 21 р.д |
| **Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией** | | | |
| Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA | 9600 | 75.12 | 21 р.д |
| **Маринеску-Шегрена синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене SIL1 | 20000 | 83.18 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.74 | 21 р.д |
| **Маршалла-Смита синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене NFIX | 20000 | 83.17.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.123 | 14-21 р.д |
| **Мевалоновая ацидурия** | | | |
| Поиск мутаций в гене MVK | 20000 | 83.11.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.19 | 21 р.д |
| **Мезомелическая дисплазия Лангера** | | | |
| Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY | 10000 | 73.29.2 | 21 р.д |
| Поиск числа копий гена SHOX/SHOXY | 10000 | 5.21.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.83 | 21 р.д |
| **Метгемоглобинемия** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене CYB5R3 | 10600 | 2.25 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене CYB5R3 | 17500 | 82.8 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.20 | 21 р.д |
| **Метилглутаконовая ацидурия** | | | |
| Поиск мутаций в гене OPA3 | 9500 | 79.30.2 | 21 р.д |
| **Микрофтальм изолированный** | | | |
| Поиск мутаций в гене GDF6 | 8500 | 72.26.2 | 21 р.д |
| **Микрофтальм с катарактой** | | | |
| Поиск мутаций в гене CRYBA4 | 13500 | 88.6 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.39 | 21 р.д |
| **Микроцефалии с капиллярными мальформациями синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене STAMBP | 20000 | 83.20 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 4.87 | 21 р.д |
| **Миллера-Дикера синдром** | | | |
| Поиск делеций в регионе 17p13 | 10000 | 5.12 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене PAFAH1B1 | 24000 | 84.22 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.120 | 21 р.д |
| **Милроя болезнь (лимфедема наследственная)** | | | |
| Поиск мутаций в гене FLT4 | 50000 | 91.1 | 30 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.15 | 21 р.д |
| **Миоклоническая дистония** | | | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Поиск мутаций в гене SGCE | 24000 | 84.18.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.40 | 21 р.д |
| **Миопатия Миоши** | | | |
| Поиск частых мутаций в генах CAPN, FKRP, ANO5, SGCA | 9700 | 1.25.2 | 14-21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 4.67 | 21 р.д |
| **Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон** | | | |
| Поиск мутаций в гене ACTA1 | 13500 | 88.32.2 | 21 р.д |
| **Миотоническая дистрофия** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене DMPK | 8600 | 2.7 | 14-21 р.д |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене ZNF9 | 8600 | 2.32 | 14-21 р.д |
| **Миотония Томсена/Беккера** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене CLCN1 | 9700 | 1.17 | 14-21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.22 | 21 р.д |
| **Множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) синдром** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А | 9700 | 79.4 | 21 р.д |
| Поиск наиболее частых мутаций гена RET при МЭН2Б | 8600 | 2.28 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А | 9700 | 79.24 | 21 р.д |
| **Множественные вывихи суставов, задержка роста, черепно-лицевые аномалии и врожденные пороки сердца** | | | |
| Поиск мутаций в гене B3GAT3 | 11000 | 77.22 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.64 | 21 р.д |
| **Множественных птеригиумов синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене CHRNG | 17500 | 82.5.2 | 21 р.д |
| **Множественных синостозов синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене NOG | 9600 | 75.32.1 | 21 р.д |
| **Моуат-Вильсон синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене ZEB2 | 29500 | 89.12.1 | 30 р.д |
| **Мышечная дистрофия врожденная** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP | 8600 | 75.9.1 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене FKRP | 10500 | 72.10.1 | 21 р.д |
| **Мышечная дистрофия поясноконечностная** | | | |
| Поиск частых мутаций в генах CAPN3, FKRP, ANO5, SGCA | 9700 | 1.25 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене FKRP | 8500 | 72.10.2 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене SGCA | 13500 | 88.25 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене SGCB | 13500 | 88.24 | 21 р.д |
| Поиск крупных делеций / дупликаций в генах SGCA, SGCB, SGCG, SGCD, FKRP | 10000 | 5.29.1 | 21 р.д |
| **Мышечная дистрофия тип Фукуяма** | | | |
| Поиск мутаций в гене FKTN | 24000 | 84.9.3 | 21 р.д |
| **Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса** | | | |
| Поиск мутаций в гене EMD | 8600 | 72.4.2 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене LMNA | 20000 | 83.6.3 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене FHL1 | 17500 | 82.13.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.42 | 21 р.д |
| **Мюнке синдром** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене FGFR3 | 9600 | 75.31 | 21 р.д |
| **Накопления нейтральных липидов с миопатией болезнь** | | | |
| Поиск мутаций в гене PNPLA2 | 13500 | 88.29 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.84 | 21 р.д |
| **Нанизм MULIBREY** | | | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRIM37 | 9500 | 79.14 | 21 р.д |
| **Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I** | | | |
| Поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена PMP22 | 8600 | 2.1 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32) | 9500 | 79.9 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене MPZ | 10000 | 73.3 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене PMP22 | 10000 | 73.4.1 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене EGR2 | 10000 | 73.9 | 21 р.д |
| Поиск частых рецессивных мутаций в генах FGD4, SH3TC2, FIG4, GDAP1 | 9700 | 1.15 | 14-21 р.д |
| Поиск частых мутаций цыганского происхождения в генах NDRG1 и SH3TC2 | 8600 | 2.39 | 14-21 р.д |
| **Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене MFN2 | 8600 | 2.26 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене GDAP1 | 13500 | 88.2 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене NEFL | 13500 | 88.3 | 21 р.д |
| **Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления** | | | |
| Анализ числа копий гена PMP22 | 10000 | 5.4 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене PMP22 | 10000 | 73.4.2 | 21 р.д |
| **Наследственный амилоидоз** | | | |
| Поиск мутаций в гене TTR | 11000 | 73.35 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.149 | 21 р.д |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене TTR | 9000 | 32.25 | 14-21 р.д |
| **Наследственный ангионевротический отек** | | | |
| Поиск мутаций в гене C1NH | 15500 | 76.10 | 21 р.д |
| Поиск крупных делеций /дупликаций в гене C1NH | 10000 | 5.17 | 21 р.д |
| Поиск частых мутаций в генах F12 и PLG | 9500 | 2.55 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.45 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в экзонах 8-9 гена F12 | 9600 | 75.33 | 21 р.д |
| **Незаращение родничков** | | | |
| Поиск мутаций в гене ALX4 | 10000 | 73.12 | 21 р.д |
| **Нейромиотония и аксональная нейропатия** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене HIINT1 | 8600 | 2.51 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене HINT1 | 10500 | 72.45 | 21 р.д |
| **Нейросенсорная несиндромальная тугоухость** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене GJB2 (Cx26) и крупных делеций в локусе DFNB1 | 8600 | 2.54 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене GJB2 (Cx26) | 9500 | 79.39 | 21 р.д |
| Поиск частых мутаций в генах STRC, USH2A, SLC26A4, CLIC5 (только при отсутствии двух мутаций в гене GJB2 (Cx26) | 8600 | 2.57 | 14-21 р.д |
| Поиск крупных делеций / дупликаций в гене STRC | 10000 | 5.27 | 21 р.д |
| Поиск крупных делеций / дупликаций в гене SLC26A4 | 10000 | 5.28.1 | 21 р.д |
| Поиск крупных делеций / дупликаций в гене USH2A | 13500 | 88.31.1 | 21 р.д |
| **Нейтропения тяжёлая врождённая** | | | |
| Поиск мутаций в гене ELANE | 11000 | 77.12 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.46 | 21 р.д |
| **Некомпактного левого желудочка синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене TAZ | 13500 | 88.1.3 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.79 | 21 р.д |
| **Немалиновая миопатия** | | | |
| Поиск мутаций в гене ACTA1 | 13500 | 88.32.1 | 21 р.д |
| **Нефронофтиз** | | | |
| Анализ числа копий гена NPHP1 | 10000 | 5.14.1 | 21 р.д |

| | | | |
|---|---|---|---|
| **Нефротический синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене NPHS2 | 17500 | 82.15.1 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене NPHS1 | 35 000 | 85.9 | 30 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.28 | 21 р.д |
| **Ниймеген синдром** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене NBN | 9600 | 2.5 | 14-21 р.д |
| **Ногтей-надколенника синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене LMX1B | 15500 | 76.21 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.116 | 21 р.д |
| **Нормокалиемический периодический паралич** | | | |
| Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A | 9600 | 75.5 | 21 р.д |
| **Норри болезнь** | | | |
| Поиск мутаций в гене NDP | 9500 | 79.2.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.16 | 21 р.д |
| **Окулофарингеальная мышечная дистрофия** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене PABPN1 | 8600 | 2.14 | 14-21 р.д |
| **Опица GBBB синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене MID1 | 24000 | 84.26 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.138 | 21 р.д |
| **Ослера-Рендю-Вебера синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене ENG | 18500 | 81.14 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.115 | 21 р.д |
| **Остеолиз карпотарзальный, мультицентрический** | | | |
| Поиск мутаций в гене MAFB | 9500 | 79.36 | 21 р.д |
| **Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей)** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1 | 9600 | 2.20 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене TCIRG1 | 24000 | 84.15 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.29 | 21 р.д |
| **Охдо синдром, SBBYSS вариант** | | | |
| Поиск мутаций в экзоне 18 гена KAT6B | 10000 | 73.30.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 3.143 | 21 р.д |
| **Паллистера синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене TBX3 | 15500 | 76.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.80 | 21 р.д |
| **Паллистера-Холла синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене GLI3 | 35 000 | 85.2.2 | 30 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.81 | 21 р.д |
| **Пейтца-Егерса синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене STK11 | 18500 | 81.17 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.142 | 21 р.д |
| **Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз)** | | | |
| Поиск мутаций в гене HPGD | 15500 | 76.11 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.58 | 21 р.д |
| **Первичная легочная гипертензия** | | | |
| Поиск мутаций в гене BMPR2 | 29500 | 89.8 | 30 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.50 | 21 р.д |
| **Периодическая болезнь** | | | |
| Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV | 8700 | 1.7 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене MEFV | 20000 | 83.4 | 21 р.д |
| **Пигментная дегенерация сетчатки** | | | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Поиск мутаций в гене RP2 | 11000 | 77.6 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене RHO | 10000 | 73.27.1 | 21 р.д |
| **Пикнодизостоз** | | | |
| Поиск мутаций в гене CTSK | 13500 | 88.19 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.30 | 21 р.д |
| **Пневмоторакс первичный спонтанный** | | | |
| Поиск мутаций в гене FLCN | 24000 | 84.13.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.52 | 21 р.д |
| **Подколенного птеригиума синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене IRF6 | 18500 | 81.11.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.82 | 21 р.д |
| **Полидактилия** | | | |
| Поиск мутаций в регуляторном элементе ZRS гена SHH | 9500 | 79.28 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене GLI3 | 35 000 | 85.2.4 | 30 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.53 | 21 р.д |
| **Понтоцеребеллярная гипоплазия** | | | |
| Поиск мутаций в гене VRK1 | 20000 | 83.16 | 21 р.д |
| Поиск частых мутаций в гене TSEN54 | 9600 | 2.58 | 14-21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.63 | 21 р.д |
| **Потоцки-Лупски синдром** | | | |
| Поиск дупликаций в регионе 17p11.2 | 10000 | 5.16.2 | 21 р.д |
| **Почечная адисплазия** | | | |
| Поиск мутаций в гене UPK3A | 13500 | 88.23 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | 11000 | 77.11.3 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.54 | 21 р.д |
| **Прогерия Хатчинсона-Гилфорда** | | | |
| Поиск мутаций в гене LMNA | 20000 | 83.6.5 | 21 р.д |
| **Псевдоахондроплазия** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP | 8600 | 2.22.1 | 14-21 р.д |
| **Псевдоксантома эластическая** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене ABCC6 | 8600 | 75.23 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене ABCC6 | 53000 | 92.3 | 30 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.32 | 21 р.д |
| **Пфайффера синдром** | | | |
| Поиск мутаций в экзонах 7, 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 | 8500 | 72.16 | 21 р.д |
| **Рабдомиолиз (миоглобинурия)** | | | |
| Поиск мутаций в гене LPIN1 | 42000 | 90.4 | 30 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.33 | 21 р.д |
| **Ретиношизис** | | | |
| Поиск мутаций в гене RS1 | 13500 | 88.15 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.57 | 21 р.д |
| **Ретта синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене MECP2 | 11000 | 77.21 | 21 р.д |
| Поиск делеций гена MECP2 | 10000 | 5.11 | 21 р.д |
| **Робинова синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене ROR2 | 24000 | 84.23 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.65 | 21 р.д |
| **Ротмунда-Томсена синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене RECQL4 | 24000 | 84.27.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.79 | 21 р.д |

| | | | |
|---|---|---|---|
| **Рубинштейна-Тейби синдром** | | | |
| Поиск делеций в регионе 16p13 | 10000 | 5.13 | 21 р.д |
| **Семейная периодическая лихорадка** | | | |
| Поиск мутаций в гене TNFRSFIA | 13500 | 88.14 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.59 | 21 р.д |
| **Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене UNC13D | 8600 | 2.33 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене UNC13D | 35 000 | 85.6 | 30 р.д |
| Поиск мутаций в гене PRF1 | 11000 | 77.9 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене STX11 | 9500 | 72.15 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене STXBP2 | 24000 | 84.12 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.34 | 21 р.д |
| **Семейный медуллярный рак щитовидной железы** | | | |
| Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | 11000 | 77.11.1 | 21 р.д |
| Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET | 8500 | 79.27 | 21 р.д |
| **Семейный холодовой аутовоспалительный синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене NLRP3 | 24000 | 84.14.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.60 | 21 р.д |
| **Сениора-Локена синдром** | | | |
| Анализ числа копий гена NIHP1 | 11000 | 5.14.3 | 21 р.д |
| **Сенсорная полинейропатия (врожденная нечувствительность к боли)** | | | |
| Поиск мутаций в гене NGF | 11000 | 73.6 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.61 | 21 р.д |
| **Септо-оптическая дисплазия** | | | |
| Поиск мутаций в гене HESX1 | 9500 | 72.34 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.119 | 21 р.д |
| **Сетре-Чотзена синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене TWIST1 | 8500 | 72.29.2 | 21 р.д |
| Поиск частых мутаций в гене FGFR3 | 7600 | 75.31.2 | 21 р.д |
| **Симпсона-Голаби-Бемель синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене GPC3 | 18500 | 82.12 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.83 | 21 р.д |
| **Синдром CINCA** | | | |
| Поиск мутаций в гене NLRP3 | 24000 | 84.14.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.62 | 21 р.д |
| **Синдром CRASH** | | | |
| Поиск мутаций в гене L1CAM | 35 000 | 85.13.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.126 | 21 р.д |
| **Синдром ESC** | | | |
| Поиск мутаций в гене NR2E3 | 13500 | 88.4.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.35 | 21 р.д |
| **Синдром MASA** | | | |
| Поиск мутаций в гене L1CAM | 35 000 | 85.13.3 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.129 | 21 р.д |
| **Синдром RAPADILINO** | | | |
| Поиск мутаций в гене RECQL4 | 24000 | 84.27.3 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.81 | 21 р.д |
| **Синдром TAR** | | | |
| Поиск мутаций в гене RBM8A, включая крупные делеции | 13500 | 88.20 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.36 | 21 р.д |
| **Скапулоперонеальная миопатия** | | | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Поиск мутаций в гене FHL1 | 18500 | 82.13.2 | 21 р.д |
| **Смит-Магенис синдром** | | | |
| Поиск делеций в регионе 17p11.2 | 11000 | 5.16.1 | 21 р.д |
| **Смита-Лемли-Опица синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене DHCR7 | 18500 | 81.4 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.46 | 21 р.д |
| **Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV** | | | |
| Поиск делеций в гене SMN1 (только для больного) | 8700 | 1.2 | 14-21 р.д |
| Определение числа копий генов SMN1, SMN2 | 11000 | 5.24 | 14-21 р.д |
| Анализ носительства спинальной амитрофии | 11000 | 5.3 | 14-21 р.д |
| Анализ носительства спинальной амитрофии для супружеской пары (2 чел) | 18000 | 77.15 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене SMN1 (только при наличии одной копии гена) | 18500 | 82.14 | 21 р.д |
| **Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене AR | 8600 | 2.8 | 14-21 р.д |
| **Спиноцеребеллярная атаксия** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3 | 9700 | 1.14 | 14-21 р.д |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене CACNA1A | 8600 | 2.38 | 14-21 р.д |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN7 | 8600 | 2.44 | 14-21 р.д |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN8 | 8600 | 2.41 | 14-21 р.д |
| Поиск частых мутаций в гене PPP2R2B | 8600 | 2.50 | 14-21 р.д |
| Поиск частых мутаций в гене TPB | 8600 | 2.53.1 | 14-21 р.д |
| **Спонгиоформная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями** | | | |
| Поиск мутаций в гене PRNP | 8500 | 72.11.3 | 21 р.д |
| **Спондилокостальный дизостоз** | | | |
| Поиск мутаций в гене DLL3 | 15500 | 76.16 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.52 | 21 р.д |
| **Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT)** | | | |
| Поиск мутаций в гене TRAPPC2 при X-сцепленной форме | 11000 | 73.11 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.117 | 21 р.д |
| **Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы** | | | |
| Поиск мутаций в гене PRPS1 | 15500 | 76.8.3 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.94 | 21 р.д |
| **Тестикулярной феминизации синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене AR | 20000 | 83.7 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.86 | 21 р.д |
| **Торсионная дистония** | | | |
| Поиск мутаций в гене TOR1A | 11000 | 77.19 | 21 р.д |
| **Трихоринофалангеальный синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене TRPS1 | 20000 | 83.12 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.96 | 21 р.д |
| **Тричер Коллинза-Франческетти синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене TCOF1 | 42000 | 90.2 | 30 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.87 | 21 р.д |
| **Тромбоцитопения врожденная** | | | |
| Поиск мутаций в гене MPL | 18500 | 82.11 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.53 | 21 р.д |
| **Унферрихта-Лундборга болезнь** | | | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB | 8600 | 2.10 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене CSTB | 8500 | 72.8 | 21 р.д |
| **Уокера-Варбург синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене FKRP | 10500 | 72.10.3 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.61 | 21 р.д |
| **Фатальная семейная инсомния** | | | |
| Поиск мутаций в гене PRNP | 9500 | 72.11.4 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.98 | 21 р.д |
| **Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая** | | | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена ACVR1 | 10000 | 73.21 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене ACVR1, кроме «горячих» участков | 15500 | 76.19 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.99 | 21 р.д |
| **Фокальная кожная гипоплазия (Горлина-Гольца синдром)** | | | |
| Поиск мутаций в гене PORCN | 18500 | 81.16 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.140 | 21 р.д |
| **Х-сцепленная агаммаглобулинемия** | | | |
| Поиск мутаций в гене BTK | 35 000 | 85.3.1 | 30 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.104 | 21 р.д |
| **Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)** | | | |
| Поиск мутаций в гене SH2D1A | 10000 | 73.2 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене XIAP | 17500 | 82.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.106 | 21 р.д |
| **Х-сцепленный моторный нистагм** | | | |
| Поиск мутаций в гене FRMD7 | 24000 | 84.11 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.107 | 21 р.д |
| **Х-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит** | | | |
| Поиск мутаций в гене IL2RG | 11000 | 73.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.108 | 21 р.д |
| **Хайду-Чейни синдром** | | | |
| Поиск мутаций в экзоне 34 гена NOTCH2 | 9500 | 72.43 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.150 | 21 р.д |
| **Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика** | | | |
| Поиск мутаций в гене RMRP | 8600 | 75.22 | 21 р.д |
| **Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана** | | | |
| Поиск мутаций в гене EBP | 11000 | 73.19 | 21 р.д |
| **Хондрокальциноз** | | | |
| Поиск мутаций в гене ANKH | 24000 | 84.19.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.101 | 21 р.д |
| **Хореоатетоз, гипотиреоидизм и неонатальная дыхательная недостаточность** | | | |
| Поиск мутаций в гене NKX2-1 | 10000 | 73.26.2 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.131 | 21 р.д |
| **Хорея доброкачественная наследственная** | | | |
| Поиск мутаций в гене NKX2-1 | 10 600 | 73.26.1 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.128 | 21 р.д |
| **Хорея Гентингтона** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене TPB | 8600 | 2.53.2 | 14-21 р.д |
| **Хороидермия** | | | |
| Поиск мутаций в гене CHM | 29500 | 89.5 | 30 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.102 | 21 р.д |
| **Хроническая гранулематозная болезнь** | | | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Поиск мутаций в гене CYBB | 24000 | 84.7 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.103 | 21 р.д |
| **Цереброокулофациоскелетный синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене ERCC6 | 42000 | 90.1.2 | 30 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.55 | 21 р.д |
| **Цистиноз нефропатический** | | | |
| Поиск мутаций в гене CTNS | 20000 | 83.19 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.77 | 21 р.д |
| **Швахмана-Даймонда синдром** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене SBDS | 8600 | 75.29 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене SBDS | 11000 | 77.20 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.48 | 21 р.д |
| **Шегрена-Ларссона синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене ALDH3A2 | 24000 | 84.24 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.68 | 21 р.д |
| **Шпринтцена-Гольдберга синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене SKI | 15500 | 76.23 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.135 | 21 р.д |
| **Штаргардта болезнь** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 | 8700 | 1.8.2 | 14-21 р.д |
| **Экзостозы множественные** | | | |
| Поиск мутаций в гене EXT1 | 24000 | 84.8 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене EXT2 | 29 500 | 89.3 | 30 р.д |
| Поиск крупных делеций / дупликаций в генах EXT1/ EXT2 | 11000 | 5.23 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.110 | 21 р.д |
| **Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия** | | | |
| Поиск мутаций в гене NDP | 8500 | 79.2.2 | 21 р.д |
| **Эктодермальная ангидротическая дисплазия** | | | |
| Поиск мутаций в гене EDA | 18500 | 82.3 | 21 р.д |
| Поиск делеций в генах EDA, EDAR, EDARADD | 11000 | 5.15 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.111 | 21 р.д |
| **Эктодермальная гидротическая дисплазия** | | | |
| Поиск мутаций в гене GJB6 | 8500 | 79.7.2 | 21 р.д |
| **Эктопия хрусталика** | | | |
| Поиск частых мутаций в гене FBN1 | 8600 | 75.30 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 3.112 | 21 р.д |
| **Элерса-Данло синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене FKBP14 | 10000 | 73.36 | 21 р.д |
| Поиск частых мутаций в гене PLOD1 | 8700 | 1.9 | 14-21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 4.89 | 21 р.д |
| **Эпилепсия прогрессирующая миоклоническая** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB | 8600 | 2.10.2 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене CSTB | 8500 | 72.8.2 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене GS27 | 14500 | 88.30 | 21 р.д |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 8600 | 4.76 | 21 р.д |
| **Эпифизарная дисплазия, множественная** | | | |
| Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 14500 | 88.16.3 | 21 р.д |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP | 8600 | 2.22.2 | 14-21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.56 | 21 р.д |

| | | | |
|---|---|---|---|
| **Эритрокератодермия** | | | |
| Поиск мутаций в гене GJB3 | 8500 | 79.6.2 | 21 р.д |
| Поиск мутаций в гене GJB4 | 8500 | 79.11 | 21 р.д |
| **Эритроцитоз рецессивный** | | | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене VHL | 8600 | 2.31 | 14-21 р.д |
| Поиск мутаций в гене VHL | 8500 | 72.7.2 | 21 р.д |
| **Эскобара синдром** | | | |
| Поиск мутаций в гене CHRNG | 18500 | 82.5 | 21 р.д |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8600 | 4.49 | 21 р.д |

**Приложение № 1 к прайс-листу**

**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, BTD, 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, CHRNB2, 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, FKRP, 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, RTTN, 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, ATL1, 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, EFNB1, 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, PRKAR1A, 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, SMARCAL1, 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, TGFBR1, TGFBR2, TGM1, TGM5, TINF2, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TNNI2, 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, DNAL1, 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, 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, CTNNB1, CYLD, DDB2, DDR2, DICER1, EGFR, ELAC2, EPCAM,ERBB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ER CC5, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG,FANCI, FANCL, FGFR 1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FH, FLCN, GATA2, GDNF, GNA11, GNAQ, GNAS, HNF1A, HNF1B, HRAS, IDH1, I DH2,JAK2, JAK3, KDM6A, KDR, KIF1B, KIT, KMT2A, KMT2D, KRAS, LIG4, LZTR1, MAP2K1, MAX, MC1R, ME N1, MET, MITF, MLH1, MRE11A,MSH2, MSH3, MSH6, MSR1, MTOR, MUTYH, MXI1, NBN, NF1, NF2, NOTCH 1, 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, RNA SEL, RUNX1, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1,S MO, SPINK1, SPRED1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, TSHR, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC 3, ZFHX3.*

**КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственный рак молочной железы"**

Исследуемые гены:
*ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, PALB2, PTEN, STK11, TP53.*

**КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственный рак толстой кишки"**

Исследуемые гены:
*APC, BMPR1A, 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, DNAL1, DNM2, 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, GFI1, GIF, GJC2, GP1BA, GP1BB, 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, AHI1, 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, FMR1, FOLR1, FOXG1, 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, L1CAM, 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, SERPINI1, 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*

**КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Нервно-мышечные заболевания"**

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, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CLCN1, CNTN1, CNTNAP1, COL12A1, COL4A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COX6A1, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTDP1, DAG1, DAO, DARS, DCAF8, DCTN1, DES, DHTKD1, DMD, DNA2, DNAJB2, DNAJB6, DNAJC3, DNM2, 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, FKRP, 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, SEPN1, 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*

**КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Нейродегенеративные заболевания"**

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, ATL1, 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, CTSA, CTSC, CTSD, CTSF, CTSK, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DARS, DARS2, DCAF17, DCHS1, DCTN1, DCX, DDB2, DDHD1, DDHD2, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DLAT, DLD, DNAJB2, DNAJC19, DNAJC5, DNAJC6, DNM1L, 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, MTTP, 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, TREX1, 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, UQCRB, UQCRC2, UQCRQ, 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, AHI1, 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, CANT1, 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, CTDP1, CTNS, CTSD, CX3CR1, CYP1B1, CYP4V2, DCN, DFNB31, 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, 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, SEPN1, 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, TGFBI, 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, ZFHX4, ZNF408, ZNF423, ZNF469, ZNF513, ZNF644*

## КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания почек"

Исследуемые гены:
*ACE, ACTN4, ADAMTS13, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, 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, GRHPR, 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, DNM2, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, DYSF, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FKRP, 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, PRKAR1A, 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, TGFBR1, TGFBR2, 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, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DPY19L2, DYNC2H1, F2, F5, FGA, FGB, FGF8, FGFR1, FGFR3, FGG, FIGLA, FMR1, 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, ASAH1, ATG16L1, ATM, ATP7B, ATP8B1, AXIN2, BAAT, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BTK, CASP10, CD3D, CD3E, CD40LG, CDH1, CDKN1C, CDKN2A, CFTR, 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, FBP1, FECH, FGA, FGFR2, FUCA1, 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, MTTP, 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*