

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 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 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 полиморфизмов в генах BRCA1, BRCA2, CHEK2 ВОТТО	3200	A3a	21-28 р.д
Острый лейкоз	анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, NAT2, GSTT1, CYP2C9, CYP2C19, MTHFR 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 анализ гена пароксисазазы: PON1 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 анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53), MYCL1 (LMYC) 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 анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ гена пароксисазазы: PON1 анализ гена рецептора прогестерона: PROG анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53), MYCL1 (LMYC) 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 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 анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIa), PAI1, F7 (FVII)	6000	Б1	21-28 р.д
Ишемическая болезнь сердца, максимальный набор, 23 маркера	анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 анализ гена матриксной металлопротеазы 3: MMP3 Письменная развернутая интерпретация	16150	Б1max	28-35 р.д

Артериальная гипертония, Мах набор, 13 маркеров	анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 Письменная развернутая интерпретация	15100	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 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT 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. 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) 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 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 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARC, PPARG, UCP2, UCP3 анализ гена матриксной металлопротеазы 3: MMP3 Письменная развернутая интерпретация	23200	Б7	28-35 р.д
Болезни органов дыхания:				
Бронхиальная астма	анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2 анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA 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 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 анализ гена T-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4	3000	Б10	21-28 р.д
Сахарный диабет II типа	анализ гена главного комплекса гистосовместимости II класса: DQB1 анализ гена ренин-ангиотензиновой системы (регуляция кровяного давления): ACE анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARA, PRARD	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 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) 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 - глютенная 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 анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, COL1A2, BGP (BGLAP) анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR 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) анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR анализ гена, контролирующего деление клетки (онкогена): TP53 (P53)	3800	Б17	21-28 р.д
Болезнь Грейвса, аутоиммунный гипотиреозидит	анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1 анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA анализ гена T-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR	5800	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 анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTR, MTRR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, F7 (FVII) 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 анализ гена рецептора андрогенов: AR 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), анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR 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), анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, FVII анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 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 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, FVII анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) (2) Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb)	6200	B11	21-28 р.д
Мужское бесплодие	Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc (sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255), исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1 Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb)	7000	B12	21-28 р.д
Определение гетерозиготности по гену резус-фактора (RhD)		7500	PФ2	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 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
Антидепрессанты (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	МВ-101	14 р.д
Microbiome (genital) микробиом урогенитального тракта (16s) (мазок)	7600	МВ-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

Картиотипирование одного человека по лимфоцитам периферической крови	(пробирка с гепарином, зеленая крышка)	4200	E1	21-28 р.д
Картиотипирование одного человека по лимфоцитам периферической крови.СРОЧНО	(пробирка с гепарином, зеленая крышка)	6200	E8	7-10 р.д
Картиотипирование абортнвного 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
Картиотипирование абортнвного 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 Требуется результат картиотипирования.	6100	E2	28-35 р.д
Идентификация маркерной хромосомы методом FISH	(пробирка с гепарином, зеленая крышка) Требуется результат картиотипирования.	7700	E3	28-35 р.д
Уточнение точек разрывов при транслокациях, инверсиях и других хромосомных перестройках методом FISH	(пробирка с гепарином, зеленая крышка) Требуется результат картиотипирования.	7700	E4	28-35 р.д
Диагностика Микроделеционных синдромы Прадера-Вилли, Ангельмана, Ди Джорджи и др. методом FISH	(цена указана за 1 конкретный синдром) (пробирка с гепарином зеленая крышка)	6700	E5	28-35 р.д
Хромосомный микроматричный анализ (array-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 (array-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 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 пн, вт, ср, чт до 12:00 Допускается легкий завтрак	7000	МП2	14 р.д

УСТАНОВЛЕНИЕ ОТЦОВСТВА, МАТЕРИНСТВА

Геномная дактилоскопия-- тест для себя отец, мать, ребенок. Букальный эпителий, венозная кровь	18000	ИЗ	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 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 анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2, EPHX1 (mEPHX) анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу (обмен оксида азота): NOS1	15500	M3	28-35 р.д
Нутригеномика («генетическая» диета)	анализ гена I фазы детоксикации: CYP1A1 анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2 анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR) анализ гена системы фибринолиза: PAI1 анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP) анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A – (SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD анализ генов алкогольдегидрогеназы 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) анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPAR α , PPAR γ , α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1 α) анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A – (SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)	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) анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A – (SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR анализ гена-рецептора андрогенов: AR анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPAR α , PPAR γ , α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1 α) анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB) анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3	19500	M5	28-35 р.д

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

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПАСПОРТА ЗДОРОВЬЯ

Полный ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья (анализ всех генетических маркеров) 72 из 94 генов

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

50000

M10

28-35
р.д

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ Здоровья Оптимальный - 39 Генов

анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, MTHFR, VKORC1, MDR1
 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN
 анализ гена β2-адренорецептора: ADRB2
 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII)
 анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53)
 анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII
 анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, UCP2
 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3
 анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA
 анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1
 анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1
 анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR
 анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER)
 анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)
 Письменная развернутая интерпретация

25000

M11

28-35
р.д

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ Здоровья Мини - 25 Генов

анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, MTHFR
 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3
 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII)
 анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53)
 анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII
 анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, UCP2
 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3
 анализ генов провоспалительных цитокинов: TNFA
 анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR
 анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)

15000

M12

28-35
р.д

ГЕНЫ ВИТАМИНОВ			
анализ гена неспецифической щелочной фосфатазы: NBPF3 (ALPL) - риск снижения концентрации витамина В6 анализ гена гена альфа-1,2-фукозилтрансферазы: FUT2 - риск снижения уровня всасывания витамина В12 анализ гена бета-каротин монооксидазы: BCMO1 нарушений синтеза витамина А из бета-каротина анализ гена: APOA5 - уровень альфа-токоферола (витамина Е) Письменная развернутая интерпретация	4000	М16	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 анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ гена пароксаназы: PON1 анализ гена рецептора прогестерона: PROG анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): MYCL1 (LMYC) анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR (5-7раб. дней, день постановки Вт.) анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, REN, BKR (9ins) анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, CETP, LPL анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIb), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1 анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARG, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α) анализ генов, вовлеченных в контроль веса: FABP2, PLIN анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB) анализ гена, энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, IL1β, IL1RN анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота): NOS1 анализ генов матриксной металлопротеиназы 1 и 3: MMP1 и MMP3 анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP) анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ гена рецептора фолликул-стимулирующего гормона (ФСГ): FSHR A1961G (Asn680Ser) анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5 анализ генов алкогольдегидрогеназы ADH1B (ADH2) альдегиддегидрогеназы ALDH2 анализ гена катехол-О-метилтрансферазы COMT	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) анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53) анализ генов β-адренорецепторов: ADRB2 анализ генов провоспалительных цитокинов: TNFA анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) анализ гена внутриклеточного рецептора к продуктам жизнедеятельности бактерий (ассоциирован с болезнью Крона): NOD2 анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1 и DQB1	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 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, фенилкетонурия, 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; Фенилкетонурия. Анализ мажорной мутации R408W в гене PAH; Галактоземия тип I. Частые мутации в гене GALT; Спинальная амиотрофия типы I, II, III. Анализ делеций в гене SMN1; 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, X-сцепленный рецессивный	Поиск делеций гена STS 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 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) 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) 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 Требуется клинический эпикриз	29900	C17	45-60 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ:	оценка наследственных тяжелых рецессивных заболеваний более 4000 клинически значимых генов секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x Требуется клинический эпикриз	29900	C17a	45-60 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ:	оценка наследственных тяжелых рецессивных заболеваний более 4000 клинически значимых генов – секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x с верификацией по Сэнгеру 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу 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 Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	29900	C18b	45-60 р.д
NGS секвенирование "Миелоидная панель - 40 генов"	высокая чувствительность с глубиной покрытия 150-200x Требуется клинический эпикриз	28000	C19	45-60 р.д
NGS секвенирование "Миелоидная панель - 40 генов"	сверхвысокая чувствительность с глубиной покрытия 1000-2000x 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 экзозема, клинического экзозема или геномной 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
Бёрга-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-Сультцбергера синдром			
Поиск частых мутаций в гене IKBKG	9500	2.47	14-21 р.д
Лайонизация X-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, HSN4, 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 КАТ6В	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 врожденным 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 тетрагидриобиптерина			
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 CYP1B1	10000	73.7.2	21 р.д
Гломерулоцитоз 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 К-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 PAFAN1B1	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 поясничноконечностная			
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 HPIPT1	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 TNFRSF1A	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 медулярный 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 NHP1	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 амиотрофии	11000	5.3	14-21 р.д
Анализ носительства спинальной амиотрофии 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
Спонгиозная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями			
Поиск мутаций в гене PRNP	8500	72.11.3	21 р.д
Спондилококостальный 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 (SED)			
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 фосфорибозилпиروفосфат синтазы			
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 FKRП	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
X-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
X-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
X-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
X-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, гипотиреозидизм 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

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные эпилепсии"

AARS, ABCC8, ABCD1, ACADM, ACADS, ACTB, ACTG1, ACY1, ADAR, ADCK3, ADGRG1, ADGRV1, ADNP, ADSL, AFG3L2, AGA, AHI1, AIMP1, AKT3, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMACR, AMT, ANK3, AP1S2, APOC3, APOPT1, APTX, ARFGEF2, ARG1, ARHGEF9, ARL13B, ARSA, ARSB, ARX, ASAH1, ASL, ASPA, ASPM, ASS1, ATIC, ATN1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A2, ATP5A1, ATP6AP2, ATP7A, ATR, ATRX, B3GALNT2, B4GALT1, B4GAT1, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BRAF, BRAT1, BTBD, BUB1B, C12orf57, C5orf42, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASC5, CASK, CASR, CC2D2A, CCDC88C, CCND2, CDK5RAP2, CDK6, CDKL5, CDON, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP164, CEP290, CEP41, CEP63, CERS1, CHD2, CHMP1A, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CLIC2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTN2, CNTNAP2, COA5, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL18A1, COL4A1, COL4A2, COQ2, COQ4, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX6B1, CPA6, CPS1, CPT1A, CPT2, CREBBP, CSPP1, CSTB, CTSA, CTSD, CTSF, CUL4B, DARS, DBT, DCHS1, DCX, DDOST, DEPDC5, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DLD, DLG3, DNA2, DNAJC5, DNM1, DOCK7, DOCK8, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DYNC1H1, DYRK1A, EARS2, EEF1A2, EFHC1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EMX2, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXOSC3, EZH2, FA2H, FAM126A, FASTKD2, FAT4, FGD1, FGFR3, FH, FIG4, FKR, FKTN, FLNA, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FUCA1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GALC, GALNS, GAMT, GATM, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GFAP, GFM1, GJC2, GLB1, GLDC, GLI2, GLI3, GLRA1, GLRB, GMP, 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, ATLI, ATP13A2, ATP5E, ATP7B, ATPAF2, ATXN2, AUH, B4GALT1, BAX, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCL2, BCS1L, BEST1, BLK, BOLA3, BRIP1, BTD, C10orf2, C12orf65, CACNA1S, CASP8, CAT, CD320, CEL, CETP, CHKB, CISD2, CLDN16, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNNM2, COA5, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL11A2, COL2A1, COMT, COQ2, COQ4, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX4I2, COX6B1, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT2, CRBN, CSF1R, CTNS, CTSA, CTSC, CTSD, CTSK, CUL3, CYB5A, CYB5R3, CYCS, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP24A1, CYP27A1, CYP27B1, D2HGDH, DARS2, DBT, DDOST, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHODH, DIABLO, DLAT, DLD, DMGDH, DMPK, DNAJC19, DNAJC5, DNM1L, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, DYM, EARS2, EGF, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELAC2, ENO3, EPHX2, ERCC6, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FA2H, FAM126A, FARS2, FASTKD2, FBP1, FECH, FH, FKBP10, FOXP3, FOXRED1, FTH1, FUCA1, FXN, FXYD2, G6PC, GAA, GALC, GALNS, GALT, GAMT, GARS, GATM, GBA, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GDAP1, GFAP, GFER, GFM1, GHR, GJC2, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLIS3, GLRX5, GLUD1, GLYCTK, GM2A, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPC3, GPHN, GPI, GPIHBP1, GPX1, GRHPR, GSR, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HARS2, HAX1, HCCS, HEPACAM, HEXA, HEXB, HGSNAT, HIBCH, HK1, HLCS, HMBS, HMGCL, HMGCS2, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HOGA1, HRAS, HSD11B2, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B2, HSPA9, HSPD1, HTRA2, HYAL1, IDH1, IDH2, IDH3B, IDS, IDUA, IER3IP1, INS, INSR, ISCU, IVD, KARS, KCNA1, KCNJ11, KIF1B, KIF5A, KLF11, KLHL3, KMT2D, KRT5, L2HGDH, LAMP2, LARS2, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LIAS, LIPA, LIPC, LMBRD1, LMNB1, LPIN1, LPL, LRPPRC, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MARS2, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCOLN1, MFN2, MFSD8, MGAT2, MIP, MLC1, MLH1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MNX1, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MPV17, MRPL3, MRPS16, MRPS22, MSRB3, MTFMT, MTO1, MTPAP, MTR, MTRR, MUT, MUTYH, MVK, NAGA, NAGLU, NAGS, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEU1, NEUROD1, NEUROG3, NFU1, NOTCH3, NPC1, NPC2, NR3C2, NTHL1, NUBPL, OAT, OGG1, OPA1, OPA3, OTC, OXCT1, PAH, PANK2, PARK2, PARK7, PAX4, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCK2, PCSK9, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDX1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHYH, PINK1, PKLR, PLP1, PMM2, PNKD, PNPLA2, PNPO, POLG, POLG2, POLR3A, POLR3B, PPARG, PPOX, PPT1, PRKAG2, PRODH, PSAP, PTF1A, PTRF, PTS, PUS1, PYCR1, PYGL, PYGM, QDPR, RAI1, RARS2, RECQL4, REEP1, RFT1, RFX6, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASEL, RNASET2, RPIA, RPL35A, RRM2B, RYR1, SACS, SAMHD1, SARDH, SARS2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SECISBP2, SGSH, SLC12A3, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC2A2, SLC33A1, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC6A8, SLC9A6, SLCO1B1, SMPD1, SNAP29, SOD1, SOD2, SOX10, SPAST, SPG20, SPG7, SPR, SPTLC2, SRD5A3, STAR, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SURF1, TACO1, TAZ, TCF4, TCIRG1, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM165, TMEM70, TMLHE, TPI1, TPK1, TPP1, TREM2, TREX1, TRMU, TRPM6, TSFM, TTC19, TUBB3, TUFM, TUSC3, TYMP, TYROBP, UNG, UQCRB, UQCRQ, WDR81, WFS1, WNK1, WNK4, WWOX, XPNPEP3, YARS2, ZFP57

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Заболевания соединительной ткани"

Исследуемые гены:

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

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

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные опухолевые синдромы"

Исследуемые гены:

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

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственная тугоухость"

Исследуемые гены:

ABHD12, ACTB, ACTG1, ALMS1, ANKH, ATP2B2, ATP6V1B1, BCS1L, BSND, CACNA1D, CCDC103, CCDC39, CCDC40, CCDC50, CD151, CDH23, CDKN1C, CEACAM16, CHD7, CHSY1, CIB2, CLDN14, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRYM, DFNA5, DFNB31, DFNB59, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DLX5, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, 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, ERCC5, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FH, FLCN, GATA2, GDNF, GNA11, GNAQ, GNAS, HNF1A, HNF1B, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDM6A, KDR, KIF1B, KIT, KMT2A, KMT2D, KRAS, LIG4, LZTR1, MAP2K1, MAX, MC1R, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MSR1, MTOR, MUTYH, MXI1, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NRAS, NSD1, PALB2, PALLD, PAX5, PDGFRA, PDGFRB, PHOX2B, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, PRKARIA, PRSS1, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RNA SEL, RUNX1, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMO, SPINK1, SPRED1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, TSHR, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC3, ZFHX3.

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственный рак молочной железы"

Исследуемые гены:

ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, 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, CIR, 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, DNAIL1, DNAIL2, DNAL1, DNMT2, DNMT3B, DOCK8, DSG1, DTNBP1, EGLN1, ELANE, ENTPD1, EPAS1, EPB42, EPOR, ERCC2, ERCC3, F10, F11, F12, F13A1, F2, F5, F8, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FAS, FASLG, FCGR2B, FCGR3A, FCGR3B, FCN3, FERMT3, FGA, FGB, FGF10, FGFR2, FGG, FOXP1, FOXP3, G6PC, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GFII1, 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, AHII, ANK3, ANKRD11, AP1S2, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARX, ATP2A2, ATP6AP2, ATP7A, ATR, ATRX, AUTS2, BCKDK, BCOR, BDNF, BLM, BRAF, BRWD3, CACNA1C, CACNG2, CASK, CC2D1A, CCDC88C, CDH15, CDKL5, CENPJ, CEP152, CEP63, CHD7, CHD8, CLCNKA, CLIC2, CNTNAP2, CRADD, CRBN, CREBBP, CTCF, CUL4B, DCX, DEAF1, DHCR7, DKC1, DLG3, DMD, DNA2, DOCK8, DYNC1H1, DYRK1A, EHMT1, EPB41L1, ERCC6, ERCC8, FANCB, FBXO31, FGD1, FLNA, FMRI, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FTSJ1, GABRB3, GDII, GK, GPC3, GRIA3, GRIK2, GRIN1, GRIN2B, HCCS, HCFC1, HDAC8, HERC2, HOXA1, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HSPG2, HUWE1, IDS, IGBP1, IL1RAPL1, IQSEC2, KANSL1, KCNJ1, KDM5C, KIAA0196, KIAA1033, KIAA2022, KIF1A, KIF4A, KIRREL3, KLHL3, KMT2D, KPTN, LICAM, LAMC3, LAMP2, MAGT1, MAN1B1, MAOA, MBD5, MBTPS2, MECP2, MED12, MED23, MEF2C, MET, METTL23, MID1, MID2, MTM1, MYH3, NDP, NDST1, NDUFA1, NHS, NIN, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, NSDHL, NSUN2, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PAFAH1B1, PAK3, PANK2, PCDH19, PDE8B, PDHA1, PGAP1, PGK1, PHF6, PHF8, PIEZO2, PIGV, PLP1, PNKP, PORCN, PQBP1, PRPS1, PRSS12, PTCHD1, PTEN, PTPN11, PURA, RAB39B, RAD21, RAI1, RBBP8, RELN, ROR2, RPL10, RPS6KA3, SATB2, SCN1A, SCN2A, SERPIN11, SETBP1, SETD5, SHANK2, SHANK3, SHROOM4, SLC16A2, SLC2A1, SLC6A4, SLC6A8, SLC9A6, SLC9A9, SMARCA4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMS, SNRPN, SOX11, SOX3, SOX5, SPAST, SPECC1L, SRCAP, SRPX2, ST3GAL3, SYN1, SYNGAP1, SYP, TAF2, TBX1, TCF4, TECR, TIMM8A, TMLHE, TRAPPC9, TSC1, TSC2, TSPAN7, TTI2, TUSC3, UBE2A, UBE3A, UBR1, UPF3B, USP9X, VPS13B, WNT5A, ZDHHC15, ZDHHC9, ZEB2, ZMYND11, ZNF711, ZNF81

Исследуемые гены:

AARS, ABCC9, ABHD12, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ACVR1, ADCY6, AGL, AGRN, AIFM1, AKAP9, ALDOA, ALG13, ALG14, ALG2, ALS2, AMPD1, ANG, ANK2, ANO5, ARHGEF10, ASAH1, AT1L1, AT1L3, 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, CTDPL1, DAG1, DAO, DARS, DCAF8, DCTN1, DES, DHTKD1, DMD, DNA2, DNAJB2, DNAJB6, DNAJC3, DNMT2, DNMT1, DOK7, DPAGT1, DPM2, DPM3, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DST, DTNA, DYNC1H1, DYSL, ECEL1, EGR2, EMD, ENO3, ERBB3, ERBB4, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, EYA4, FAM134B, FBLN5, FBN1, FBN2, FBXO38, FGD4, FHL1, FIG4, FKBP10, FKBP14, FKR1, FKTN, FLNC, FUS, FXN, G6PC, GAA, GAN, GARS, GBE1, GDAP1, GFPT1, GJA1, GJA5, GJB1, GLA, GLE1, GMPPB, GNB4, GNE, GPD1L, GRN, GYG1, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HARS, HCN4, HEXA, HINT1, HK1, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HOXD10, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, ISCU, ISPD, ITGA7, JPH1, JPH2, JUP, KARS, KBTBD13, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, KLHL40, KLHL41, LAMA2, LAMA4, LAMB2, LAMP2, LARGE, LDB3, LDHA, LITAF, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRP4, LRSAM1, MAMLD1, MARS, MATR3, MED25, MEGF10, MFN2, MPZ, MSTN, MTM1, MTMR14, MTMR2, MUSK, MYBPC1, MYBPC3, MYF6, MYH14, MYH2, MYH3, MYH6, MYH7, MYH8, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOT, MYOZ2, MYPN, NALCN, NDRG1, NEB, NEFH, NEFL, NEXN, NGF, NPPA, NTRK1, OPA1, OPA3, OPTN, ORAI1, PABPN1, PDHA1, PDK3, PFKM, PFN1, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PIEZO2, PIP5K1C, PKP2, PLEC, PLEKHG5, PLN, PLOD2, PMP22, PNPLA2, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PRDM12, PRKAG2, PRPH2, PRPS1, PRX, PSEN1, PSEN2, PTRF, PUS1, PYGL, PYGM, RAB7A, RAPSN, RAX2, RBCK1, RBM20, REEP1, RNF170, RRM2B, RYR1, RYR2, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN1B, SCN3B, SCN4A, SCN4B, SCN5A, SCN9A, SCO2, SEPNI, SEPT9, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SH3TC2, SIGMAR1, SIL1, SLC12A6, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, SLC37A4, SLC5A7, SMCHD1, SMN1, SMN2, SNAP25, SNTA1, SOD1, SOX10, SPEG, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, STAC3, STIM1, SUCLA2, SURF1, SYNE1, SYNE2, SYT2, TARDBP, TAZ, TBK1, TCAP, TDP1, TFG, TGFB3, TIA1, TK2, TMEM43, TMEM5, TMPO, TNNC1, TNNI2, TNNI3, TNNT1, TNNT2, TNNT3, TNPO3, TPM1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRDN, TRIM2, TRIM32, TRPA1, TRPM4, TRPV4, TTN, TTR, TUBA4A, TYMP, UBA1, UBQLN2, VAPB, VCL, VCP, VMA21, VRK1, WNK1, YARS, YARS2, ZBTB42, ZC4H2

Исследуемые гены:

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

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания глаз"

Исследуемые гены:

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

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания почек"

Исследуемые гены:

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

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания сердца"

Исследуемые гены:

ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVR1, ACVR2B, AKAP9, AKT3, ALMS1, ANK2, ANO5, APOA5, APOB, APOC2, APOE, ATP2A2, BAG3, BIN1, BMPR2, BRAF, CACNA1C, CACNA1D, CACNB2, CALM1, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, CBS, CETP, CFC1, CFL2, CHD7, CITED2, CNTN1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COX15, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DNMT2, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, DYSF, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, 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, PRKARIA, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RASA1, RBM10, RBM20, RYR1, RYR2, SALL4, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SEMA3E, SEPNI1, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC25A4, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SNTA1, SOS1, SPRED1, TAB2, TAZ, TBX1, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TFAP2B, TGFB2, TGFB3, TGFBRI1, TGFBRI2, TLL1, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT1, TNNT2, TPM1, TPM2, TPM3, TRDN, TRPM4, TTN, TTR, VCL, VCP, ZFPM2, ZIC3

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные нарушения репродуктивной системы"

Исследуемые гены:

AARS2, AKAP9, ALMS1, AMHR2, ANK2, ANXA5, AR, ARL6, AURKC, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BMP15, BRCA1, CALM1, CATSPER1, CAV3, CCDC103, CCDC28B, CCDC39, CCDC40, CD46, CEP290, CFTR, CHD7, CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, DAZL, DIAPH2, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAH11, DNAH5, DNAIL1, DNAIL2, DNAL1, DPY19L2, DYNC2H1, F2, F5, FGA, FGB, FGF8, FGFR1, FGFR3, FGG, FIGLA, FMRI, FOXL2, FSHB, FSHR, GNRH1, GNRHR, HESX1, HFE, HSD3B2, HYDIN, JAK2, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, KHDC3L, KISS1, KISS1R, KLHL10, LHB, LHCGR, LRRC6, LZTFL1, MKKS, MKS1, NLRP7, NME8, NOBOX, NR5A1, POF1B, POR, POU1F1, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, RSPH4A, RSPH9, SCN4B, SCN5A, SDCCAG8, SEMA3A, SEPT12, SNTA1, SPATA16, SRD5A2, SRY, STAR, SYCP3, TAC3, TACR3, TRIM32, TTC8, UBE2B, USP9Y, VEGFA

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

Исследуемые гены:

ABCA1, ABCB11, ABCB4, ABCC2, ACADM, ACADVL, ACOX1, ACVR2B, ACVRL1, ADA, ADAM17, AGA, AGL, AIRE, AKR1D1, ALDOB, ALG1, ALG13, ALMS1, AMACR, APC, APOA1, APOB, ARSB, ASAH1, ATG16L1, ATM, ATP7B, ATP8B1, AXIN2, BAAT, BLM, BMPRIA, 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, MIF, MLH1, MOGS, MPI, MPV17, MSH2, MSH6, MTPP, MUTYH, MYO5B, NAGLU, NCF1, NCF2, NEU1, NEUROG3, NOD2, NPC1, NPC2, NRG1, NRTN, PALB2, PAX3, PDGFRA, PDX1, PEX1, PEX12, PEX2, PEX5, PEX6, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHOX2B, PMM2, PMS2, POLD1, POLG, PPOX, PRF1, PRKCSH, PRSS1, PSAP, PTEN, PTF1A, PTPRC, PYGL, RAG1, RAG2, RET, RFX5, RFXANK, RFXAP, SALL1, SBDS, SDHB, SDHC, SEC63, SERPINA1, SGSH, SH2D1A, SI, SKIV2L, SLC10A2, SLC17A5, SLC22A5, SLC26A3, SLC2A2, SLC37A4, SLC39A4, SLC5A1, SLC7A7, SLCO1B3, SMAD4, SMPD1, SOX10, SPINK1, SPINT2, STK11, SUMF1, TCF4, TEK, TJP2, TMEM165, TMPRSS15, TNFRSF13B, TP53, TRIM37, TRMU, TTC37, UGT1A1, VHL, VIPAS39, ZAP70, ZEB2, ZIC3