АНАЛИЗ	ГЕНЫ	ЦЕНА	№	Срок раб.дн
ИЗУЧЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ				
Онкологические заболевания				
Рак толстого кишечника, желудка и рак мочевого пузыря 6 маркеров	-анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1,GSTM1, N	5700	GP-101	14-21 р.д
Предрасположенность к раку легких, желудка и толстого кишечнека 10 маркеров		13700	GP-111	14-21 р.д
Рак молочной железы и яичников 7 маркеров	анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, CHEK2	4100	GP-104	7-14 р.д
Рак молочной железы и яичников 16 маркеров	-анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1(7), BRCA2, CHEK2, BLM -анализ гена рецептора прогестерона: PGR -анализ гена рецептора ESR1, ESR2(2) -анализ гена MMP1	8800	GP-105	14-21 р.д
Антиоксидантная защита 8 маркеров	-анализ генов системы детоксикации: GSTT1, GSTM1, NQO1 -анализ гена супероксиддисмутаза: MnSOD -анализ гена глутатионпероксидаза: GPX1 -анализ гена каталаза: CAT -анализ гена транспортера аскорбиновой кислоты: SLC23A1 -анализ гена транспортера фолатов: SLC19A1	5700	GP-107	14-21 р.д
Анализ генетических маркеров риска онкологических заболеваний 21 маркер	-анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19,CYP1A2, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, MTHFR, CYP17A1, VKORC1, MDR1 -анализ гена рецептора андрогенов: AR -анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, CHEK2 -анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 , MYCL1(LMYC), EPOX,PGR(PROG)	20900	GP-108	21-28 р.д
Генетический риск онкологических заболеваний 40 маркеров	CYP1A1,CYP17A1, CYP19A1, MDR1, BRCA1, MTHFR, MTRR,MTR,BRCA2,TP53, GSTM1, GSTT1, TPMT, TSHR, CHEK2, MUTYH, MLH1,VKORC1, CYP2E1, PON1, AR, L-MYC(MYCL1), NAT2, CCAT2(CASC8),Casp8	31900	GP-109	35-42 р.д
Рак предстательной железы 13 маркеров	-анализ гена рецептора андрогенов: AR,CASC8 (CCAT2) -анализ генов Casp8, TP53 -анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1(7), BRCA2, CHEK2	8800	GP-110	21-28 р.д
Рак щитовидной железы 4 маркера	-анализ гена провоспалительного цитокина: TNFa(2) -анализ гена рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR -анализ гена, контролирующего деление клетки (онкогена): TP53(P53)	6000	GP-601	14-21 р.д
Иммунные и аутоиммунные заболевания				
Болезнь Грейвса - аутоиммунный тиреоидит	-анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1 -анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA -анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 -анализ гена рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR	7400	GP-602	14-21 р.д
Болезнь Бехтерева	HLA-B27	2800	GP-603	5-10 р.д

Анализ генов определяющих устойчивость к ВИЧ	-анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5(rs333)	1300	К-1	21-28 р.д
Сердечно-сосудистые заболевания				
Генетический риск артериальной гипертонии, подбор антигипертензивных препаратов 14 маркеров	-анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, CYP11B2(rs1799998), ADD1(rs4961) -анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII -анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 -анализ генов системы детоксикации: CYP2C9(2), CYP2D6(2)	13200	GP-201	21-28 р.д
Артериальная гипертония 11 маркеров	-анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2(BKR), REN, CYP11B2, ADD1	6000	GP-215	10-17 р.д
Атеросклероз аорты и коронарных сосудов 32 маркера	-анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR(2), MTRR, MTR, CBS -анализ гена транспортера фолатов: SLC19A1 -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2(BKR), REN, ADD1, CYP11B2 -анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, PON1, ApoA1, ApoC3, ApoA5(3) -анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), F7(FVII), ITGB3(GPIIIa), ITGA2(GPIa), PAI1, F13A1(FXIII)	29700	GP-202	30-37 р.д
Липидный обмен 11 маркеров	-анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, ApoC3, ApoA5, ApoA1 -анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PPARG	6300	GP-203	21-28 р.д
Гипергомоцистеинемия 4 маркера	-анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR(2), MTRR, MTR	2500	GP-204	5-10 р.д
Тромбофилия 2 маркера	-анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F2(FII), F5(FV)	1900	GP-205	5-10 р.д
Тромбофилия 12 маркеров	-анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR1, MTHFR2, MTRR, MTR -анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), ITGB3(GPIIIa), PAI1, F7(FVII), GPIa(ITGA2), F13A1(FXIII)	4400	GP-206	5-10 р.д
Тромбофилия и подбор лекарственных препаратов 36 маркеров	-анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR(2), MTRR, MTR, CBS -анализ гена транспортера фолатов: SLC19A1 -анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), ITGB3(GPIIIa), PAI1, F7(FVII), F13, GPIa ITGA2), GPIba, FGG, PROC (2), SERPIN, F8, F11, F12, GpIab, PLAT -анализ генов, связанных с подбором лекарственных препаратов: CYP2C19(3),CYP2C9(2), CYP2D6(2), VCORC1, CYP4F2, GGCX -анализ генов гиперхолестеринемии: ApoE	31900	GP-207	30-37 р.д

Генетический риск сердечно-сосудистых заболеваний 60 маркеров	-анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR, MTHFD, CBS -анализ гена транспортера фолатов: SLC19A1 -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, CYP11B2, ADD1 -анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, ApoC, ApoA5, -анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 -анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PPARG, UCP2, UCP3 -анализ гена матриксной металлопротеазы 3: MMP3 -анализ гена супероксиддисмутаза: MnSOD -анализ гена глутатионпероксидаза: GPX1 -анализ гена каталаза: CAT -анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), ITGB3(GPIIIa), PAI1, F7(FVII), GPIa(ITGA2), F13A1, FGG, PROC(2), SERPIN, F8, F11, F12, GpIab, GpVI, PLAT -анализ генов, связанных с подбором лекарственных препаратов: CYP2C19(3), CES1, CYP2C9(2), VCORC1(3), CYP4F2, GGCX, CYP2D6(2)	36300	GP-208	30-40 р.д

Эндокринологические заболевания

Сахарный диабет I типа, инсулинозависимый 7 маркеров	анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1 анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4(2) анализ гена тирозин-фосфатазы: PTPN22 анализ гена интерлейкина 6: IL6 анализ гена провоспалительного цитокина: TNF-a	3500	GP-401	10-17 р.д
Сахарный диабет II типа и его осложнения, подбор сахароснижающих препаратов 12 маркеров	анализ гена транскрипционного фактора 7: TCF7L2 анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PPARG анализ генов: VEGFA(2), KCNQ1(2),KCNJ11 , SLC30A8, JAZF1,HHEX	6300	GP-402	14-21 р.д
Метаболизм стероидных гормонов 18 маркеров	анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ гена рецептора эстрогенов: ESR1, ESR2 анализ гена ароматазы: CYP19A1(2) анализ гена фоликулстимулирующего гормона: FSHR анализ генов ответственных за синтез стероидных гормонов: CYP17A1, CYP21A2(11)	7500	GP-404	14-21 р.д
Гиперандрогения	Анализ гена рецептора андрогенов, ассоциированного с риском развития рака предстательной железы/синдрома поликистозных яичников. Количество CAG-повторов в гене AR	1500	GP-407	7-14 р.д

Заболевания желудочно-кишечного тракта

Болезнь Крона 4 маркера	анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минерального обмена: VDR анализ гена рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2	4400	GP-501	14-21 р.д
Неспецифический язвенный колит 5 маркеров	анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA анализ гена рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2	3100	GP-502	14-21 р.д
Целиакия - глютеновая болезнь	анализ генов главного комплекса гистосовместимости: HLA-DQA1, HLA-DQB1	5500	GP-503	7-14 р.д
Лактазная недостаточность	регулятор экспрессии гена LCT: MCM6(rs4988235)	1600	GP-504	7-14 р.д

Болезни желудочно-кишечного тракта: Целиакия, Лактазная недостаточность, Синдром Жильбера, Гемохроматоз, Болезнь Крона, Неспецифический язвенный колит. 40 маркеров	анализ генов главного комплекса гистосовместимости: HLA-DQA1, HLA-DQB1 лактазная недостаточность: MCM6 синдром Жильбера: UGT1A1 гемохроматоз: HFE(3) транспортер меди: ATP7B анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA(2) анализ гена рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2 анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минерального обмена: VDR анализ генов детоксикации: CYP2C9, CYP2C19 анализ генов: PNPLA3, TM6SF2, CETP, SREBF2, ADIPOQ(2), ApoA1, ApoA5 , LPL, LRP1 анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOC3 анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARG, PPARA, PPARD	36300	GP-505	21-28 р.д
Болезни метаболизма костной ткани				
Метаболизм костной ткани 11 маркеров	Факторы нарушения кальциевого обмена, гиповитаминоза D, остеопороза и остеопенического синдрома. -анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1a1, NADSYN1 -анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR(3), CALCR, GC ,FDPS -анализ гена рецептора эстрогенов: ESR2, CYP2R1, MMP1	6400	GP-506	14-21 р.д
Метаболизм костной ткани 3 маркера	Факторы нарушения кальциевого обмена, гиповитаминоза D, остеопороза и остеопенического синдрома. -анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1a1 -анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR	4400	GP-507	10-17 р.д
Аутоиммунное поражение суставов 2 маркера		3500	GP-1240	10-17 р.д
Психоневрологические заболевания				
Медиаторные нарушения 6 маркеров	анализ генов дофаминового рецептора и серотонинового рецептора	4800	GP-801	14-21 р.д
Болезнь Альцгеймера предрасположенность 2 маркера	Оценка предрасположенности к болезни Альцгеймера за счет анализа гена APOE.	2800	GP-803	5-10 р.д
ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К АКУШЕРСКО-ГИНЕКОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ, РЕПРОДУКТИВНОЕ ЗДОРОВЬЕ И ПЛАНИРОВАНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ				
Риски гормональной контрацепции 16 маркеров	Риск развития тромбозов и гормонозависимых новообразований на фоне приема ОК и ГЗТ. -анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR(2), MTR, MTRR -анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), ITGB3(GPIIIa), GPIa(ITGA2), PAI1(SERPINE1), F7(FVII), F13A1(FXIII) -анализ гена рецептора прогестерона: PROG -анализ гена рецептора: ESR1(2), ESR2(1)	6600	GP-701	14-21 р.д
Предрасположенност к синдрому поликистозных яичников 7 маркеров	-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)	7700	GP-703	14-21 р.д

Подготовка к беременности, невынашивание и осложнения беременности 30 маркеров	-анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR(2), MTRR, MTR, CBS(2) -анализ гена транспортера фолатов: SLC19A1 -анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), ITGB3(GPIIIa), GPIa, PAI1, F7(FVII), F13A1 -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3(e), ADD1, CYP11B2 -анализ генов, синтезирующих коллаген: COL3A1 -анализ генов, связанных с оксидативнымм стрессом и снижением антиоксидантной защиты: MnSOD, GPX1, CAT -анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1(2) -анализ генов, ответственных за метаболизм стероидных гормонов: ESR1, ESR2, FSHR	16500	GP-704	14-21 р.д
Подготовка к беременности, 15 маркеров	ESR1 rs9340799,ESR1 rs2234693 ACE rs4646994 (rs1799752),FII rs1799963 FV rs6025,GpIIIa (ITGB3) rs5918 GpIa (ITGA2) rs1126643,FVII rs6046 MTHFR rs1801133 (MTH677), MTRR rs1801394 MTHFR rs1801131 (MTH 1298) MTR rs1805087,FGB rs1800790 T12 PAI1 rs1799889 (rs1799768) T12 CFTR rs113993960 (rs77010898) delF-508	13200	GP789	14-21 р.д
Подготовка к ЭКО 19 маркеров	-анализ гена рецептора эстрогена: ESR1(2), ESR2 -анализ гена ароматазы: CYP19A1 -анализ гена рецептора фоликулстимулирующего гормона: FSHR -анализ гена рецептора лютеинизирующего гормона: LHCGR -анализ гена антимюллерова гормона и его рецептора: AMHR2(3), AMH -анализ гена рецептора гормона, стимулирующего щитовидную железу: TSHR -анализ гена роста/дифференцировки 9B: BMP15(3) -анализ числа повторов в гене FMR1 -анализ гена ангиотензинпревращающего фермента: ACE -анализ гена эндотелиального фактора роста сосудов: VEGFA	11300	GP-705	14-21 р.д
«Счастливая беременность» Планирование беременности 59 маркеров	Анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR, CBS; Анализ гена транспортера фолатов: SLC19A1; Анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, F7 (FVII), PLAT; Анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGE, ADD1, CYP11B2; Анализ генов, синтезирующих коллаген: COL3A1, END1; Анализ генов, связанных с оксидативным стрессом и снижением антиоксидантной защиты: MnSOD, GPX1, CAT; Анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1 (2); Анализ генов рецептора эстрогена: ESR1, ESR2; Анализ гена рецептора фолликулостимулирующего гормона: FSHR; Анализ гена рецептора лютеинизирующего гормона: LHCGR; Анализ гена антимюллерова гормона и его рецептора: AMH, AMHR2; Анализ гена фактора роста и дифференцировки: GDF9, BMP15; Анализ числа повторов в гене FMR1; Анализ частых мутаций в гене муковисцидоза (20); Анализ частых мутаций в гене PAH;	36300	GP-706	30-40 р.д

	Анализ частых мутаций в гене HFE; Анализ значимых мутаций в гене GJB2 (30delG, 167delT); Анализ частых мутаций галактаземии; Анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1, DRB1			
Мужское бесплодие, азооспермия	Исследование гена SRY ,определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc оценка дифференцировки гонад по мужскому типу	4400	GP-707	14-21 р.д
Мужское бесплодие, расширенный	Исследование гена SRY ,определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc оценка дифференцировки гонад по мужскому типу -анализ гена рецептора андрогенов: AR -муковисцидоз анализ значимых мутаций в гене CFTR	8800	GP-708	14-21 р.д
Гистосовместимость **сдается парой**	-анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1, DRB1	9500	GP-711	14-21 р.д
Комплексные обследования				
ОБСЛЕДОВАНИЕ ДОНОРОВ-МУЖЧИН	1.NGS панель «Моногенные заболевания» (исследование кодирующих участков 99-ти генов, связанных с 97-ю наследственными синдромами и заболеваниями методом NGS) (приложение 2). 2.Адреногенитальный синдром: анализ значимых мута delA2, P30L(ex 1), i2splice(in 2), del8bp(ex 3), I172N(ex V237E(ex 6), V281L(ex 7), Q318X(ex 8), R356W(ex 8), P453S. 3.Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана): анализ делеций экзонов 7 и 8 в гене SM 4.Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY:sY84, sY86, sY127, sY134, sY2 sY255.	36300	D-01	28-35 р.д
ОБСЛЕДОВАНИЕ ДОНОРОВ-ЖЕНЩИН	1.NGS панель «Моногенные заболевания» (исследование кодирующих участков 99-ти генов, связанных с 97-ю наследственными синдромами и заболеваниями методом NGS) (приложение 2). 2.Адреногенитальный синдром: анализ значимых мута 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. 3.Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана): анализ делеций экзона 7 в гене SMN1. 4.Синдром Мартина-Белл: анализ повторов CGG в гене FMR1.	36300	D-02	28-35 р.д
СПЕЦПАНЕЛЬ ДЛЯ ДОНОРОВ	1.Комплексноеобследование (1 чел.) на носительство наиболее частых наследственных заболеваний (муковисцидоз, фенилкетонурия, галактоземия, спинальная амиотрофия, адреногенитальный синдром, нейросенсорная тугоухость). Анализ 17 мажорных мутаций в генах CFTR, PAH, GALT, SMNI, CYP21A2, GJB2 2.Кариотипирование	26180	CG-1911	28-35 р.д
КАРИОТИПИРОВАНИЕ				
Кариотипирование одного человека по лимфоцитам	(пробирка с гепарином, зеленая крышка)	6000	E901	15-21 р.д

периферической крови				
Кариотипирование одного человека по лимфоцитам периферической крови. CITO!	(пробирка с гепарином, зеленая крышка)	6500	E908	10-12 р.д
Молекулярно-генетический анализ межклеточного и межтканевого мозаицизма половых хромосом методом FISH	**пробирка с Li гепарином, зеленая крышка + буккальный эпителий Требуется результат кариотипирования.**	7700	E902	28-35 р.д
Идентификация маркерной хромосомы методом FISH	**Пробирка с Li гепарином, зеленая крышка Требуется результат кариотипирования.**	7700	E903	28-35 р.д
Уточнение точек разрывов при транслокациях, инверсиях и других хромосомных перестройках методом FISH	**Пробирка с Li гепарином, зеленая крышка Требуется результат кариотипирования.**	7000	E904	28-35 р.д
Диагностика Микроделеционных синдромов: Прадера-Вилли, Ангельмана, Ди Джорджи методом FISH	**!цена указана за 1 конкретный синдром! Пробирка с гепарином, зеленая крышка**	6700	E905	28-35 р.д
Хромосомный микроматричный анализ, (ХМА) СТАНДАРТНЫЙ (ARREY-CGH)	С использованием матрицы со средней плотностью 750 тыс. маркеров. Разрешающая способность от 150 тыс. пар нуклеотидов. **сиреневая пробирка от 4 ml**	31900	E907	10-15 р.д
Хромосомный микроматричный анализ, (ХМА) РАСШИРЕНЫЙ (ARREY-CGH)	Разрешающая способность от 50 тыс. пар нуклеотидов (в отдельных регионах от 10000 п.н) **сиреневая пробирка, от 4 ml**	50500	E912	30-35 р.д
ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА				
Неинвазивная пренатальная диагностика(НИПТ)	Полногеномный тест на все хромосомы Выполняется совместно с НИИ АГиР им. Д.О. Отта **Требуется заполнение анкеты с предоставлением данных комбинированно скрининга (Узи + б/х)!**	25000	SB-001	12 р.д
УСТАНОВЛЕНИЕ ОТЦОВСТВА, МАТЕРИНСТВА				
Геномная дактилоскопия(установление отцовства) - тест для себя (отец, мать, ребенок). Букальный эпителий, венозная кровь		12500	I-1101	7-14 р.д
Геномная дактилоскопия(установление отцовства) - тест для себя (отец/мать и ребенок). Букальный эпителий, венозная кровь		12500	I-1102	7-14 р.д
Каждый последующий ребенок (при условии единовременной сдачи биоматериала)		5600	I-1103	7-14 р.д
ФАРМАКОГЕНЕТИКА				
Препараты для лечения психо-неврологических заболеваний				
Медиаторные нарушения с подбором антидепресантов и нейролептиков, анализ генов дофаминового рецептора 13 маркеров	DRD2A (rs1799732, rs1800497), серотонинового рецептора, HTR2A (SR) rs6313 rs7997012 COMT rs6269 rs4680 CYP2D6 (*1, *3, *4), CYP2C19 (*1, *2, *3, *17), CYP2C9 (*2, *3) *гаплотип – сочетание генотипов	10700	FG-1208	14-21 р.д
Препараты для лечения сердечно-сосудистых заболеваний				
Антигипертензивные препараты (бета-блокаторы, ингибиторы АПФ, блокаторы	ADRB1, ADRB2, ACE, AGE, ADD1, CYP11B2, CYP2C9 (2), CYP2D6(2)	7700	FG-1210	14-21 р.д

рецепторов ангиотензина, диуретики)				
Антикоагулянты и антиагреганты (аспирин, варфарин, клопидагрел, прасургел, тиклодипин), 10 маркеров	CYP2C9(2), VKORC1(4) CYP4F2, HLA-DRB1, GP1BA, CYP2C19	9300	FG-1212	14-21 р.д
Статины (I поколение симвастатин, провастатин, ловастатин; II поколение флувастатин; III аторвастатин; IV розувастатин, питовастатин)	Оценка эффективности ответа на лечение статинами. -анализ генов SLCO1B1, APOA5, ABCG2, APOE	4400	FG-1215	14-21 р.д
Препараты для лечения различных заболеваний				
Нестероидные противовоспалительные препараты (диклофенак, ибупрофен, пироксикам), толбутамин	-анализ гена I фазы системы детоксикации CYP2C9	3200	FG-1225	5-12 р.д
Подбор дозы пероральных сахароснижающих препаратов	TCF7L2 rs7903146,KCNJ11 rs5219,CDKAL1 rs7754840 CDKAL1 rs7756992, SLCO1B1 rs4149056	4600	FG-1230	7-14 р.д
Фармакогенетика метотрексата	SLC19A1	1300	FG-1241	7-14 р.д
Фармакогенетика 2 маркера	Серотониновая система	3800	FG-1231	14-21 р.д
Фармакогенетика 2 маркера	Пароксетин, флувоксамин, галоперидол, трамадол, рисперидон, атомоксетин, венлафаксин, нортриптилин, амитриптилин,имипрамин	3800	FG-1232	14-21 р.д
Фармакогенетика 4 маркера	Феварин, венфлаксин, карбамазепин, кветиапин	5000	FG-1233	14-21 р.д
Фармакогенетика 20 маркеров	**-**Оценка генетически обусловленного риска нарушения системы детоксикации; оценка эффективности ответа на лечение для следующих групп препаратов: антитромботические (клопидогрел, прасугрел, варфарин), антигипертензивные (карведилол, метопролол, лосартан), нестероидные противовоспалительные (диклофенак, целекоксиб), противосудорожные (фенитоин, клоназепам), антидепрессанты (пароксетин, сертралин, флуоксетин, флувоксамин, циталопрам, эсциталопрам, атомоксетин, венлафаксин, дулоксетин, амитриптилин и т.д.), нейролептики (галоперидол, рисперидон, клозапин, оланзапин, варипипразол), метаболизирующиеся через систему NAT2(изониазид, гидралазин, сульфопиридин, дапсон, прокаинамид). CYP1A1, CYP1A2,CYP2D6, GSTM,GSTP1, GSTT, NAT2, CYP2C9, CYP2C19, CYP3A5, MTHFR, VKORC1	13200	FG-1227	14-21 р.д
Препараты для лечения онкологических заболеваний				
Противоопухолевые препараты – метотрексат 5 маркеров	ABCB1(rs1045642), SLCO1B1(rs11045879), MTHFR(rs1801133), MTRR(rs1801394), GSTP1	5600	FG-1220	14-21 р.д
Аутоиммунное поражение суставов	Фармакогенетика метотрексата	4600	FG-1228	14-21 р.д

3 маркера				
ПАНЕЛИ «ЭСТЕТИКА»				
Генетическая панель «Косметология» 17 маркеров	Оценка синтеза и деградации коллагена; анализ гликации кожи; анализ оксидативного стресса; склонность к гиперпигментации; склонность к появлению веснушек; склонность к травматической гиперпигментации; склонность к воспалительным процессам кожи; склонность к атопическому дерматиту; склонность к рубцеванию; склонность к регенерации; анализ генов системы детоксикации; анализ генов антиоксидантной защиты; рекомендации по модификации образа жизни, по выбору косметологических процедур и выбору активных компонентов в косметике согласно Вашему генотипу. Список маркеров в приложении №2	15700	M-1300	14-21 р.д
Детоксикация и метаболизм 55 маркеров	Анализ генов, отвечающих за метаболизм в организме; оценка кардиоваскулярного риска; оценка метаболизма гомоцистеина; оценка генов, ассоциированных с метаболизмом витаминов; оценка системного воспалительного ответа; оценка антиоксидантной системы; оценка метаболизма липидов и углеводов; оценка метаболизма катехоламинов. Список маркеров в приложении №2	34100	D-1	25-32 р.д
Гены витаминов 24 маркеров	-анализ гена неспецифической щелочной фосфотазы: NBPF3(ALPL) – витамин B6 -анализ гена альфа-1,2-фукозилтрансферазы: FUT2 – витамин B12 -анализ гена бета-каротин монооксидазы: BCMO1(2) – нарушение синтеза витамина А из бета-каротина -анализ гена: APOA5(3), SCARB1 –витамин Е -анализ гена аскорбиновой кислоты: SLC23A1 - витамин С -анализ генов: NADSYN1, GC, VDR(3) - витамин D -анализ гена SLC19A1 – транспортер фолатов -анализ генов фолатного цикла: BHMT, CBS, MTHFD, MTHFR(2), MTR, MTRR – витамины группы В -анализ гена VKORC1 – витамин К -анализ гена SLC22A1 – транспортера органических катионов	12600	M-1316	14-21 р.д
Нутриогеномика ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИЕТА 32 маркера	Оценка генетически обусловленного риска избыточной массы тела; оценка склонности к компульсивному приёму пищи при отсутствии чувства голода; выбор диеты, подходящей под Ваш генотип; оценка генетических особенностей, влияющих на обмен углеводов и жиров; оценка метаболизма алкоголя, поваренной соли; оценка риска гипергомоцистеинемии; оценка потребности в витаминах B2, B9, D; оценка системы обезвреживания ксенобиотиков и канцерогенов в организме; оценка системы детоксикации; оценка костного метаболизма. Список маркеров в приложении №2	29100	M-4	35-42 р.д
Метаболизм кофеина 4 маркера	-анализ гена MCM6 rs4988235 -анализ гена CYP1A2 rs2069514, rs762551 -анализ гена ADORA2 rs5751876	3800	GP-1907	7-14 р.д
Восстановительный потенциал 58 маркеров	CYP2C19 rs4244285,SLCO1B1 rs4149056, VKORC1 (PRSS53) rs9923231,VKORC1 rs9934438 ADD1 rs4961,AGT rs699,AGT rs4762, CYP11B2 rs1799998,GNB3 rs5443, GpIIIa (ITGB3) rs5918,GpIa (ITGA2) rs1126643 FII rs5896,FVIII rs1800291,FXIII rs5985 MTHFR rs1801133 (MTH677), RR rs1801394	54900	GP-1919	40-45 р.д

	MTHFR rs1801131 (MTH 1298), MTR rs1805087 MTFGB rs1800790 T12, CALCR rs1801197 PAI1 rs1799889 (rs1799768) T12 BRCA1 rs80357783 (rs80357713) 185delAG BRCA1 rs80357711 (4153delA)			
Риск повышенной сухости кожи 1 маркер	FLG rs61816761	1600	CG-1935	7-14 р.д
Предрасположенность к атопии 7 маркеров	Подбор иммунобиологической терапии TNFA rs1800629,IL1a rs1800587,IL-1Ra rs4251961 IL4 rs2243250,IL-13 rs20541,IL5 rs2069812 IL6 rs1800795	6800	CG-1947	14-21 р.д
Биостарение 7 маркеров Предрасположенность к нарушению трехмерной структуры коллагенового каркаса кожи. Регенерация и склонность к рубцеванию.	TCF7L2 rs7903146,KCNJ11 rs5219,CDKAL1 rs7754840 CDKAL1 rs7756992,SLCO1B1 rs4149056	6800	CG-1948	14-21 р.д
Воспалительный ответ 10 маркеров	IL6 rs1800795,IL8 rs4073,IL10 rs1800896, TNFA rs1800629,TGF-b rs1800469,IL1β rs16944, IL1a rs1800587,IL-1Ra rs4251961,IL4 rs2243250, IL-13 rs20541	12600	GP-508	14-21 р.д
Метаболизм алкоголя	-анализ генов алкогольдегидрогеназа: ADH1B (ADH2), -альдегиддегидрогеназы: ALDH2 -ген I фазы детоксикации: CYP19A1	3200	FG-1222	16-24 р.д
ПАНЕЛИ «СПОРТ»				
Минимальный спортивный паспорт 9 маркеров	Интерпретация Вашей индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса; анализ генов, регулирующих кровяное давление; анализ генов, отвечающих за стрессоустойчивость и быстрое принятие решений; анализ генов, отвечающих за работоспособность, выносливость и переносимость физических нагрузок; оценка предрасположенности к определенным видам физических нагрузок; анализ генов, отвечающих за обмен холестерина и окисление жирных кислот; анализ гена, отвечающего за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности. Письменная развернутая интерпретация результатов. Список маркеров в приложении №2	7500	M-1305	14-21 р.д
Оптимальный спортивный паспорт 21 маркер	Интерпретация Вашей индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса; оценка эффективности различного вида тренировок; анализ генов, отвечающих за стрессоустойчивость при занятиях спортом и быстрое принятие решений; оценка генетических рисков для здоровья, связанных с физическими нагрузками : оценка риска развития артериальной гипертонии, оценка риска развития гипертрофии левого желудочка, оценка риска возникновения переломов и остеопороза, оценка возникновения сахарного диабета, оценка предрасположенности к избыточной массе тела; Анализ генов, отвечающих за жировой и углеводный обмен. Письменная развернутая интерпретация результатов. Список маркеров в приложении №2	24500	M-1306	28-35 р.д

Полный спортивный паспорт 36 маркеров	Интерпретация Вашей индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса; оценка эффективности различного вида тренировок; анализ генов, отвечающих за стрессоустойчивость при занятиях спортом и быстрое принятие решений; оценка генетических рисков для здоровья, связанных с физическими нагрузками : оценка риска развития артериальной гипертонии, оценка риска повышенного тромбообразования и внезапной сердечной смерти, оценка риска развития гипертрофии левого желудочка, оценка риска возникновения переломов и остеопороза, оценка возникновения сахарного диабета, оценка предрасположенности к избыточной массе тела; анализ генов, отвечающих за жировой и углеводный обмен; оценка метаболизма гомоцистеина; оценка детоксикации Вашего организма. Письменная развернутая интерпретация результатов Список маркеров в приложении №2	31900	M-1307	28-35 р.д
Общая выносливость 19 маркеров	Выявление оптимального вида физических нагрузок ACE rs4646994 (rs1799752),AMPD1 rs17602729 ACTN3 rs1815739,PPARD rs2016520 PPARA rs135549,PPARG rs1801282 PGC-1A (PPARGC1A) rs8192678,UCP2 rs660339 UCP3 rs1800849,HTR2A (SR) rs6311 DRD2 (ANKK1) rs1800497,DRD2 rs1799732 HTR2A rs7997012,COMT rs6269 COMT rs4680,COMT rs4633,SLC6A4 POL_GF_83 BDNF rs6265,DRD4 rs1800955	18700	CG-1942	21-28 р.д

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПАСПОРТА ЗДОРОВЬЯ

Оптимальный генетический паспорт здоровья 49 маркеров	-анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, 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 фибринолиз 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 окислениеи жирных кислот: PRARG, UCP2 -анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 - анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA -анализ генов комплекса гистосовместимости I и II класса DQA1, DQB1 - анализ генов, ответственных за формирование матрикс костной ткани: COL1A1 -анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR -анализ гена рецептора эстрогенов: ESR1(ER) -анализ генов дофаминового и серотонинового рецепторов: DRD2A, HTR2A(SR)	41800	M1311	40-47 р.д
Клинический генетический паспорт предрасположенностей 200 маркеров	Оценка предрасположенности к заболеваниям сердечно сосудистой системы, дыхательной системы, желудочно-кишечной системы, опорно-двигательной системы, обмена веществ и эндокринным патологиям. Оценка предрасположенности к заболеваниям иммунной системы, а также к стоматологической, онкологической и неврологической патологии. Оценка	60500	M1310	40-50 р.д

	риска развития андрогенной алопеции; влияние избыточной массы тела на снижение уровня мужских половых гормонов; оценка эффективности Силденафила (Виагры); Контроль массы тела; оценка предрасположенности к непереносимости лактозы; оценка необходимости ограничивать соль в Вашем рационе; оценка риска снижения скорости метаболизма кофеина и алкоголя; оценка риска развития алкогольной зависимости; анализ потребности организма в мононасыщенных жирных кислотах и Омега-3; оценка риска развития онкологических заболеваний кишечника при частом употреблении жаренного мяса; оценка возможности получать активный витамин А из провитамина А; анализ потребности в витаминах В2, В6, В9, В12, С, D, Е, К ифосфатидилхолине; оценка риска повышения сухости кожи; оценка работы антиоксидантной защиты; оценка риска нарушения синтеза коллагена; оценка потенциалов развития спринтерских качеств и выносливости; оценка потребности Вашего организма в интенсивных тренировках для снижения веса; оценка риска развития миалгии при физических нагрузках; оценка потери мышечной массы при диете с ограничением калорий; оценка выраженности черты темперамента «избегание ущерба»; оценка выраженности черты темперамента «поиск новизны»; анализ стрессоустойчивости, нарушений сна, склонности к зависимостям; оценка риска снижения активности цитохромов Cyp2C9, Cyp2C19, Cyp2D6, Cyp3A5; оценка риска повышения активности MDR1 и снижения эффективности некоторых фармацевтических препаратов; оценка риска развития миалгии при приеме статинов; оценка безопасности применения парацетамола. Фармакогенетика отдельных групп лекарственных средств с учетом Вашего индивидуального генома. Рекомендации по питанию с учетом генетического теста. Список маркеров приложение №2			
Клинический генетический паспорт моногенная патология + предрасположенность 200 маркеров	Оценка предрасположенности к заболеваниям сердечно сосудистой системы, дыхательной системы, желудочно-кишечной системы, опорно-двигательной системы, обмена веществ и эндокринным патологиям. Оценка предрасположенности к заболеваниям иммунной системы, а также к стоматологической, онкологической и неврологической патологии. Оценка риска развития андрогенной алопеции; влияние избыточной массы тела на снижение уровня мужских половых гормонов; оценка эффективности Силденафила (Виагры); контроль массы тела; оценка предрасположенности к непереносимости лактозы; оценка необходимости ограничивать соль в Вашем рационе; оценка риска снижения скорости метаболизма кофеина и алкоголя; оценка риска развития алкогольной зависимости; анализ потребности организма в мононасыщенных жирных кислотах и Омега-3; оценка риска развития онкологических заболеваний кишечника при частом употреблении жаренного мяса; оценка возможности получать активный витамин А из провитамина А; анализ потребности в витаминах В2, В6, В9, В12, С, D, Е, К и фосфатидилхолине; оценка риска повышения сухости кожи; оценка работы антиоксидантной защиты; оценка риска нарушения синтеза коллагена; оценка потенциалов развития спринтерских качеств и выносливости; оценка потребности Вашего организма в интенсивных тренировках для снижения веса; оценка	85800	M1320	40-47 р.д

	риска развития миалгии при физических нагрузках; оценка потери мышечной массы при диете с ограничением калорий; оценка выраженности черты темперамента «избегание ущерба»; оценка выраженности черты темперамента «поиск новизны»; анализ стрессоустойчивости, нарушений сна, склонности к зависимостям; оценка риска снижения активности цитохромов Cyp2C9, Cyp2C19, Cyp2D6, Cyp3A5; оценка риска повышения активности MDR1 и снижения эффективности некоторых фармацевтических препаратов; оценка риска развития миалгии при приеме статинов; оценка безопасности применения парацетамола. Фармакогенетика отдельных групп лекарственных средств с учетом Вашего индивидуального генома. Рекомендации по питанию с учетом генетического теста. Список маркеров приложение №2			

ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ, ГРУППА 1				
Носительство частых мутаций для наиболее частых наследственных заболеваний	Молекулярно-генетическое исследование частых мутаций в генах, участвующих в развитии муковисцидоза, фенилкетонурии, болезни Верднига-Гоффмана, нейросенсорной тугоухости)	13860	MP-1600	28-35 р.д
Хорея Гентингтона	-анализ числа CAG-повторов в гене IT15 (HTT)	5390	MP-1601	28-35 р.д
Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы) анализ значимых мутаций	Ген CYP21A2: rs9378251 – P31Lэкзон 1 rs6467 – I2splice интрон 2 rs387906510 – del8bp экзон 3 rs7755898 – Q319X экзон 8 rs6445 – P454S экзон 10	6600	MP-1602	21-28 р.д
Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы)NGS	Анализ изначимых мутаций в гене CYP21A2 с определением копий гена. delA2 , P31L (экзон 1), I2splice (интрон 2), del8bp (экзон 3), I173N (экзон 4), V238E (экзон 6), V282L (экзон 7), Q319X (экзон 8), R357W (экзон 8), R357Q (экзон 8), P454S (экзон 10).	14300	MP-1628	35-42 р.д
Муковисцидоз (24 мутаций)	-анализ значимых мутаций delF-508, dell 507, 1660delG,1677delTA ,CFTRdel21kb, 2143delT, 2113delA, 2118del4, 2141insA, 2183AA>G,delE672,2176insC, 2183delAA-G, 2183delAA,2184delA, 2184insA, 394delTT, R334W, R347P, G542x, G551d, R553x,W1282X, W1282C,W1282G, N1303K	6270	MP-1604	28-35 р.д

Муковисцидоз (мажорные)	-анализ значимых мутаций delF-508, dell 507, 1660delG,1677delTA ,CFTRdel21kb	2420	MP-1605	21-28 р.д
Муковисцидоз (35 мутаций)	Анализ значимых мутаций в гене CFTR : F508del, I507del, CFTRdele2,3, E92K, 3849+10kb C>T, 1677delTA, N1303K, W1282X, L138ins, G542X, 394delTT, R334W, W1282R, S1196X, 2143delT, 1367del5, 2183AA-G, R1066C, W1310X, 712-1G>T, 621+1G>T, R553X, L1335P, 4015delA, R1162X, 3120+1G>A, 2184insA, 2184delA, 2113delA, 2118del4, 2176insC, 2183delAA, R347P, G551D, W1282G	11110	MP-1606	21-28 р.д
Муковисцидоз NGS	Секвенирование экзонов гена CFTR включая исследование del21kb	31600	MP-1607	60-65 р.д
Фенилкетонурия(4 маркера)	-анализ значимых мутаций R408W, R261Q, R252W, R261X	4400	MP-1608	21-28 р.д
Фенилкетонурия(8 маркеров)	-анализ мутаций R408W, R261Q, R261X, R252W, IVS10-11G>A, IVS12+1G>A , IVS4+5G>T, R158Q и P281L	6270	MP-1609	28-35 р.д
Фенилкетонурия	-анализ мажорной мутаций R408W	1650	MP-1610	21-28 р.д
Фенилкетонурия	NGS панель, секвенирование экзонов гена PAH	30800	CG-1929	25-30 р.д
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера	-поиск делеций в гене дистрофина DMD методом MLPA	18150	MP-1613	21-28 р.д
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера	NGS панель, секвенирование экзонов гена DMD	46200	CG-1912	30-35 р.д
Миотоническая дистрофия	- анализ значимых мутаций в гене DMPK	4840	MP-1614	28-35 р.д
Синдром Мартина-Белл	-анализ повторов CGG в гене FMR1	4180	MP-1615	38-45 р.д
Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана)	-анализ делеций 7 экзона в гене SMN1	5500	MP-1616	14-21 р.д
Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана)	-определение количества копий гена SMN2	9680	MP-1617	28-35 р.д
Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана)	Секвенирование гена по Сенгеру SMN1	18700	CG-1932	40-45 р.д
Гемофилия А	Косвенная ДНК-диагностика семьи 3 человека (+1чел=1500)	8250	MP-1618	14-21 р.д
Гемофилия В	Косвенная ДНК-диагностика семьи 3 человека (+1чел=1500)	8250	MP-1619	14-21 р.д
Нейросенсорная тугоухость	-анализ мутаций 30delG, 167delT в гене GJB2	4180	MP-1620	21-28 р.д
Нейросенсорная тугоухость	Секвенирование 2 экзона гена GJB2	8400	CG-1986	21-28 р.д
Галактоземия(2 мутации)	-анализ мутаций Q188R, K285N	4180	MP-1621	21-28 р.д
Галактоземия (4 мутации)	-анализ мутаций Q188R, K285N, N314D, 940A>G	5390	MP-1622	21-28 р.д
Синдром Жильбера	-исследование промоторной облости гена UGT1A1	3410	MP-1623	14-17 р.д
Болезнь Вильсона-Коновалова	-анализ 5 наиболее частых мутаций в гене ATP7B: c.2304 del,c.3207C>A,c.3190 C>A, c.3402 del, c.3649_3654 del	5390	MP-1624	14-21 р.д
Гемохроматоз	3 частые мутации в гене HFE: 187C>G,845 G>A,193 A>T	3850	MP-1625	14-21 р.д
Гипофосфатазия (дефицит щелочной фосфотазы)	NGS панель . Полный анализ гена ALPL	27500	CG-1908	21-28 р.д
Дефицит липосомальной кислой липазы-болезнь Вольмана	Полный анализ гена LIPA	27500	CG-1910	21-28 р.д

Атипичный гемолитико-уремический синдром аГУС	NGS панель	46200	CG-1909	40-50 р.д
Гипертермия злокачественная-предрасположенность.	NGS панель Список генов в приложении	20900	FG-1229	28-35 р.д
Анализ случайной/неслучайной инактивации Х-хромосомы		6820	22.189	14-21 р.д
ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ				
ГРУППА 2 NGS СЕКВЕНИРОВАНИЕ				
NGS панель «Моногенные заболевания» ROCHE.	Исследование кодирующих участков 99-ти генов, связанных с 97-ю наследственными синдромами и заболеваниями методом NGS) (приложение 2). **Требуется клинический эпикриз**	27500	D-03	25-35 р.д
NGS панель «Моногенные заболевания» Carrier Screening BGI.	Исследование кодирующих участков 164 генов, связанных с 172 наследственными синдромами и заболеваниями. (приложение 2).. **Требуется клинический эпикриз**	25500	D-04	25-35 р.д
WGS ПОЛНЫЙ ГЕНОМ NGS BGI	с интерпретацией врача-генетика со средней кратностью покрытия от 30х без верификации по Сэнгеру **Требуется клинический эпикриз**	105000	MP-1780	50-60 р.д
NGS панель «Активное долголетие».	Исследование 350 вариантов генов для оценки рисков развития мультифакторных заболеваний	48000	MP-1789	25-32 р.д
NGS панель « Гиперинсулизм и MODY»	**Требуется клинический эпикриз**	42900	MP-1706	30-35 р.д
NGS панель «НУНАН и подобные синдромы»	**Требуется клинический эпикриз**	42900	MP-1730	30-35 р.д
NGS панель Невус-синдром	Х-ГФР. Синдром кожно-скелетной гипофосфатемии **Требуется клинический эпикриз**	46200	MP-1798	30-35 р.д
NGS панель «Ишемические инсульты у детей»	Список генов в приложении **Требуется клинический эпикриз**	11000	CG-1913	30-35 р.д
ПОЛНЫЙ ЭКЗОМ WES Более 20000 генов с биоинформатической обработкой и клинической интерпретацией врача генетика	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от **70х** без верификации по Сэнгеру **Требуется клинический эпикриз**	53900	MP-1703	45-55 р.д
ПОЛНЫЙ ЭКЗОМ: Более 20000 генов с биоинформатической обработкой и клинической интерпретацией врача генетика CITO!	Ускоренное NGS секвенирование полного экзома человека со средней кратностью покрытия от **70х** без верификации по Сэнгеру **Требуется клинический эпикриз**	85800	MP-1700	30-40 р.д
Митохондриальный геном	**Требуется клинический эпикриз**	24200	MP-1704	60-70 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ Молекулярная онкология	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от **200х** (анализ крови и опухоли пациента (не стекла	99000	MP-1710	45-60 р.д

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ Оценка наследственных заболеваний. **Около 4000 клинически значимых генов**	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от **70x** без верификации по Сэнгеру **Требуется клинический эпикриз** СПИСОК ПАНЕЛЕЙ: **(цена за 1 панель)** Панель «Наследственные эпилепсии» Панель «Наследственные нарушения обмена веществ» Панель «Заболевания соединительной ткани» Панель «Наследственные опухолевые синдромы» Панель «Наследственная тугоухость» Панель «Женские наследственные опухоли» Панель «Факоматозы и наследственный рак» Панель «Наследственный рак молочной железы» Панель «Наследственный рак толстой кишки» Панель «Первичный иммунодефицит и наследственные анемии» Панель «Умственная отсталость и расстройства аутистического спектра» Панель «Нервно-мышечные заболевания» Панель «Нейродегенеративные заболевания» Панель «Наследственные заболевания глаз» Панель «Наследственные заболевания почек» Панель «Наследственные заболевания сердца» Панель «Наследственные нарушения репродуктивной системы» Панель «Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта» Панель «Генетической предрасположенности к развитию наследственных кардиомиопатий»	46200	MP-1707	30-45 р.д
Панель Онкодиагностика	NGS панель «**Наследственных синдромов**» ATM, ATR ,BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CHEK1, CHEK2, EPCAM, FANCL, MLH1, MSH2, NBN, NF1, PALB2, PMS2, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54, STK11, TP53, POLE.	42900	MP-1732	21-28 р.д
Панель Онкодиагностика	NGS панель «**Подбор таргетной терапии**» **ДНК часть**: ATM, ATR, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CHEK1, CHEK2, EPCAM, FANCL, NF1, PALB2, STK11, TP53, KRAS NRAS, BRAF, EGFR, ERBB2, PIK3CA, MET ex14, KIT PDGFRA, POLE KEAP1, IDH1- 2, ESR1 **РНК часть**: ALK, AXL, BRAF, EGFR, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PPARG, RET, ROS1	49500	MP-1733	21-28 р.д
Панель Наследственные заболевания сердца (кардиомиопатии) и нарушения липидного обмена»	Секвенирование NGS методом Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу **Требуется клинический эпикриз**	27500	MP-1830	30-45 р.д
Тест на определение геномной нестабильности BGI SENTIS™ HRD Score Testing (без BRCA)		44000	MP-1713	30-45 р.д
Тест на наследственный рак BGI SENTIS™		49000	MP-1714	30-45 р.д
Определение мутаций генов BRCA1 и BRCA2 методом NGS	Секвенирование всех кодирующих областей генов BRCA1 и BRCA2	29000	VL-002	14-21 р.д
Онкогематология. Панель «Лимфоидная»		38000	MP-1745	14-21 р.д
Онкогематология. Панель «Миелойдная		38000	MP-1746	14-21 р.д
ВЕРИФИКАЦИЯ ПО СЭНГЕРУ ПОСЛЕ NGS				
Поиск выявленной в данной семье одной мутации у родственника (после NGS в нашей лаборатории) (пробанд +родственник)		6820	MP-1801	38-45 р.д

Поиск выявленной в данной семье одной мутации у родственника (после NGS в нашей лаборатории) Дополнительно к услуге MP-1801 за каждого следующего человека	3410	MP-1804	38-45 р.д
ПИСЬМЕННАЯ РАЗВЕРНУТАЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЯ			
1-7 генов	1700	CG-1901	14 р.д
8-20 генов	6300	CG-1902	14 р.д
20-40 генов	9000	CG-1903	14 р.д
40-60 генов	11900	CG-1904	14 р.д
ВСПОМОГАТЕЛЬНЫЕ УСЛУГИ			
Выделение ДНК из крови (1образец)	1200	P2001	7 р.д
Выделение ДНК из сухого пятна крови, слюны, буккального эпителия(1образец)	1430	P2002	7 р.д
Выделение ДНК из клеток с гистологических стекол и парафиновых блоков (1образец)	3600	P2003	14-21 р.д
Выделение ДНК из ворсин хориона, ворсин плаценты, амниотической жидкости(1образец)	1700	P2004	7-14 р.д
Выделение ДНК из пренатального и абортивного материала(1образец)	1700	P2005	7-14 р.д
ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ЭМБРИОНОВ-ПГТ			
Преимплантационное генетическое тестирование хромосомных аномалий методом NGS (VeriSeq PGS, Illumina)	29000	PD-1003	21-28 р.д
Полиомавирусы			
DNA JC virus (JCV) качественно	1000	ПВ01	10р.д
DNA BK virus (BKV) качественно	1000	ПВ02	10р.д

Приложение № 1 к прайс-листу

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные эпилепсии"

AARS, ABCC8, ABCD1, ACADM, ACADS, ACTB, ACTG1, ACY1, ADAR, ADCK3, ADGRG1, ADGRV1, ADNP, ADSL, AFG3L2, AGA, AHI1, AIMP1, AKT3, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMACR, AMT, ANK3, AP1S2, APOC3, APOPT1, APTX, ARFGEF2, ARG1, ARHGEF9, ARL13B, ARSA, ARSB, ARX, ASAH1, ASL, ASPA, ASPM, ASS1, ATIC, ATN1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A2, ATP5A1, ATP6AP2, ATP7A, ATR, ATRX, B3GALNT2, B4GALT1, B4GAT1, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BRAF, BRAT1, BTD, BUB1B, C12orf57, C5orf42, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASC5, CASK, CASR, CC2D2A, CCDC88C, CCND2, CDK5RAP2, CDK6, CDKL5, CDON, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP164, CEP290, CEP41, CEP63, CERS1, CHD2, CHMP1A, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLCN2, CLIC2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTN2, CNTNAP2, COA5, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL18A1, COL4A1, COL4A2, COQ2, COQ4, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX6B1, CPA6, CPS1, CPT1A, CPT2, CREBBP, CSPP1, CSTB, CTSA, CTSD, CTSF, CUL4B, DARS, DBT, DCHS1, DCX, DDOST, DEPDC5, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DLD, DLG3, DNA2, DNAJC5, DNM1, DOCK7, DOCK8, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DYNC1H1, DYRK1A, EARS2, EEF1A2, EFHC1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EMX2, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXOSC3, EZH2, FA2H, FAM126A, FASTKD2, FAT4, FGD1, FGFR3, FH, FIG4, FKRP, FKTN, FLNA, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FUCA1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GALC, GALNS, GAMT, GATM, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GFAP, GFM1, GJC2, GLB1, GLDC, GLI2, GLI3, GLRA1, GLRB, GMPPB, GNAO1, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GOSR2, GPC3, GPHN, GRIA3, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRN, GUSB, HADH, HCFC1, HCN1, HDAC8, HEPACAM, HERC2, HEXA, HEXB, HGSNAT, HPD, HSD17B10, HSPD1, HYAL1, IDS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IL1RAPL1, INPP5E, INS, IQSEC2, ISPD, IVD, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ11, KCNK18, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, KDM5C, KDM6A, KIAA2022, KIF2A, KIF4A, KIF5C, KIF7, KIRREL3, KMT2D, KPTN, KRIT1, L2HGDH, LAMA2, LAMB1, LAMC3, LARGE, LGI1, MAN1B1, MAP2K1, MAP2K2, MBD5, MCOLN1, MCPH1, MECP2, MED12, MED17, MEF2C, METTL23, MFSD2A, MFSD8, MGAT2, MID2, MLC1, MMAA, MMACHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MTHFR, MUT, NAGLU, NAGS, NDE1, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NECAP1, NEU1, NF1, NFIX, NGLY1, NHLRC1, NIN, NIPBL, NOL3, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPHP1, NRAS, NRXN1, NSD1, NSUN2, NUBPL, OCLN, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PACS1, PAFAH1B1, PAH, PAK3, PANK2, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCDH19, PCNT, PDE6D, PDHA1, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGAP1, PGK1, PGM1, PHC1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGO, PIGT, PIGV, PIK3CA, PIK3R2, PLA2G6, PLCB1, PLP1, PMM2, PNKP, PNPO, POLG, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PPM1K, PPT1, PQBP1, PRICKLE1, PRODH, PRPS1, PRRT2, PSAP, PTCH1, PTEN, PTS, PURA, QDPR, RAB18, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAD21, RAI1, RARS2, RBBP8, RBFOX3, RELN, RFT1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, ROGDI, RPGRIP1L, RPS6KA3, RRM2B, RTTN, SAMHD1, SASS6, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SDHA, SDHAF1, SEPSECS, SERPINI1, SETBP1, SGCE, SGSH, SHH,SIK1, SIX3, SLC13A5, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A3, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC2A1, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC46A1, SLC6A5, SLC6A8, SLC9A6, SMARCA2, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMPD1, SMS, SNAP29, SOX10, SPTAN1, SRD5A3, SRPX2, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STAMBP, STIL, STT3A, STT3B, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUMF1, SUOX, SURF1, SYN1, SYNGAP1, SYP, SZT2, TACO1, TBC1D24, TBCE, TBP, TBX1, TCF4, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TGIF1, TMEM138, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM5, TMEM67, TMEM70, TPP1, TRAPPC9, TREX1, TSC1, TSC2, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TTC21B, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUSC3, UBE2A, UBE3A, UQCC2, VLDLR, VPS13A, VPS13B, VRK1, WDR45, WDR62, WFS1, WWOX, ZEB2, ZIC2, ZNF335, ZNF423

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные нарушения обмена веществ"

AARS2, AASS, ABAT, ABCA1, ABCB6, ABCB7, ABCC8, ABCD1, ABCD3, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ABHD5, ACACA, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACAT2, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACSL4, ADAMTSL2, ADCK3, AFG3L2, AGA, AGK, AGL, AGXT, AIFM1, AIMP1, AK2, AKT2, ALAS2, ALDH18A1, ALDH2, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH6A1, ALDH7A1, ALDOA, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMACR, AMPD1, AMT, ANTXR2, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, APTX, ARG1, ARSA, ARSB, ASAH1, ASL, ASPA, ASS1, ATIC, ATL1, ATP13A2, ATP5E, ATP7B, ATPAF2, ATXN2, AUH, B4GALT1, BAX, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCL2, BCS1L, BEST1, BLK, BOLA3, BRIP1, BTD, C10orf2, C12orf65, CACNA1S, CASP8, CAT, CD320, CEL, CETP, CHKB, CISD2, CLDN16, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNNM2, COA5, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL11A2, COL2A1, COMT, COQ2, COQ4, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX4I2, COX6B1, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT2, CRBN, CSF1R, CTNS, CTSA, CTSC, CTSD, CTSK, CUL3, CYB5A, CYB5R3, CYCS, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP24A1,CYP27A1, CYP27B1, D2HGDH, DARS2, DBT, DDOST, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHODH, DIABLO, DLAT, DLD, DMGDH, DMPK, DNAJC19, DNAJC5, DNM1L, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, DYM, EARS2, EGF, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELAC2, ENO3, EPHX2, ERCC6, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FA2H, FAM126A, FARS2, FASTKD2, FBP1, FECH, FH, FKBP10, FOXP3, FOXRED1, FTH1, FUCA1, FXN, FXYD2, G6PC, GAA, GALC, GALNS, GALT, GAMT, GARS, GATM, GBA, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GDAP1, GFAP, GFER, GFM1, GHR, GJC2, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLIS3, GLRX5, GLUD1, GLYCTK, GM2A, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPC3, GPHN, GPI, GPIHBP1, GPX1, GRHPR, GSR, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HARS2, HAX1, HCCS, HEPACAM, HEXA, HEXB, HGSNAT, HIBCH, HK1, HLCS, HMBS, HMGCL, HMGCS2, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HOGA1, HRAS, HSD11B2, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B2, HSPA9, HSPD1, HTRA2, HYAL1, IDH1, IDH2, IDH3B, IDS, IDUA, IER3IP1, INS, INSR, ISCU, IVD, KARS, KCNA1, KCNJ11, KIF1B, KIF5A, KLF11, KLHL3, KMT2D, KRT5, L2HGDH, LAMP2, LARS2, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LIAS, LIPA, LIPC, LMBRD1, LMNB1, LPIN1, LPL, LRPPRC, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MARS2, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCOLN1, MFN2, MFSD8, MGAT2, MIP, MLC1, MLH1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MNX1, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MPV17, MRPL3, MRPS16, MRPS22, MSRB3, MTFMT, MTO1, MTPAP, MTR, MTRR, MUT, MUTYH, MVK, NAGA, NAGLU, NAGS, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEU1, NEUROD1, NEUROG3, NFU1, NOTCH3, NPC1, NPC2, NR3C2, NTHL1, NUBPL, OAT, OGG1, OPA1, OPA3, OTC, OXCT1, PAH, PANK2, PARK2, PARK7, PAX4, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCK2, PCSK9, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDX1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHYH, PINK1, PKLR, PLP1, PMM2, PNKD, PNPLA2, PNPO, POLG, POLG2, POLR3A, POLR3B, PPARG, PPOX, PPT1, PRKAG2, PRODH, PSAP, PTF1A, PTRF, PTS, PUS1, PYCR1, PYGL, PYGM, QDPR, RAI1, RARS2, RECQL4, REEP1, RFT1, RFX6, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASEL, RNASET2, RPIA, RPL35A, RRM2B, RYR1, SACS, SAMHD1, SARDH, SARS2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SECISBP2, SGSH, SLC12A3, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC2A2, SLC33A1, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC6A8, SLC9A6, SLCO1B1, SMPD1, SNAP29, SOD1, SOD2, SOX10, SPAST, SPG20, SPG7, SPR, SPTLC2, SRD5A3, STAR, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SURF1, TACO1, TAZ, TCF4, TCIRG1, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM165, TMEM70, TMLHE, TPI1, TPK1, TPP1, TREM2, TREX1, TRMU, TRPM6, TSFM, TTC19, TUBB3, TUFM, TUSC3, TYMP, TYROBP, UNG, UQCRB, UQCRQ, WDR81, WFS1, WNK1, WNK4, WWOX, XPNPEP3, YARS2, ZFP57

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Заболевания соединительной ткани"

AAGAB, ABCA12, ABCB6, ABCC6, ABCC9, ABHD5, ACP5, ACTA2, ACVR2B, ACVRL1, ADAM10, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAR, AGPS, AKT1, AKT3, ALDH18A1, ALDH3A2, ALMS1, ALOX12B, ALOXE3, ALPL, ALX4, AMER1, ANKH, ANO5, AP1S1, AP2S1, AP3B1, APCDD1, AQP5, ARSB, ARSE, ATM, ATP2A2, ATP2C1, ATP6V0A2, ATP7A, ATR, AXIN2, B3GALT6, B4GALT7, BANF1, BCS1L, BHLHA9, BLM, BLOC1S3, BLOC1S6, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BRAF, C10orf11, CA2, CANT1, CARD14, CASR, CBL, CBS, CCBE1, CCDC8, CCM2, CCND2, CDC6, CDH3, CDKN1C, CDSN, CDT1, CENPJ, CEP152, CEP63,CERS3, CFC1, CHST14, CHST3, CLCN5, CLCN7, CLDN1, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL17A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, COL7A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, CREBBP, CRELD1, CRTAP, CSTA, CTC1, CTSC, CTSK, CUL7, CYLD, CYP27B1, CYP2R1, CYP4F22, DDB2, DDR2, DHCR24, DHCR7, DKC1, DLL3, DLX3, DMP1, DNA2, DOK7, DSC3, DSE, DSG1, DSG4, DSP, DST, DTNBP1, DYM, DYNC2H1, EBP, ECEL1, EDN3, EDNRB, EFEMP2, EFNB1, EIF2AK3, ELN, ELOVL4, ENG, ENPP1, EP300, EPG5, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERF, ESCO2, EVC, EVC2, EXPH5, FAM111A, FAM20C, FAM58A, FAT4, FBLN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FERMT1, FGF10, FGF16, FGF23, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FKBP14, FLCN, FLG, FLNA, FLNB, FLT4, FOXC2, FOXN1, FREM1, GALNS, GATA2, GDF1, GDF2, GDF3, GDF5, GDF6, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GJC2, GLB1, GLI3, GNA11, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC6, GPR143, GSC, GTF2H5, GUSB, HAMP, HFE, HFE2, HGSNAT, HOXA11, HOXD13, HPGD, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HR, HRAS, HSPG2, IDS, IDUA, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT80, IHH, IKBKG, IL11RA, IMPAD1, INPPL1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KIF11, KIF22, KIT, KITLG, KRAS, KRIT1, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT74, KRT81, KRT83, KRT86, KRT9, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LARP7, LBR, LEFTY2, LEMD3, LIFR, LIPH, LIPN, LMBR1, LMNA, LMX1B, LOR, LPAR6, LRP4, LRP5, LTBP4, LYST, MAP2K1, MAP2K2, MATN3, MBTPS2, MC1R, MEGF8, MEOX1, MFAP5, MGP, MITF, MLH1, MLPH, MMP1, MMP13, MMP9, MPLKIP, MSH2, MSH6, MSX2, MTAP, MYBPC1, MYH11, MYH3, MYH8, MYLK, MYO5A, NAGLU, NEK1, NF1, NF2, NHP2, NIN, NIPAL4, NKX2-5, NKX3-2, NODAL, NOG, NOP10, NPR2, NRAS, NSDHL, OBSL1, OCA2, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, P3H1, PAPSS2, PAX3, PCNT, PCYT1A, PDCD10, PDE4D, PDGFRB, PEX7, PHEX, PHYH, PIEZO2, PIK3CA, PIK3R2, PKP1, PLEC, PLEKHM1, PLOD1, PLOD2, PLOD3, PLS3, PMS2, PNPLA1, POC1A, POFUT1, POGLUT1, POLD1, POLH, POMP, POR, PORCN, POT1, PPIB, PRDM5, PRKAR1A, PRKG1, PTCH1, PTDSS1, PTEN, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PYCR1, RAB23, RAB27A, RAB33B, RAF1, RAPSN, RASA1, RBBP8, RBM28, RECQL4, RHBDF2, RIN2, RIT1, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RTEL1, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SDHB, SDHD, SERPINB7, SERPINF1, SERPING1, SERPINH1, SF3B4, SGSH, SH3PXD2B, SHOC2, SKI, SLC26A2, SLC27A4, SLC2A10, SLC34A1, SLC34A3, SLC35D1, SLC39A13, SLC40A1, SLC45A2, SLC9A3R1, SLCO2A1, SLURP1, SMAD3, SMARCAL1, SNAI2, SNAP29, SNRPE, SNX10, SOS1, SOST, SOX10, SOX18, SOX9, SP7, SPINK5, SPRED1, ST14, STAMBP, STK11, STS, SUMF1, TAT, TBCE, TBX15, TBX3, TBX5, TBXAS1, TCF12, TCIRG1, TCTN3, TERC, TERT, TFR2, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TGM1, TGM5, TINF2, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TNNI2, TNNT3, TNXB, TP63, TPM2, TRAPPC2, TREX1, TRIP11, TRPS1, TRPV3, TRPV4, TSC1, TSC2, TTC21B, TWIST1, TYR, TYROBP, TYRP1, USB1, VDR, VPS33B, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WISP3, WNT1, WNT10A, WNT10B, WNT5A, WNT7A, WRAP53, WRN, XPA, XPC, XYLT1, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF469, ZSWIM6

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные опухолевые синдромы"

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

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Первичный иммунодефицит и наследственные анемии"

ACP5, ACTB, ADA, ADAMTS13, ADAR, AGA, AICDA, AIRE, AK2, ALG13, AMN, ANK1, ANKRD26, AP3B1, APOL1, ATM, BLM, BLNK, BLOC1S3, BLOC1S6, BRCA2, BRIP1, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C4A, C4B, C5, C6, C7, C8A,C8B, C9, CARD14, CARD9, CASP10, CASP8, CCDC103, CCDC39, CCDC40, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDAN1, CEBPA, CEBPE, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CFP, CHD7, CIITA, CLEC7A, COLEC11, CORO1A, COX4I2, CR2, CREBBP, CSF3R, CTC1, CTSC, CUBN, CXCR4, CYBA, CYBB, CYCS, DCLRE1C, DHFR, DKC1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DNM2, DNMT3B, DOCK8, DSG1, DTNBP1, EGLN1, ELANE, ENTPD1, EPAS1, EPB42, EPOR, ERCC2, ERCC3, F10, F11, F12, F13A1, F2, F5, F8, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FAS, FASLG, FCGR2B, FCGR3A, FCGR3B, FCN3, FERMT3, FGA, FGB, FGF10, FGFR2, FGG, FOXN1, FOXP3, G6PC, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GFI1, GIF, GJC2, GP1BA, GP1BB, GP9, GTF2H5, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HBD, HFE, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HYDIN, ICOS, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGLL1, IKBKG, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL17F, IL17RA, IL1RN, IL2, IL21, IL21R, IL2RA, IL2RG, IL36RN, IL7R, INSR, IRAK4, IRF8, ITCH, ITGA2B, ITGB2, ITGB3, ITK, JAK2, JAK3, KLF1, KMT2D, KRAS, LAMTOR2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRRC6, LRRC8A, LYST, MAGT1, MAN2B1, MANBA, MASP1, MASP2, MASTL, MBL2, MC2R, MCM4, MEFV, MLPH, MPL, MPO, MRE11A, MS4A1, MTHFD1, MVK, MYD88, MYH9, MYO5A, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCSTN, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NKX2-5, NLRP12, NLRP3, NME8, NOD2, NOP10, NRAS, ORAI1, PALB2, PCCA, PCCB, PDGFRA, PEPD, PIGA, PIK3CD, PIK3R1, PLCG2, PLG, PMM2, PMS2, PNP, PRF1, PRKDC, PRPS1, PSENEN, PSMB8, PSTPIP1, PTPN11, PTPRC, PTRF, RAB27A, RAC2, RAD51C, RAG1, RAG2, RASGRP2, RBM8A, RECQL4, RFX5, RFXANK, RFXAP, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, RSPH4A, RSPH9, RUNX1, RUNX2, SAMHD1, SBDS, SEC23B, SEMA3E, SERPINC1, SERPINE1, SERPING1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, SKIV2L, SLC29A3, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A4, SLC46A1, SLC4A1, SLX4, SMARCAL1, SP110, SPINK5, SPTA1, SPTB, SRP72, STAT1, STAT3, STAT5B, STIM1, STK4, STX11, STXBP2, TAP1, TAP2, TAPBP, TAZ, TBK1, TBX1, TCF4, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, THBD, TICAM1, TINF2, TIRAP, TLR3, TMC6, TMC8, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TNFRSF4, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TTC37, TYK2, UNC119, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, VHL, VPS13B, VWF, WAS, WIPF1, WRAP53, XIAP, ZAP70, ZBTB24

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

ABCD1, ACSL4, ADAT3, ADNP, ADSL, AFF2, AHDC1, AHI1, ANK3, ANKRD11, AP1S2, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARX, ATP2A2, ATP6AP2, ATP7A, ATR, ATRX, AUTS2, BCKDK, BCOR, BDNF, BLM, BRAF, BRWD3, CACNA1C, CACNG2, CASK, CC2D1A, CCDC88C, CDH15, CDKL5, CENPJ, CEP152, CEP63, CHD7, CHD8, CLCNKA, CLIC2, CNTNAP2, CRADD, CRBN, CREBBP, CTCF, CUL4B, DCX, DEAF1, DHCR7, DKC1, DLG3, DMD, DNA2, DOCK8, DYNC1H1, DYRK1A, EHMT1, EPB41L1, ERCC6, ERCC8, FANCB, FBXO31, FGD1, FLNA, FMR1, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FTSJ1, GABRB3, GDI1, GK, GPC3, GRIA3, GRIK2, GRIN1, GRIN2B, HCCS, HCFC1, HDAC8, HERC2, HOXA1, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HSPG2, HUWE1, IDS, IGBP1, IL1RAPL1, IQSEC2, KANSL1, KCNJ1, KDM5C, KIAA0196, KIAA1033, KIAA2022, KIF1A, KIF4A, KIRREL3, KLHL3, KMT2D, KPTN, L1CAM, LAMC3, LAMP2, MAGT1, MAN1B1, MAOA, MBD5, MBTPS2, MECP2, MED12, MED23, MEF2C, MET, METTL23, MID1, MID2, MTM1, MYH3, NDP, NDST1, NDUFA1, NHS, NIN, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, NSDHL, NSUN2, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PAFAH1B1, PAK3, PANK2, PCDH19, PDE8B, PDHA1, PGAP1, PGK1, PHF6, PHF8, PIEZO2, PIGV, PLP1, PNKP, PORCN, PQBP1, PRPS1, PRSS12, PTCHD1, PTEN, PTPN11, PURA, RAB39B, RAD21, RAI1, RBBP8, RELN, ROR2, RPL10, RPS6KA3, SATB2, SCN1A, SCN2A, SERPINI1, SETBP1, SETD5, SHANK2, SHANK3, SHROOM4, SLC16A2, SLC2A1, SLC6A4, SLC6A8, SLC9A6, SLC9A9, SMARCA4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMS, SNRPN, SOX11, SOX3, SOX5, SPAST, SPECC1L, SRCAP, SRPX2, ST3GAL3, SYN1, SYNGAP1, SYP, TAF2, TBX1, TCF4, TECR, TIMM8A, TMLHE, TRAPPC9, TSC1, TSC2, TSPAN7, TTI2, TUSC3, UBE2A, UBE3A, UBR1, UPF3B, USP9X, VPS13B, WNT5A, ZDHHC15, ZDHHC9, ZEB2, ZMYND11, ZNF711, ZNF81

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Нервно-мышечные заболевания"

AARS, ABCC9, ABHD12, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ACVR1, ADCY6, AGL, AGRN, AIFM1, AKAP9, ALDOA, ALG13, ALG14, ALG2, ALS2, AMPD1, ANG, ANK2, ANO5, ARHGEF10, ASAH1, ATL1, ATL3, ATP2A1, ATP2A2, ATP7A, ATXN2, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BICD2, BIN1, BMPR2, BSCL2, C10orf2, C12orf65, C9orf72, CACNA1C, CACNA1D, CACNB2, CALR3, CAPN3, CASQ1, CASQ2, CAV3, CCDC78, CCT5, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHMP2B, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CLCN1, CNTN1, CNTNAP1, COL12A1, COL4A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COX6A1, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTDP1, DAG1, DAO, DARS, DCAF8, DCTN1, DES, DHTKD1, DMD, DNA2, DNAJB2, DNAJB6, DNAJC3, DNM2, DNMT1, DOK7, DPAGT1, DPM2, DPM3, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DST, DTNA, DYNC1H1, DYSF, ECEL1, EGR2, EMD, ENO3, ERBB3, ERBB4, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, EYA4, FAM134B, FBLN5, FBN1, FBN2, FBXO38, FGD4, FHL1, FIG4, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNC, FUS, FXN, G6PC, GAA, GAN, GARS, GBE1, GDAP1, GFPT1, GJA1, GJA5, GJB1, GLA, GLE1, GMPPB, GNB4, GNE, GPD1L, GRN, GYG1, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HARS, HCN4, HEXA, HINT1, HK1, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HOXD10, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, ISCU, ISPD, ITGA7, JPH1, JPH2, JUP, KARS, KBTBD13, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, KLHL40, KLHL41, LAMA2, LAMA4, LAMB2, LAMP2, LARGE, LDB3, LDHA, LITAF, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRP4, LRSAM1, MAMLD1, MARS, MATR3, MED25, MEGF10, MFN2, MPZ, MSTN, MTM1, MTMR14, MTMR2, MUSK, MYBPC1, MYBPC3, MYF6, MYH14, MYH2, MYH3, MYH6, MYH7, MYH8, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOT, MYOZ2, MYPN, NALCN, NDRG1, NEB, NEFH, NEFL, NEXN, NGF, NPPA, NTRK1, OPA1, OPA3, OPTN, ORAI1, PABPN1, PDHA1, PDK3, PFKM, PFN1, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PIEZO2, PIP5K1C, PKP2, PLEC, PLEKHG5, PLN, PLOD2, PMP22, PNPLA2, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PRDM12, PRKAG2, PRPH2, PRPS1, PRX, PSEN1, PSEN2, PTRF, PUS1, PYGL, PYGM, RAB7A, RAPSN, RAX2, RBCK1, RBM20, REEP1, RNF170, RRM2B, RYR1, RYR2, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN1B, SCN3B, SCN4A, SCN4B, SCN5A, SCN9A, SCO2, SEPN1, SEPT9, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SH3TC2, SIGMAR1, SIL1, SLC12A6, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, SLC37A4, SLC5A7, SMCHD1, SMN1, SMN2, SNAP25, SNTA1, SOD1, SOX10, SPEG, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, STAC3, STIM1, SUCLA2, SURF1, SYNE1, SYNE2, SYT2, TARDBP, TAZ, TBK1, TCAP, TDP1, TFG, TGFB3, TIA1, TK2, TMEM43, TMEM5, TMPO, TNNC1, TNNI2, TNNI3, TNNT1, TNNT2, TNNT3, TNPO3, TPM1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRDN, TRIM2, TRIM32, TRPA1, TRPM4, TRPV4, TTN, TTR, TUBA4A, TYMP, UBA1, UBQLN2, VAPB, VCL, VCP, VMA21, VRK1, WNK1, YARS, YARS2, ZBTB42, ZC4H2

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Нейродегенеративные заболевания"

AARS, AARS2, ABCB7, ABCD1, ABHD12, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACO2, ACTB, ACTG1, ADAMTSL2, ADAR, ADCK3, ADCY5, ADGRG1, AFG3L2, AGA, AGK, AHI1, AIFM1, AIMP1, AIRE, AKT3, ALAS2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALG1, ALG11, ALG12, ALG3, ALG6, ALG8, ALS2, AMACR, AMPD1, AMPD2, ANG, ANO10, ANO3, ANTXR2, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APOE, APP, APTX, ARFGEF2, ARG1, ARL13B, ARL6IP1, ARSA, ARSB, ARX, ASAH1, ASCL1, ASPA, ASPM, ATCAY, ATL1, ATM, ATN1, ATP13A2, ATP1A3, ATP5E, ATP6AP2, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATPAF2, ATR, ATRX, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, AUH, B3GALNT2, B4GALNT1, B4GAT1, B9D1, B9D2, BCAP31, BCS1L, BDNF, BEAN1, BEST1, BICD2, BOLA3, BRAF, BSCL2, BTD, BUB1B, C10orf2, C12orf65, C19orf12, C5orf42, C9orf72, CA2, CA8, CACNA1A, CACNA1B, CACNB4, CASC5, CASK, CC2D2A, CCDC88C, CCM2, CCT5, CDK5RAP2, CDON, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP290, CEP41, CEP63, CHCHD10, CHKB, CHMP1A, CHMP2B, CISD2, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, COA5, COASY, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL6A3, COMT, COQ2, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I2, COX6B1, CP, CPT1A, CPT1C, CPT2, CRAT, CSF1R, CSPP1, CSTB, CTNS, CTSA, CTSC, CTSD, CTSF, CTSK, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DARS, DARS2, DCAF17, DCHS1, DCTN1, DCX, DDB2, DDHD1, DDHD2, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DLAT, DLD, DNAJB2, DNAJC19, DNAJC5, DNAJC6, DNM1L, DNMT1, DPAGT1, DYM, DYNC1H1, DYRK1A, EARS2, ECE1, EDN3, EEF2, EFTUD2, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF4G1, ELOVL4, ELOVL5, EMX2, ENTPD1, EPM2A, ERBB4, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERLIN2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXOSC3, EZH2, FA2H, FAM126A, FAM134B, FARS2, FASTKD2, FAT4, FBXO38, FBXO7, FGF14, FGF8, FGFR3, FH, FIG4, FKRP, FKTN, FLNA, FLVCR1, FOLR1, FOXRED1, FTL, FUCA1, FUS, FXN, GAA, GAD1, GALC, GALNS, GAN, GARS, GATA3, GBA, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1,

GCLC, GDAP1, GDNF, GFAP, GFER, GFM1, GJB1, GJC2, GLA, GLB1, GLI2, GLI3, GM2A, GMPPB, GNAL, GNAQ, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GOSR2, GPC3, GRID2, GRN, GUSB, HADH, HARS2, HEPACAM, HEXA, HEXB, HGSNAT, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HPRT1, HRAS, HSD17B4, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, HTRA1, HTRA2, HTT, HYAL1, IBA57, IDS,IDUA, IER3IP1, IFIH1, IGHMBP2, INPP5E, ISCU, ISPD, ITM2B, ITPR1, JPH3, KANK1, KARS, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNMA1, KCTD17, KCTD7, KIAA0196, KIF11, KIF1A, KIF1C, KIF2A, KIF5A, KIF5C, KIF7, KMT2D, KRIT1, L1CAM, L2HGDH, LAMA2, LAMC3, LAMP2, LARGE, LIAS, LIPA, LMNB1, LRPPRC, LRRK2, LYST, MAG, MAN2B1, MANBA, MAPT, MARS, MARS2, MATR3, MBD5, MCOLN1, MCPH1, MECP2, MED12, MED17, MEF2C, MFN2, MFSD8, MGAT2, MGME1, MKS1, MLC1, MPI, MPV17, MRE11A, MRPS16, MRPS22, MSMO1, MTFMT, MTHFR, MTO1, MTPAP, MTTP, NAGA, NAGLU, NDE1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEFH, NEU1, NFIX, NFU1, NHEJ1, NHLRC1, NIN, NIPA1, NKX2-1, NOP56, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NSD1, NT5C2, NUBPL, OCLN, OFD1, OPA1, OPA3, OPHN1, OPTN, PAFAH1B1, PANK2, PARK2, PARK7, PAX6, PC, PCNT, PDCD10, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDYN, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFN1, PGAP1, PHOX2A, PHOX2B, PHYH, PIGA, PIGN, PIK3CA, PIK3R2, PIK3R5, PINK1, PLA2G6, PLEKHG5, PLP1, PMM2, PNKD, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POLG, POLG2, POLH, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PPP2R2B, PPT1, PQBP1, PRICKLE1, PRKCG, PRKRA, PRNP, PRPH, PRPH2, PRRT2, PSAP, PSEN1, PSEN2, PTCH1, PTEN, PTPN11, PUS1, QDPR, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAF1, RAI1, RARS2, RBBP8, REEP1, REEP2, RELN, RET, RFT1, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RPGRIP1L, RRM2B, RTN2, RTTN, SACS, SAMHD1, SARS2, SCARB2, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEPSECS, SERAC1, SETX, SGCE, SGSH, SHH, SIGMAR1, SIL1, SIX3, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC20A2, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC2A1, SLC30A10, SLC33A1, SLC5A2, SLC5A7, SLC6A3, SLC6A8, SMPD1, SNAP29, SNCA, SOD1, SORL1, SOX10, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, ALDH18A1, SPR, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, SRPX2, STAMBP, STIL, STUB1, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SURF1, SYNE1, SYNJ1, SYT14, TACO1, TAF1, TARDBP, TAZ, TBC1D20, TBP, TCF4, TCTN1, TCTN2, TDP1, TECPR2, TFG, TGIF1, TGM6, TH, THAP1, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM138, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM5, TMEM67, TMEM70, TOR1A, TPK1, TPP1, TREM2, TREX1, TRMU, TRPV4, TSC1, TSC2, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TTBK2, TTC19, TTC21B, TTPA, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP6, TUFM, TUSC3, TYMP, TYROBP, UBA1, UBE3A, UBQLN2, UQCRB, UQCRC2, UQCRQ, VAMP1, VAPB, VCP, VEGFA, VLDLR, VPS13A, VPS13B, VPS35, VPS37A, VRK1, WDR45, WDR62, WFS1, WWOX, XK, XPA, XPC, XPNPEP3, YARS2, ZEB2, ZFYVE26, ZFYVE27, ZIC2, ZNF335, ZNF42

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания глаз"

ABCA4, ABCB6, ABCC6, ABHD12, ACO2, ACTA1, ACVR1, ADAM9, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS18, ADAMTSL4, ADGRV1, AGBL1, AGK, AHI1, AIPL1, ALDH1A3, ALDH3A2, ALG1, ALG11, ALG12, ALG3, ALG6, ALG8, ALMS1, AP3B1, APOE, ARL13B, ARL2BP, ARL6, ARMS2, ASB10, ATF6, ATOH7, ATP1A3, ATXN7, AUH, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCOR, BEST1, BFSP1, BFSP2, BLOC1S3, BLOC1S6, BMP4, C10orf11, C10orf2, C12orf65, C1QTNF5, C2, C2orf71, C3, C5orf42, C8orf37, C9, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CANT1, CAPN5, CC2D2A, CCDC28B, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CERKL, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFI, CHD7, CHM, CHMP4B, CHRDL1, CHST6, CIB2, CISD2, CLN3, CLN5, CLN6, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL11A1, COL11A2, COL17A1, COL18A1, COL25A1, COL2A1, COL4A1, COL4A3, COL4A5, COL8A2, COL9A1, COL9A2, COQ2, CRB1, CRX, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA2, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CSPP1, CST3, CTC1, CTDP1, CTNS, CTSD, CX3CR1, CYP1B1, CYP4V2, DCN, DFNB31, DHDDS, DMD, DNA2, DPAGT1, DPM1, DRAM2, DTNBP1, EFEMP1, ELOVL4, ELP4, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, EYA1, EYS, FAM161A, FBLN5, FBN1, FBN2, FGFR2, FLVCR1, FOXC1, FOXE3, FOXL2, FREM1, FRMD7, FSCN2, FTL, FYCO1, FZD4, GALK1, GCNT2, GDF3, GDF6, GJA1, GJA3, GJA8, GJB2, GNAT1, GNAT2, GNPTG, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GRN, GSN, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HARS, HCCS, HESX1, HGSNAT, HK1, HLA-DRB1, HMCN1, HMGB3, HMX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HSF4, HTRA1, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IGFBP7, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INVS, IQCB1, ITM2B, JAG1, KCNJ13, KCNV2, KERA, KIAA0586, KIF11, KIF21A, KIF7, KIZ, KLHL7, KRIT1, KRT12, KRT3, LAMA1, LAMB2, LAMP2, LCA5, LIM2, LMX1B, LOXL1, LRAT, LRIT3, LRP2, LRP5, LRPAP1, LSS, LTBP2, LYST, LZTFL1, MAB21L2, MAF, MAK, MC1R, MCOLN1, MERTK, MFN2, MFRP, MFSD8, MGAT2, MIP, MIR184, MITF, MKKS, MKS1, MMP19, MPDU1, MPI, MVK, MYO6, MYO7A, MYOC, NAA10, NDP, NDUFS1, NEK2, NHS, NLRP1, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NR2F1, NRL, NTF4, NYX, OAT, OCA2, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW, OPTN, OTX2, P3H2, PABPN1, PANK2, PAX2, PAX6, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6D, PDE6G, PDE6H, PDZD7, PEX1, PEX12, PEX2, PEX26, PEX5, PEX6, PEX7, PGK1, PHOX2A, PHYH, PIGL, PIKFYVE, PITPNM3, PITX2, PITX3, PLA2G5, PLK4, PLOD1, PMM2, PNPLA6, POC1B, POLG, POLG2, POMT1, PPT1, PRCD, PRDM5, PRIMPOL, PROKR2, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB28, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RAX2, RB1, RBP3, RBP4, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, RFT1, RGR, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RLBP1, RNU4ATAC, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRM2B, RS1, SAG, SALL2, SBF2, SCN1A, SCO2, SDCCAG8, SEMA3E, SEMA4A, SEPN1, SH3PXD2B, SHH, SIL1, SIX6, SLC16A12, SLC19A2, SLC24A1, SLC24A5, SLC25A4, SLC25A46, SLC35A2, SLC38A8, SLC39A5, SLC45A2, SLC4A11, SLC7A14, SLITRK6, SMOC1, SNRNP200, SOX10, SOX2, SOX3, SPATA7, SPG11, SPG7, SRD5A3, STRA6, STT3B, SYNE2, TACSTD2, TBC1D20, TCF4, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDRD7, TEAD1, TENM3, TGFB1, TGFBI, TIMM8A, TIMP3, TLR4, TMEM126A, TMEM138, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM98, TOPORS, TPM3, TPP1, TRAF3IP1, TREX1, TRIM32, TRNT1, TRPM1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTLL5, TTPA, TUB, TUBB3, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TUSC3, TWIST1, TYMP, TYR, TYRP1, UBIAD1, UCHL1, UNC119, UNC45B, USH1C, USH1G, USH2A, VAX1, VCAN, VIM, VPS13B, VSX1, VSX2, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR36, WFS1, WRN, XYLT1, XYLT2, ZEB1, ZFHX4, ZNF408, ZNF423, ZNF469, ZNF513, ZNF644

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания почек"

ACE, ACTN4, ADAMTS13, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, ALG1, ALMS1, APOL1, AQP2, ARL13B, ARL6, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVP, AVPR2, B9D1, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BICC1, BMP4, BSND, C1QA, C1QB, C1QC, C3, C5orf42, CA2, CASR, CC2D2A, CCDC28B, CD151, CD2AP, CD46, CEP290, CEP41, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, CUBN, CUL3, DCDC2, DMP1, ENPP1, EYA1, FAH, FGF20, FGF23, FOXC1, FRAS1, FREM1, FREM2, FXYD2, GATA2, GATA3, GDNF, GLIS2, GRHPR, GRIP1, HNF1B, HOGA1, HSD11B2, INF2, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGB4, KCNJ1, KCNJ10, KIF7, KL, KLHL3, LAMB2, LMX1B,LZTFL1, MKKS, MKS1, MUC1, MYH9, MYO1E, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NR3C2, OCRL, OFD1, PAX2, PDSS2, PHEX, PIGA, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, PTPRO, REN, RET, ROBO2, RPGRIP1L, SCARB2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SIX1, SIX5, SLC12A1, SLC12A3, SLC34A1, SLC34A3, SLC4A1, SLC4A4, SMARCAL1, SOX17, TCTN1, TCTN2, TFAP2A, THBD, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TRIM32, TRPC6, TTC21B, TTC8, UMOD, VDR, WDPCP, WDR19, WNK1, WNK4, WT1, XPNPEP3, ZMPSTE24

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания сердца"

ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVR1, ACVR2B, AKAP9, AKT3, ALMS1, ANK2, ANO5, APOA5, APOB, APOC2, APOE, ATP2A2, BAG3, BIN1, BMPR2, BRAF, CACNA1C, CACNA1D, CACNB2, CALM1, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, CBS, CETP, CFC1, CFL2, CHD7, CITED2, CNTN1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COX15, CRELD1, CRYAB,CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DNM2, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, DYSF, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FKRP, FKTN, FLNA, FLNC, FOXC1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GCKR, GDF1, GJA1, GJA5, GLA, GNAI2, GNE, GPD1L, GPIHBP1, HADHA, HCN4, HFE, HRAS, HSPB8, ISCU, JAG1, JPH2, JUP, KBTBD13, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LEFTY2, LMF1, LMNA, LPL, LTBP2, MAMLD1, MAP2K1, MAP2K2, MATR3, MED13L, MEGF10, MSTN, MTM1, MYBPC1, MYBPC3, MYF6, MYH11, MYH2, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYO6, MYOT, MYOZ2, MYPN, NEB, NEXN, NF1, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NPPA, NRAS, PABPN1, PCSK9, PIK3CA, PIK3R2, PITX2, PKP2, PLEC, PLN, PRKAG2,PRKAR1A, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RASA1, RBM10, RBM20, RYR1, RYR2, SALL4, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SEMA3E, SEPN1, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC25A4, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SNTA1, SOS1, SPRED1, TAB2, TAZ, TBX1, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TFAP2B, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TLL1, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT1, TNNT2, TPM1, TPM2, TPM3, TRDN, TRPM4, TTN, TTR, VCL, VCP, ZFPM2, ZIC3

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные нарушения репродуктивной системы"

AARS2, AKAP9, ALMS1, AMHR2, ANK2, ANXA5, AR, ARL6, AURKC, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BMP15, BRCA1, CALM1, CATSPER1, CAV3, CCDC103, CCDC28B, CCDC39, CCDC40, CD46, CEP290, CFTR, CHD7, CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, DAZL, DIAPH2, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DPY19L2, DYNC2H1, F2, F5, FGA, FGB, FGF8, FGFR1, FGFR3, FGG, FIGLA, FMR1, FOXL2, FSHB, FSHR, GNRH1, GNRHR, HESX1, HFE, HSD3B2, HYDIN, JAK2, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, KHDC3L, KISS1, KISS1R, KLHL10, LHB, LHCGR, LRRC6, LZTFL1, MKKS, MKS1, NLRP7, NME8, NOBOX, NR5A1, POF1B, POR, POU1F1, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, RSPH4A, RSPH9, SCN4B, SCN5A, SDCCAG8, SEMA3A, SEPT12, SNTA1, SPATA16, SRD5A2, SRY, STAR, SYCP3, TAC3, TACR3, TRIM32, TTC8, UBE2B, USP9Y, VEGFA

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта"
ABCA1, ABCB11, ABCB4, ABCC2, ACADM, ACADVL, ACOX1, ACVR2B, ACVRL1, ADA, ADAM17, AGA, AGL, AIRE, AKR1D1, ALDOB, ALG1, ALG13, ALMS1, AMACR, APC, APOA1, APOB, ARSB, ASAH1, ATG16L1, ATM, ATP7B, ATP8B1, AXIN2, BAAT, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BTK, CASP10, CD3D, CD3E, CD40LG, CDH1, CDKN1C, CDKN2A, CFTR, CHEK2, CHRM3, CIITA, CLMP, COG4, COL3A1, COL4A6, COL7A1, COX4I2, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT2, CTRC, CYBA, CYBB, CYP7B1, DCLRE1C, DGUOK, DPM1, ECE1, EDN3, EDNRB, ENG, EPCAM, EPHX1, FAH, FBP1, FECH, FGA, FGFR2, FUCA1, G6PC, G6PD, GAA, GALE, GALNS, GALT, GBA, GDNF, GLB1, GLI3, GNE, GNMT, GNPTAB, GNS, GUSB, HADHA, HADHB, HAMP, HFE, HGSNAT, HMBS, HMGCL, HSD3B7, ICOS, IDS, IL10RA, IL10RB, IL23R, IL2RG, IL7R, IRGM, ITCH, ITGA6, ITK, JAG1, JAK3, KIT, KRT18, KRT8, LBR, LCT, LIPA, LYST, LYZ, MAN2B1, MEFV, MITF, MLH1, MOGS, MPI, MPV17, MSH2, MSH6, MTTP, MUTYH, MYO5B, NAGLU, NCF1, NCF2, NEU1, NEUROG3, NOD2, NPC1, NPC2, NRG1, NRTN, PALB2, PAX3, PDGFRA, PDX1, PEX1, PEX12, PEX2, PEX5, PEX6, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHOX2B, PMM2, PMS2, POLD1, POLG, PPOX, PRF1, PRKCSH, PRSS1, PSAP, PTEN, PTF1A, PTPRC, PYGL, RAG1, RAG2, RET, RFX5, RFXANK, RFXAP, SALL1, SBDS, SDHB, SDHC, SEC63, SERPINA1, SGSH, SH2D1A, SI, SKIV2L, SLC10A2, SLC17A5, SLC22A5, SLC26A3, SLC2A2, SLC37A4, SLC39A4, SLC5A1, SLC7A7, SLCO1B3, SMAD4, SMPD1, SOX10, SPINK1, SPINT2, STK11, SUMF1, TCF4, TEK, TJP2, TMEM165, TMPRSS15, TNFRSF13B, TP53, TRIM37, TRMU, TTC37, UGT1A1, VHL, VIPAS39, ZAP70, ZEB2, ZIC3
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Генетической предрасположенности к развитию наследственных кардиомиопатий"
ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ANK2, ANKRD1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, BAG3, BRAF, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CASQ2, CAV3, CETP, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FKTN, FLNC, GATAD1, GLA, GPD1L, HCN4, JPH2, JUP, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KRAS, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LMNA, LPL, MYBPC-3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, MYPN, NEXN, PCSK9, PKP2, PLN, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RBM20, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SGCD, SLCO1B1, SNTA1, SOS1, SOS2, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TTN, TTR, VCL, FBN1.

Приложение № 2 к прайс-листу	
ABCD1	Адренолейкодистрофия
ACADM	Недостаточность среднецепочечной ацетил-коа-дегидрогеназы
ACADVL	Недостаточность очень длиноцепочечной ацетил-коа-дегидрогеназы
ASL	Аргинино-янтарная ацидурия
ATM	Атаксия-телеангиэктазия
ATP7B	Болезнь Вильсона
BCKDHA	Болезнь кленового сиропа IA
BCKDHB	Болезнь кленового сиропа IB
BRCA1	Рак груди и яичников, анемия Фанкони
BRCA2	Рак груди и яичников, анемия Фанкони
BTD	Биотинидазная недостаточность
CBS	Гомоцистинурия (B6-зависимые и невосприимчивые типы)
CFTR	Муковисцидоз
CYP11B1	Адреногенитальный синдром
CYP21	Адреногенитальный синдром

DBT	Болезнь кленового сиропа II
DHCR7	Синдром Смита-Лемли-Опитца
DMD	Миодистрофия Дюшенна-Беккера
F8	Гемофилия А
F9	Гемофилия В
FAH	Тирозинемия I
GAA	Болезнь Помпе (гликогеноз II)
GALC	Болезнь Краббе
GALT	Галактоземия
GBA	Болезнь Гоше
GCDH	Глутаровая ацидурия I
GJB2	Глухота
GLA	Болезнь Фабри
GLB1	Gm1-ганглиозидоз, мпс IVB
HBA1	Талассемия альфа
HBA2	Талассемия альфа
HBB	Талассемия бета
HEXA	GM2-ганглиозидоз, Тея-Сакса
HEXB	GM2-ганглиозидоз, Сандхоффа
IDS	Мукополисахаридоз 2-го типа
IDUA	Мукополисахаридоз 1-го типа
L1CAM	Гидроцефецалия, синдром Masa
MEFV	Семейная средиземноморская лихорадка
MUT	Метилмалоновая ацидурия
NAGS	Недостаточность N-ацетилглутаматсинтазы
NPC1	Ниманна-пика C1, D
TC	Недостаточность орнитин транскарбамилазы
PAH	Фенилкетонурия
PC	Недостаточность пируваткарбоксилазы
PCCA	Пропионикацидемия
PCCB	Пропионикацидемия
PEX1	Нарушения биогенеза пероксисом
PEX10	Нарушения биогенеза пероксисом
PEX11B	Нарушения биогенеза пероксисом
PEX12	Нарушения биогенеза пероксисом
PEX13	Нарушения биогенеза пероксисом
PEX2	Нарушения биогенеза пероксисом
PEX3	Нарушения биогенеза пероксисом
PEX5	Нарушения биогенеза пероксисом
PEX6	Нарушения биогенеза пероксисом
PEX7	Нарушения биогенеза пероксисом
PEX7	Нарушения биогенеза пероксисом
PKHD1	Поликистоз почек
PPT1	Цероидный липофусциноз I
SLC26A2	Диастрофическая дисплазия, ахондрогенез
SLC26A4	Глухота, синдром Пендреда
SLC6A19	Болезнь Хартнупа, гиперглицинурия
SMN1	Спинальная мышечная атрофия
SMN2	Спинальная мышечная атрофия
TPP1	Цероидный липофусциноз II, спиноцеребеллярная атаксия
USH2A	Синдром Ушера 2A

М-1310 Клинический генетический паспорт предрасположенность, 200 маркеров)

ABCB1 rs1045642 ,ABO rs8176719,ACE rs4646994, ACTN3 rs1815739 ,ADD1 rs4961, ADH1B rs1229984, ADIPOQ rs266729 ,ADIPOQ rs6444175, ADRB1 rs1801253, ADRB2 rs1042713, ADRB2 rs1042714, ADRB3 rs4994 ,AGT rs699, AGTR1 rs5186 ,ALDH2 rs671, ALPL rs4654748, AMPD1 rs17602729, ApoA1 rs670 ,APOA2 rs5082 ,ApoA5 rs3135506 ,ApoA5 rs662799, ApoA5 rs964184, ApoC3 rs2854117, ApoE rs429358, rs7412, AR ,POL_,GF_, ATP7B rs28942074, BCMO1 rs12934922, BCMO1 rs7501331, BDNF rs6265 ,BDNF -AS rs925946, BHMT rs3733890, BMP2 rs15705, BRCA1 rs28897672, BRCA1 rs80357711, BRCA2 rs80359550 ,CACNA2D3 rs1375515, CALCR rs1801197, CAT rs1001179 ,CBS POL_GF_11 CCR5 rs333, CD36 rs1761667 ,CDKAL1 rs7451008 ,CDKN2B(9p21) rs1333049, CEPT rs5882, CLOCK rs11932595, COL1a1 rs1800012, COL5A1 rs12722 ,COMT rs4680 ,COMT rs6269 ,COX2 rs20417 ,CTLA4 rs231775, CYP11A POL_GF_15 ,CYP11B2 rs1799998, CYP17A1 rs743572, CYP19A1 rs2470152 ,CYP1A1 rs4646903 ,CYP1A2 rs2069514, CYP1A2 rs762551 ,CYP1B1 rs1056836, CYP2C19 rs4986893 ,CYP2C19 rs12248560 ,CYP2C19 rs4244285, CYP2C9 rs1057910 ,CYP2C9 rs1799853, CYP2D6 rs35742686 ,CYP2D6 rs3892097 ,CYP3A5 rs776746 ,DBH rs1611115, DBH rs6271, DIO2 -AS1 rs12885300, DMD rs939787,DRD2 rs1799732, DRD2/ANKK1 rs1800497, DRD4 rs1800955, EDN1 rs5370, ESR1 rs2234693 ,ESR2 rs4986938, FABP2 rs1799883, FADS2 rs174548, FADS2 rs66698963, FDPS rs2297480, FGB rs1800790, FGG rs2066865, FII rs1799963 ,FII rs5896 ,FIX rs6048 ,FLG rs558269137, FLG rs138726443, FSHR Rs6166, FTO rs9939609, FUT2 rs602662, FV rs6025, FVII rs6046 ,FVIII rs1800291, FXI rs2289252 ,FXII rs1801020, FXIII rs5985, GC rs2282679, GHRL rs4684677 ,GLUT2 rs5400, GLYAT rs2507838, GNB3 rs5443 ,GP1ba POL_GF_28, GpIa rs1126643, GpIIIa rs5918 ,GpVI rs1613662 ,GPX1 rs1050450,GSTM POL_GF_29 ,GSTP1 rs1138272 ,GSTP1 rs1695 ,GSTT POL_GF_30, hANP rs5065, HFE rs1799945,HFE rs1800562, HHEX rs11187140 ,HIF1A rs11549465, HLA - B POL_GF_40, HLA -DQA1 ,POL_GF_77, HLA -DQA1 POL_GF_78 ,HLA -DQB1 POL_GF_79 ,HLA -DQB1 POL_GF_80 ,HTR2A rs6313 IGF2BP2 ,rs440296IL10, rs1800896 IL-13, rs20541, IL1a rs1800587, IL1Ra POL_GF_48 ,IL-1Ra rs4251961, IL1β rs1143634 ,IL1β rs16944, IL4 POL_GF_49 ,IL4 rs2243250, IL6 rs1800795 ,IL6 rs1800796, IL8 rs4073, INFG rs2430561, INS rs689, INSIG2 rs7566605 ,JAZF1 rs1635852, KCNJ11 rs5219, KCNQ1 rs231360, LAMC1 rs10911193, LCT rs4988235, LDLR rs6511720 ,LEPR rs1137101, LHCGR rs2293275, LPAR1 rs10980705, LPL rs328, LRP1 rs1799986 ,MC4R rs17782313, MCP1 rs1024611 ,MMP1 rs1799750, MMP12 rs2276109, MMP9 rs3918242, MnSOD rs4880, MTHFD rs2236225, MTHFR rs1801133, MTR rs1805087, MTRR rs1801394, NADSYN1 rs3829251, NAT2 rs1799930 ,NAT2 rs1799931, NAT2 rs1801280 ,NOS3 rs891512, NOS3(e) rs1799983 ,NPFFR2 rs11940196, NPY2R rs17376826, OPRM1 rs1799971 p53, rs1042522, PAI1 rs1799889 ,Per2 rs2304672 ,PGR rs1042838 ,PHACTR1 rs9349379, PLAT rs2020918, PLEKHA1 rs2292626, PPARA rs4253778 ,PPARA rs135549 ,PPARG rs1801282 ,PROC rs2069915, SCARB1 rs11057830 ,SERPINC1 rs2227589, SHMT rs1979277, SLC19A1 rs1051266 ,SLC23A1 rs33972313, SLC6A4 ,POL_GF_83, SLCO1B1 rs4149056 ,SULT1A1 rs9282861, TAS2R19 rs10772420, TAS2R38 rs713598, TAS2R38 rs1726866, TAS2R5 rs2227264, TCF7L2 rs7903146, TCF7L2 rs12255372 ,TGF-b rs1800469, TNF-a rs1800629 ,TNFAIP3 rs6920220 ,UCP2 rs660339, UCP3 rs1800849, UGT1A1 rs8175347, VDR rs1544410 ,VDR rs2228570, VEGFA rs2010963, VKORC1 rs9934438.

М-1320 Клинический генетический паспорт (моногенная патология + предрасположенность 200 маркеров)

ABCB1 rs1045642, ABO rs8176719, ACE rs4646994, ACTN3 rs1815739, ADD1 rs4961, ADH1B rs1229984, ADIPOQ rs266729, ADIPOQ rs6444175, ADRB1 rs1801253, ADRB2 rs1042713, ADRB2 rs1042714, ADRB3 rs4994, AGT rs699, AGTR1 rs5186, ALDH2 rs671, ALPL rs4654748, AMPD1 rs17602729, ApoA1 rs670 ,APOA2 rs5082 ,ApoA5 rs3135506, ApoA5 rs662799, ApoA5 rs964184, ApoC3 rs2854117 ,ApoE rs429358, rs7412, AR POL_GF_01, ATP7B rs28942074, BCMO1 rs12934922 BCMO1 rs7501331 BDNF rs6265 BDNF -AS rs925946 BHMT rs3733890 BMP2 rs15705 BRCA1 rs28897672 BRCA1 rs80357711 BRCA2 rs80359550 CACNA2D3 rs1375515 CALCR rs1801197 CAT rs1001179 CBS POL_GF_11 CCR5 rs333 CD36 rs1761667 CDKAL1 rs7451008 CDKN2B(9p21) rs1333049 CEPT rs5882 CLOCK rs11932595 COL1a1 rs1800012 COL5A1 rs12722 COMT rs4680 COMT rs6269 COX2 rs20417 CTLA4 rs231775 CYP11A POL_GF_15 CYP11B2 rs1799998 CYP17A1 rs743572 CYP19A1 rs2470152 CYP1A1 rs4646903 CYP1A2 rs2069514 CYP1A2 rs762551 CYP1B1 rs1056836 CYP2C19 rs4986893 CYP2C19 rs12248560 CYP2C19

rs4244285 CYP2C9 rs1057910 CYP2C9 rs1799853 CYP2D6 rs35742686 CYP2D6 rs3892097 CYP3A5 rs776746 DBH rs1611115 DBH rs6271 DIO2 -AS1 rs12885300 DMD rs939787 DRD2 rs1799732 DRD2/ANKK1 rs1800497 DRD4 rs1800955 EDN1 rs5370 ESR1 rs2234693 ESR2 rs4986938 FABP2 rs1799883 FADS2 rs174548 FADS2 rs66698963 FDPS rs2297480 FGB rs1800790 FGG rs2066865 FII rs1799963 FII rs5896 FIX rs6048 FLG rs558269137FLG rs138726443 FSHR Rs6166 FTO rs9939609 FUT2 rs602662 FV rs6025 FVII rs6046 FVIII rs1800291 FXI rs2289252 FXII rs1801020 FXIII rs5985 GC rs2282679 GHRL rs4684677 GLUT2 rs5400 GLYAT rs2507838 GNB3 rs5443 GP1ba POL_GF_28 GpIa rs1126643 GpIIIa rs5918 GpVI rs1613662 GPX1 rs1050450 GSTM POL_GF_29 GSTP1 rs1138272 GSTP1 rs1695 GSTT POL_GF_30 hANP rs5065 HFE rs1799945 HFE rs1800562 HHEX rs11187140 HIF1A rs11549465 HLA - B POL_GF_40 HLA - DQA1 POL_GF_77 HLA -DQA1 POL_GF_78 HLA -DQB1 POL_GF_79 HLA -DQB1 POL_GF_80 HTR2A rs6313 IGF2BP2 rs4402960 IL10 rs1800896 IL -13 rs20541 IL1a rs1800587 IL1Ra POL_GF_48 IL -1Ra rs4251961 IL1β rs1143634 IL1β rs16944 IL4 POL_GF_49 IL4 rs2243250 IL6 rs1800795 IL6 rs1800796 IL8 rs4073 INFG rs2430561 INS rs689 INSIG2 rs7566605 JAZF1 rs1635852 KCNJ11 rs5219 KCNQ1 rs231360 LAMC1 rs10911193 LCT rs4988235 LDLR rs6511720 LEPR rs1137101 LHCGR rs2293275 LPAR1 rs10980705 LPL rs328LRP1 rs1799986 MC4R rs17782313 MCP1 rs1024611 MMP1 rs1799750 MMP12 rs2276109 MMP9 rs3918242 MnSOD rs4880 MTHFD rs2236225 MTHFR rs1801133 MTR rs1805087 MTRR rs1801394 NADSYN1 rs3829251 NAT2 rs1799930 NAT2 rs1799931 NAT2 rs1801280 NOS3 rs891512 NOS3(e) rs1799983 NPFFR2 rs11940196 NPY2R rs17376826 OPRM1 rs1799971 p53 rs1042522 PAI1 rs1799889 Per2 rs2304672 PGR rs1042838 PHACTR1 rs9349379 PLAT rs2020918 PLEKHA1 rs2292626 PPARA rs4253778 PPARA rs135549 PPARG rs1801282 PROC rs2069915 SCARB1 rs11057830 SERPINC1 rs2227589 SHMT rs1979277 SLC19A1 rs1051266 SLC23A1 rs33972313 SLC6A4 POL_GF_83 SLCO1B1 rs4149056 SULT1A1 rs9282861 TAS2R19 rs10772420 TAS2R38 rs713598 TAS2R38 rs1726866 TAS2R5 rs2227264 TCF7L2 rs7903146 TCF7L2 rs12255372 TGF-b rs1800469 TNF-a rs1800629 TNFAIP3 rs6920220 UCP2 rs660339 UCP3 rs1800849 UGT1A1 rs8175347 VDR rs1544410 VDR rs2228570 VEGFA rs2010963 VKORC1 rs9934438

ABCD1 Адренолейкодистрофия ACADM Недостаточность среднецепочечнойACADVL Недостаточность очень длиноцепочечной ацетил-коа дегидрогеназы ASL Аргинино-янтарная ацидурия ATM Атаксия-телеангиэктазия ATP7B Болезнь Вильсона BCKDHA Болезнь кленового сиропа IA BCKDHB Болезнь кленового сиропа IB BRCA1 Рак груди и яичников, анемия Фанкони BRCA2 Рак груди и яичников, анемия Фанкони BTD Биотинидазная недостаточность CBS Гомоцистинурия (B6- зависимые и невосприимчивые типы) CFTR Муковисцидоз CYP11B1 Адреногенитальный синдром CYP21A2 Адреногенитальный синдром DBT Болезнь кленового сиропа II DHCR7 Синдром Смита-Лемли Опитца DMD Миодистрофия Дюшена-Бекера F8 Гемофилия A F9 Гемофилия B FAH Тирозинемия I GAA Болезнь Помпе (гликогеноз II) GALC Болезнь Краббе GALT Галактоземия GBA Болезнь Гоше GCDH Глутаровая ацидурия I GJB2 Нейросенсорная тугоухость GLA Болезнь Фабри GLB1 GM1-ганглиозидоз, МПС IVB HBA1 Талассемия альфа HBA2 Талассемия альфа HBB Талассемия бета HEXA GM2-ганглиозидоз, Тея Сакса HEXB GM2-ганглиозидоз, Сандхоффа IDS Мукополисахаридоз 2- го типа IDUA Мукополисахаридоз 1- го типа L1CAM Гидрофецалия, синдром MasaMEFV Семейная средиземноморская лихорадка MUT Метилмалоновая ацидурия NAGS Недостаточность N ацетилглутаматсинтазы NPC1 Ниманна-пика C1, D OTC Недостаточность орнитин транскарбамилазы PAH Фенилкетонурия PC Недостаточность пируваткарбоксилазы PCCA Пропионикацидемия PCCB Пропионикацидемия PEX1 Нарушения биогенеза пероксисом PEX10 Нарушения биогенеза пероксисом PEX11B Нарушения биогенеза пероксисом PEX12 Нарушения биогенеза пероксисом PEX13 Нарушения биогенеза пероксисом PEX2 Нарушения биогенеза пероксисомPEX3 Нарушения биогенеза пероксисом PEX5 Нарушения биогенеза пероксисом PEX6 Нарушения биогенеза пероксисом PEX7 Нарушения биогенеза пероксисом PEX7 Нарушения биогенеза пероксисом PKHD1 Поликистоз почек PPT1 Цероидный липофусциноз I SLC26A2 Диастрофическая дисплазия, ахондрогенез SLC26A4 Глухота, синдром Пендреда SLC6A19 Болезнь Хартнупа, гиперглицинурия TPP1 Цероидный липофусциноз II, спиноцеребеллярная атаксия USH2A Синдром Ушера 2A, пигментный ретинит

M1305 Минимальный спортивный паспорт 9 генов

ACE1160-396G>C (rs4253778), DRD-2A (ANKK1) -87C>T (rs2016520), SR (HTR2A) 34C>G, Pro12Ala (rs1801282), PPARA, PPARD, PPARG, PGC-1A (PPARGC1A), 1444G>A, Gly482Ser (rs8192678), ACTN31729C>T, Arg577Ter (rs1815739), AMPD1133C>T, Gln45Ter (rs17602729).

M1306 Оптимальный спортивный паспорт 21 ген

ACE NM_000789.4 rs1799752 I/D, intron 16 ACTN3 NM_001104.4 rs1815739 c.1729T> C (p.Ter577Arg) AMPD1 NM_000036.2 rs17602729 c.133C> T (p.Gln45 *) UCP2 NM_003355.2 rs660339 c.164C> T (p.Ala55Val) UCP3 NM_022803.2 rs1800849 C-238C> T AR (CAG) (6-40), X ADRB1 NM_000684.2 rs1801253 1165G>C (Arg/Gly) ADRB2 NM_000024.5 46A>G rs1042713 (Gly16Arg) ADRB2 NM_000024.5 rs1042714 79C>G, (Gln27Glu), VDR NM_001017535.1 rs731236 c.1056T> C (p.Ile352Ile), SR (HTR2A) NM_000621.4 rs6311 C-998G> DRD-2A (ANKK1) NM_178510.1 rs1800497 c.2137G> (p.Glu713Lys), PPARA NM_001362872.1 rs4253778 c.1160-396G> C PPARD NM_006238.5 rs2016520 C-87C> T PPARG NM_015869.4 rs1801282 c.34C> G (p.Pro12Ala) PGC-1A (PPARGC 1A) NM_013261.5 rs8192678 1444G>A (Gly482Ser), AGT NM_000029.4 rs699 803T>C, (Met268Thr) AGTR1 NM_031850.3 rs5186 *86A>C, n/a AGTR2 NM_000686.5 rs11091046 3123 C>A, X хромосома PPP3R1 (CNB1) 5I/5D REN (ETNK2) NM_000537.4 rs2368564 1059+83G>A.

M-1300 Генетический панель «Косметология», 17 маркеров

CAT Каталаза rs1001179 GPX1 Глутатион пероксидаза rs1050450 MnSOD Митохондриальная супероксидисмутаза rs4880, IL6 Интерлейкин - 6 rs1800795 TNFa Фактор некроза опухолей а rs1800629 IL4 Интерлейкин-4 rs2243250, GSTM Глютатион S трансфераза - мю POL_GF_48 GSTT Глютатион S трансфераза - тета POL_GF_49, AR Гецептор к андрогенам POL_GF_1, COL1a1 Альфа-1 цепь белка коллагена 1 типа rs1800012 MMP1 Matrix metallopeptidase 1 rs1799750 MMP3 Матриксная металлопротеиназа 3 rs3025058, BCMO1 Бета-каротин монооксигеназа rs7501331, IRF4 Интерферон регуляторный фактор 4 rs12203592, TYP Тирозиназа rs1393350, GLUT2 Переносчик глюкозы rs5400, TCF7K2 Транскрипционный фактор 7 rs7903146.

D-1 Детоксикация и метаболизм, 55 маркеров

CYP1A1 NM_001319217.2: c.1382C>A; rs1799814; (p.Thr461Ile) NM_001319217.2: c.1384A> G; rs1048943; (p.Ile462Val) NM_001319217.2: c.*1189T>C; rs4646903 CYP1A2 NM_000761.5; rs762551; intron 1 -164 C>A (*1A>*1F) CYP2D6 NM_000106.6: c.100C> T; rs1065852; (p.Pro34Ser) NM_000106.6: c.506-1G>A; rs3892097 CYP2C9 NM_000771.4: c.430C> T; rs1799853; (Arg144Cys) NM_000771.4: c.1075A> C; rs1057910; (Ile359Leu) CYP2C19 NM_000769.4; rs4244285; c.681G>A; (Pro227Pro) NM_000769.4; rs4986893; c.636G> A; (p.Trp212 *) NM_000769.4; rs28399504; c.1A> G; (p.Met1?) CYP2E1 NM_000773.4; rs2070676; c.1156-118G>C CYP17A1 NM_000102.4; rs743572; c-34T>C, n/a (A1>A2) PON1 NM_000446.6; rs854560; c.163T>A; (p. Leu55Met), GSTT1 (0/0) del/n, (+) wt GSTM1 (0/0) del/n, (+) wt NAT2 NM_000015.3; rs1801280; 341T>C; (p.Ile114Thr) NM_000015.3; rs1799929; c.481C>T; (p.Leu161Leu) NM_000015.3; rs1799930; c.590G>A; (p.Arg197Gln) NM_000015.3; rs1799931; c.857G>A; (p.Gly286Glu) TPMT NM_000367.4; rs1800462; c.238G> C; (Ala80Pro) NM_000367.4; rs1800460; c.460G> A; (Ala154Thr) NM_000367.4; rs1142345; c.719A> G; (Tyr240Cys) mEPHX (EPHX1) NM_000120.3; rs1051740; c. 337T>C; (Tyr113His) NM_000120.3; rs2234922; c.415A>G; (His139Arg), MDR1 (ABCB1) NM_001348945.1; rs1045642; c.3645T>; (p.Ile1215Ile), NOS3(e) NM_000603.5; rs1799983; c.894T> G; (p.Asp298Glu) ACE NM_000789.4; rs1799752; I/D, intron 16 MTHFR1 NM_005957.4; rs1801133; c.665C> T; (p.Ala222Val) MTHFR2 NM_005957.4; rs1801131; c.1286A> C; (p.Glu429Ala) MTRR NM_002454.2; rs1801394; c.66A> G; (p.Ile22Met) MTR NM_000254.2; rs1805087; c.2756A> G; (p.Asp919Gly), VKORC1 (PRSS53) NM_024006.4: c.-1639G>A; rs9923231 BCMO1 NM_017429.3; rs7501331; c.1136C> T; (p.Ala379Val) ApoA5 NM_052968.4; rs3135506;

c.56C> T; (p.Ser19Trp) SLC23A1 NM_005847.5; rs33972313; c.790G>; (p.Val264Met) SLC19A1 NM_194255.4; rs1051266; T>C; (p.His27Arg), TNF-a NM_000594.3; rs1800629; G-308A Promotor TGF-β1 NM_000660.6; rs1800469; G>A, NQO1 NM_000903.3; rs1800566; c.559C> T; (p.Pro187Ser) CAT NM_001752.4; rs1001179; C-330C> T GPX1 NM_000581.4; rs1050450; c.599C> T; (p.Pro200Leu) MnSOD NM_000636.4; rs4880; c.47T> C; (p.Val16Ala), PPARA NM_001362872.1; rs4253778; c.1160-396G> C PPARD NM_006238.5; rs2016520; C-87C> T; PPARG NM_015869.4; rs1801282; c.34C> G; (p.Pro12Ala), ApoE NM_000041.4; rs429358; c.388T> C; (p.Cys130Arg), NM_000041.4; rs7412; c.526C> T; (p.Arg176Cys) UCP2 NM_003355.2; rs660339; c.164C> T; (p.Ala55Val) UCP3 NM_022803.2; rs1800849; C-238C> T LEPR NM_002303.5 rs1137101; c.668A> G; (p.Gln223Arg) FTO 46-43098T>C, n/a (rs1421085), COMT NM_000754.3: c.472G>A (p.Val158Met), rs4680 SR (HTR2A) NM_000621.4: c.102C>T (p.Ser34=), rs6313 DRD-2A (ANKK1) NM_178510.1; rs1800497; c.2137G>; (p.Glu713Lys).

D-4 NGS панель «Моногенные заболевания» Carrier Screening BGI

ABCC4, ABCC6, ABCC8, ABCD4, ABCG2, ABCG5, ABCG8, ACAA1, ACAA2, ACAD8, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACE, ACSF3, ADA, ADD1, ADK, ADRB1, AGA, AGTR1, AHCY, AHI1, ALDH2, ALDH3A2, ALDOB, ALPL, AMT, ANKK1, ANTXR2, AOX1, AP2A2, APOE, ARG1, ARSA, ARSB, ASL, ASPA, ASS1, ATIC, ATM, ATP5E, ATP7B, ATP9A, ATPAF2, AUH, BCAT1, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCL11A, BDKRB2, BLM, BRSK2, BTBD12, BTD, C10orf11, C11orf21, C11orf65, C12orf29, C15orf34, C16orf35, C18orf8, C3orf24, C5orf33, C5orf42, CAPN3, CARS, CBS, CC2D2A, CEP290, CEP55, CFTR, CHIA, CHID1, CHRNA10, CLCN1, CLN3, CLN5, CLN6, COL17A1, COL22A1, COL4A3, COL4A4, COL7A1, COMT, COQ2, CPS1, CPT1A, CPT2, CRHR1, CTNS, CTSD, CYP1A2, CYP24A1, CYP2C19,CYP2C8, CYP2C9, CYP4A11, CYP4F2, DBT, DHCR7, DLD, DLG4, DNAH3, DNAJC19, DNMT3B, DYSF, EPHX1, EPM2A, ERCC4, ERCC6, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC2, FAH, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCI, FKBP5, FRAG1, FRAP1, G6PC, GAA, GALC, GALK1, GALNS, GALT, GBA, GBE1, GCDH, GCH1, GCSH, GJB2, GLB1, GLDC, GLP1R, GNMT, GNS, GP1BA, GSTP1, HACL1, HADH, HADHA, HADHB, HAL, HBA1, HBA2, HBM, HBQ1, HBS1L, HBZ, HEXA, HFE2, HGSNAT, HLCS, HMGCL, HMGCR, HMGCS2, HPD, HPS1, HPS3, HTR2A, ICOS, IDUA, IGF2, IGF2AS, IKBKAP, IL28B, INS-IGF2, ITFG3, ITPA, IVD, KCNE1, KCNJ1, KCNJ11, KCNQ1, KCNQ1OT1, KIF6, KLF1, KLRD1, KNG1, LAMA3, LAMB2, LAMB3, LAMC2, LIPT1, LMBRD1, LRP1B, LRP5, LUC7L, MAN2B1, MAT1A, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCOLN1, MED23, MEFV, MFSD8, MLC1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MPG, MRPL23, MTHFR, MTR, MTRR, MUC5AC, MUC5B, MUC6, MUT, MYB, MYEF2, NAGLU, NAGS, NAP1L4, NAT2, NCRNA00119, NEB, NEDD4L, NICN1, NOS1AP, NOS3, NPC1, NPC2, NPHP3, NPHS1, NUDT15, NUP98, OAT, OCA2, OPA3, OPRD1, OPRM1, OR11G2, OR1L1, OR51B2, OR51B4, OR51S1, OR51V1, OR52A4, OR52A5, OSBPL5, PAH, PCBD1, PCCA, PCCB, PDDC1, PEX1, PEX11A, PGBD3, PKD1L1, PKHD1, PLA2G6, PMM2, POLG, POLR3K, PON1, PPT1, PRF1, PRKCA, PTS, QDPR, RAD51C, RAG1, RAG2, RGS11, RHBDF1, RNF10, RRM1, SACS, SCN1A, SCN2A, SERAC1, SERPINA1, SERPINB5, SFXN4, SGCA, SGCG, SGSH, SLC12A3, SLC12A6, SLC22A1, SLC22A18, SLC22A5, SLC24A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A20, SLC26A1, SLC26A4, SLC37A4, SLC45A2, SLC47A2, SLCO1B1, SMN1, SMPD1, SNRNP25, SOD1, SPG11, SPINK5, SQSTM1, STIM1, STX11, STXBP2, SUCLA2, SYCE2, TAT, TCIRG1, TGM1, TH, TJP2, TMEM216, TMEM67, TMEM70, TMPPE, TOLLIP, TPMT, TPP1,TRPM5, TSNARE1, TSPAN3, TTC37, TYR, TYRP1, UGT2B15, UNC13D, USPL1, VDR, VKORC1, WFS1, WSCD1, ZNF27.

M4 Нутриогеномика «ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИЕТА»

CYP1A1 *947+242T>C, n/a (rs4646903), 1384A>G, Ile462Val (rs1048943), 1382C>A,Thr461Asn (rs1799814) CYP2E1 9896C>G, n/a (rs2070676), ADH1B (ADH2) 143A>G, His48Arg (rs1229984) ALDH2 1510G>A, Glu504Lys (rs671) PON1 163T>A, Leu/Met (rs854560), GSTT1 (0/0) del/n, (+) wt GSTM1 (0/0) del/n, (+) wt GSTP1 313A>G, Ile105Val (rs1695), 341C>T, Ala114Val (rs1138272) NAT2 341T>C *4(wt), 481C>T *5, 590G>A *6, 857G>A *7. S1, S2, S3 (*5, *6, *7) rs1801280, rs1799929, rs1799930, rs1799931, ApoE 388T>C, Cys130Arg (rs429358), 526C>T, Arg176Cys (rs7412). E2, E3, E4 ApoCIII 3238 C>G (rs5128) NOS3 4/5, 6 (4, 5, 6 repeats 27 bp, intron 4), AGT

803T>C, Met268Thr (rs699) ACE 2306-119_2306- 118insATACAGTCACTTTTTTTTTTTTTTTGAG ACGGAGTCTCGCTCTGTCGCCC, I/D AGTR1 *86A>C, n/a (rs5186) AGTR2 3123 C>A, X хромосома (rs11091046), PAI-1 -675 5G>4G, MTHFR 665C>T, Ala222Val (rs1801133) MTRR 66A>G, Ile22Met (rs1801394), ADRB1 1165G>C, Arg/Gly (rs1801253) ADRB2 46A>G, Gly16Arg (rs1042713), 79C>G, Gln27Glu (rs1042714), VDR 1056T>C (rs731236) COL1A1 104-441G>T, n/a (rs1800012) CALCR (CTR) 463 C>T ESR1 (ER) 453-351A>G, n/a (rs9340799), 453- 397T>C, n/a (rs2234693) BGLAP (BGP) -198 C/T, CTLA4 49 A>G, DRD-2A (ANKK1) 2137G>A, Glu713Lys A1(A)/A2(G) rs1800497 SR (HTR2A) T>C (rs6311), PPARA 1160-396G>C (rs4253778) PPARD -87C>T (rs2016520).