

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, NAT2	5200	GP-101	14-21 р.д
Риск онкогематологических заболеваний 12 маркеров	-анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, NAT2, GSTT1, CYP2C9, CYP2C19, MTHFR	9000	GP-102	14-21 р.д
Рак легких 11 маркеров	-анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1(3), CYP2D6(2), GSTM1, NAT2(4), GSTT1	4800	GP-103	14-21 р.д
Рак молочной железы и яичников 7 маркеров	анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, CHEK2	3800	GP-104	7-14 р.д
Рак молочной железы и яичников 16 маркеров	-анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1(185delAG, T181G, 4153delA, 5382insC, C61G, 2080delA, 3819del5, 3875del4), BRCA2 (695insC, 6174delT), CHEK2(1100delC), BLM(Q548X) -анализ гена рецептора прогестерона: PGR(rs1042838) -анализ гена рецептора ESR1(rs2234693), ESR2(rs4986938), -анализ гена MMP1	5000	GP-105	14-21 р.д
Рак простаты 3 маркера	-анализ гена рецептора андрогенов: AR -анализ гена пароксисмазы: PON1 -анализ гена I фазы детоксикации: CYP17A1	2000	GP-106	14-21 р.д
Антиоксидантная защита 8 маркеров	-анализ генов системы детоксикации: GSTT1, GSTM1, NQO1 -анализ гена супероксиддисмутаза: MnSOD(rs4880) -анализ гена глутатионпероксидазы: GPX1(rs1050450) -анализ гена каталазы: CAT(rs1001179) -анализ гена транспортера аскорбиновой кислоты: SLC22A1(rs33972313) -анализ гена транспортера фолатов: SLC19A1(rs1051266)	5200	GP-107	14-21 р.д
Анализ генетических маркеров риска онкологических заболеваний 36 маркеров	-анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1(3), CYP2C9(2), CYP2C19(3), CYP1A2, CYP2D6(2), GSTM1, GSTT1, NAT2(4), MTHFR (2), CYP17A1, VKORC1, MDR1 -анализ гена рецептора андрогенов: AR -анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников (опухолевых супрессоров): BRCA1(4), BRCA2, CHEK2 -анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53)(3), MYCL1(LMYC), mEPOX(2), PGR(PROG)	19000	GP-108	21-28 р.д
Генетический риск онкологических заболеваний 40 маркеров	CYP17A1, CYP19A1(2), MDR1(ABCB1), BRCA1(7), BRCA2(3),TP53, GSTM1, GSTT1, TPMT(3), TSHR, CHEK2(2), MUTYH(2), MLH1, PMS2, CYP1A1(3), CYP2E1, PON1, AR, L-MYC(MYCL1), NAT2(4), CCAT2	29000	GP-109	35-42 р.д
Рак предстательной железы 13 маркеров	-анализ гена рецептора андрогенов: AR, CCAT2 -анализ генов Casp8, TP53 -анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1(7), BRCA2, CHEK2	8000	GP-110	21-28 р.д
Иммунные и аутоиммунные заболевания				
Рак щитовидной железы	-анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA(2) -анализ гена рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR -анализ гена, контролирующего деление клетки (онкогена): TP53(P53)	4400	GP-601	14-21 р.д

Болезнь Грейвса - аутоиммунный тиреонидит	-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	6700	GP-602	14-21 р.д
Болезнь Бехтерева	HLA-B27	2600	GP-603	7-14 р.д
Анализ генов определяющих устойчивость к ВИЧ	-анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5	1200	K-1	21-28 р.д

Сердечно-сосудистые заболевания

Ишемическая болезнь сердца 26 маркеров	-анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2(BKR), REN -анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 -анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), F7(FVII), ITGB3(GPIIIa), PAI1 -анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 -анализ гена матриксной металлопротеазы 3: MMP3 -анализ гена супероксиддисмутаза: MnSOD -анализ гена глутатионпероксидаза: GPX1 -анализ гена каталаза: CAT	13800	B1max	14-21 р.д
Генетический риск артериальной гипертензии, подбор антигипертензивных препаратов 15 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)	9800	GP-201	14-21 р.д
Артериальная гипертензия 3 маркера	-анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3	1100	B3min	7-14 р.д
Артериальная гипертензия 11 маркеров	-анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2(BKR), REN, CYP11B2, ADD1	5500	B3max	10-17 р.д
Атеросклероз аорты и коронарных сосудов 30 маркеров	-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)	15000	GP-202	14-21 р.д
Липидный обмен 11 маркеров	-анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE(2), APOCIII, ApoC, ApoA5(3), ApoA1 -анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARG, PPARG, PPARG	5800	GP-203	21-28 р.д
Гипергомоцистемия 4 маркера	-анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR(2), MTRR, MTR	2300	GP-204	5-10 р.д
Тромбофилия 2 маркера	-анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F2(FII), F5(FV)	1800	GP-205	5-10 р.д

Тромбофилия 12 маркеров	-анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR(2), MTRR, MTR -анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), ITGB3(GPIIIa), PAI1, F7(FVII), GPIa(ITGA2), F13A1(FXIII)	4000	GP-206	5-10 р.д
Тромбофилия и подбор лекарственных препаратов 35 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	15600	GP-207	21-28 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, PPARG, PPARG, UCP2, UCP3 -анализ гена матриксной металлопротеазы 3: MMP3 -анализ гена супероксиддисмутазы: MnSOD -анализ гена глутатионпероксидазы: GPX1 -анализ гена каталазы: 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)	33000	GP-208	30-40 р.д

Болезни органов дыхания

Бронхиальная астма 12 маркеров	-анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2 -анализ гена, ответственного за синтез основного компонента бронхиальной жидкости: CC16 -анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA -анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота): NOS1	5200	GP-301	14-21 р.д
Хроническая обструктивная болезнь легких 2 маркера	-анализ гена II фазы детоксикации: GSTP1 -анализ гена матриксной металлопротеазы 1: MMP1	2900	GP-302	14-21 р.д

Эндокринологические заболевания

Сахарный диабет I типа, инсулинозависимый	анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1, DRB1 анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4(2) анализ гена тирозин-фосфатазы: PTPN22 анализ гена интерлейкина 6: IL6 анализ гена провоспалительного цитокина: TNF-a	3200	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 гена провоспалительного цитокина: TNFA анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARA, PRARD, PPARG анализ генов: VEGFA(2), CTLA4, KCNQ1, SLC30A8, IGF2BP2, JAZF1	5800	GP-402	14-21 р.д

Метаболизм стероидных гормонов 15 маркеров	анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ гена рецептора эстрогенов: ESR1, ESR2 анализ гена ароматазы: CYP19A1 анализ гена фолликулстимулирующего гормона: FSHR анализ генов ответственных за синтез стероидных гормонов: CYP17A1, CYP21	6900	GP-404	14-21 р.д
Гиперандрогения	-анализ гена рецептора андрогенов: AR	1400	GP-407	7-14 р.д
Женское здоровье 38 маркеров	-анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1(185delAG, T181G, 4153delA, 5382insC, C61G, 2080delA, 3819del5, 3875del4), BRCA2(695insC, 6174delT, 9318del4, 1528del4), CHEK2(1100delC), BLM(Q578X) -анализ гена рецептора прогестерона: PROG -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 -анализ гена рецептора андрогенов: AR -анализ гена рецептора эстрогенов: ESR1 ESR2 -анализ гена ароматазы: CYP19A1 -анализ гена фолликулстимулирующего гормона: FSHR -анализ генов, ответственных за синтез стероидных гормонов: CYP17, CYP21	23000	GP-405	21-28 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(3)	4000	GP-501	14-21 р.д
Неспецифический язвенный колит 5 маркеров	анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA(2) анализ гена рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2(3)	2900	GP-502	14-21 р.д
Целиакия - глютеновая болезнь	анализ генов главного комплекса гистосовместимости: HLA-DQ2.2(3), DQ2.5, DQ7, DQ8	5000	GP-503	7-14 р.д
Лактазная недостаточность	регулятор экспрессии гена LCT: MCM6(rs4988235)	1400	GP-504	7-14 р.д
Болезни желудочно-кишечного тракта: Целиакия, Лактазная недостаточность, Синдром Жильбера, Гемохроматоз, Болезнь Крона, Неспецифический язвенный колит.	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(3) анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минерального обмена: VDR анализ генов детоксикации: CYP2C9(2), CYP2C19(3) анализ генов: PNPLA3, TM6SF2, CETP, SREBF2, ADIPOQ(2), ApoA1, ApoA (3), LPL, LRP1 анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, PPARA, PPARD	13800	GP-505	21-28 р.д
Болезни метаболизма костной ткани				
Метаболизм костной ткани 10 маркеров	Факторы нарушения кальциевого обмена, гиповитаминоза D, остеопороза и остеопенического синдрома. -анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, COL1A2 -анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR, GC -анализ гена рецептора эстрогенов: ESR1(ER)(2), CYP19A1	5800	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	4000	GP-507	14-21 р.д
Психоневрологические заболевания				
Медиаторные нарушения	анализ генов дофаминаового рецептора и серотонинового рецептора: HTR2A(2), COMT(2)	4400	GP-801	14-21 р.д
Рассеянный склероз, предрасположенность	CD40, TNFRSF1a, HLA-DRB1 *A1 *A2 *гаплотип – сочетание генотипов	4600	GP-802	14-21 р.д
Болезнь Альцгеймера, предрасположенность	APOE	2600	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, PAI1, F7(FVII), F13A1(FXIII) -анализ гена рецептора прогестерона: PROG -анализ гена рецептора: ESR1(2), ESR2(1)	5500	GP-701	14-21 р.д
Генетический риск поликистоза яичников 10 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)	6400	GP-703	14-21 р.д
Эндометриоз 7 маркеров	-анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, CYP19A1, NAT2(4)	4000	B1	14-21 р.д
Подготовка к беременности 15 маркеров	-анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR(2), MTRR, MTR -анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), ITGB3(GPIIIa), GPIa, PAI1, F7(FVII), FXIII -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE -анализ гена рецептора эстрогенов: ESR1(ER)(2)	4600	B11	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), FXIII -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, ADD1, CYP11B2 -анализ генов, синтезирующих коллаген: COL3A1 -анализ генов, связанных с оксидативным 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	13800	GP-704	21-28 р.д

Подготовка к ЭКО 21 маркер	-анализ гена рецептора эстрогена: ESR1 -анализ гена ароматазы: CYP19A1 -анализ гена рецептора фолликулстимулирующего гормона: FSHR -анализ гена рецептора лютеинизирующего гормона: LHCGR -анализ гена антимюллера гормона и его рецептора: AMHR2, AMH -анализ гена рецептора гормона, стимулирующего щитовидную железу: TSHR -анализ гена роста/дифференцировки 9B: BMP15 -анализ числа повторов в гене FMR1 -анализ гена ангиотензинпревращающего фермента: ACE -анализ гена эндотелиального фактора роста сосудов: VEGFA	10300	GP-705	14-21 р.д
Комплекс «Счастливая беременность» Планирование беременности, осложнение беременности, подготовка к ЭКО. 60 маркеров	-анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR(2), MTRR, MTR, CBS(2) -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(3), AGT, ADD1, CYP11B2 -анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1(2) -анализ генов рецептора эстрогена: ESR1(2), ESR2 -анализ гена рецептора лютеинизирующего гормона: LHCGR(2) -анализ гена антимюллера гормона и его рецептора: AMHR2(2), AMH -анализ генов: GPX1, Col3A1, FSHR, VKORC1, VEGFA(2), CAT, MnSOD -анализ числа повторов в гене FMR1 -анализ частых мутаций в гене CFTR(12) -анализ частых мутаций в гене PAH(1) -анализ значимых мутаций в гене GJB2(2) -анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1, DRB1 -анализ делеций экзонов 7 и 8 в гене SMN1	33000	GP-706	30-40 р.д
Мужское бесплодие, азооспермия	-определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза: sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255	4000	GP-707	14-21 р.д
Мужское бесплодие, расширенный 11 маркеров	-определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255 -анализ гена рецептора андрогенов: AR -муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb в гене CFTR)	8000	GP-708	14-21 р.д
Репродуктивный мужской потенциал 40 маркеров	-определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255; -анализ генов, ассоциированных с раком предстательной железы: -анализ гена рецептора андрогенов: AR -анализ генов: BRCA1, BRCA2, CHEK2, TP53, CCAT2, L-MYC(MYCL1), DQA1, DQB1 -муковисцидоз (анализ 12 мутаций) -анализ частых мутаций в генах PAH, SMN1, GJB2	38000	GP-709	30-40 р.д
Определение гетерозиготности по гену резус-фактора (RhD)		6500	GP-710	14-21 р.д
Гистосовместимость сдается парой	-анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1, DRB1	8700	GP-711	14-21 р.д

Комплексные обследования

ОБСЛЕДОВАНИЕ ДОНОРОВ-МУЖЧИН	1.Таргетная панель «Моногенные заболевания» (исследование кодирующих участков 66-ти генов, связанных с 52-мя наследственными синдромами и заболеваниями методом NGS)(приложение 2). 2.Адреногенитальный синдром: анализ значимых мутаций 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 экзонов 7 и 8 в гене SMN1. 4.Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY: sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255.	33000	D-01	28-35 р.д
ОБСЛЕДОВАНИЕ ДОНОРОВ-ЖЕНЩИН	1.Таргетная панель «Моногенные заболевания» (исследование кодирующих участков 66-ти генов, связанных с 52-мя наследственными синдромами и заболеваниями методом NGS) (приложение 2). 2.Адреногенитальный синдром: анализ значимых мутаций 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 экзонов 7 и 8 в гене SMN1. 4.Синдром Мартина-Белл: анализ повторов CGG в гене FMR1.	33000	D-02	28-35 р.д
Расширенная панель. ОБСЛЕДОВАНИЕ ДОНОРОВ-МУЖЧИН	1.Кариотипирование по лимфоцитам периферической крови. 2. Таргетная панель «Моногенные заболевания» (исследование кодирующих участков 66-ти генов, связанных с 52-мя наследственными синдромами и заболеваниями методом NGS) (приложение 2). 3.Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21- гидроксилазы): анализ значимых мутаций 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. 4.Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана): анализ делеций экзонов 7 и 8 в гене SMN1. 5.Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY: sY84, sY86, Y127, sY134, sY254, sY255.	39000	D-04	28-35 р.д
Расширенная панель. ОБСЛЕДОВАНИЕ ДОНОРОВ-ЖЕНЩИН	1.Кариотипирование по лимфоцитам периферической крови. 2. Таргетная панель «Моногенные заболевания» (исследование кодирующих участков 66-ти генов, связанных с 52-мя наследственными синдромами и заболеваниями методом NGS) (приложение 2). 3.Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21- гидроксилазы): анализ значимых мутаций delA2, P30L(ex 1), i2splice(in 2), del8b (ex 3), I172N(ex 4), V237E(ex 6), V281L(ex 7), Q318X(ex 8), R356W(ex 8), P453S . 4.Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана): анализ делеций экзонов 7 и 8 в гене SMN1. 5.Синдром Мартина-Белл: анализ повторов CGG в гене FMR1	39000	D-05	28-35 р.д
Базовое генетическое исследование супругов «Семья»	1.Кариотипирование обоих супругов по лимфоцитам периферической крови (2 чел.). 2.Носительство частых мутаций для наиболее частых наследственных заболеваний: анализ частых мутаций в генах CFTR, R408W(ПАН), SMN1, GJB2 (муковисцидоз, фенилкетонурия, б-нь Верднига-Гоффмана, нейросенсорная тугоухость) (2 чел.).	30000	D-06	28-35 р.д

Расширенное генетическое исследование супругов «Семья»	1.Кариотипирование обоих супругов по лимфоцитам периферической крови (2 чел.). 2.Таргетная панель «Моногенные заболевания» (исследование кодирующих участков 66-ти генов, связанных с 52-мя наследственными синдромами и заболеваниями методом NGS)(приложение 2 (2 чел.) 3.Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы): анализ значимых мутаций 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 (2 чел.). 4.Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана): анализ делеций экзонов 7 и 8 в гене SMN1 (2 чел.). 5.Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY: sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255 (для мужчины). Синдром Мартина-Белл: анализ повторов CGG в гене FMR1 (для женщины).	67000	D-07	32-42 р.д
Таргетная панель "Моногенные заболевания" методом NGS	Исследование кодирующих участков 66-ти генов, связанных с 52-мя наследственными синдромами и заболеваниями методом NGS Полный список генов и заболеваний находится в приложении 2.	20000	D-03	21-28 р.д

КАРИОТИПИРОВАНИЕ				
Кариотипирование одного человека по лимфоцитам периферической крови	(пробирка с гепарином, зеленая крышка)	4700	E901	21-28 р.д
Кариотипирование одного человека по лимфоцитам периферической крови. СИТО!	(пробирка с гепарином, зеленая крышка)	5900	E908	7-10 р.д
Кариотипирование абортивного материала (хорион)	(пн,вт,ср,чт, в стерильном р-ре NaCl 0,9%) 1500р невозвратная сумма при невозможности провести анализ (некачественно взятый материал)	4700	E911	21-28 р.д
Кариотипирование абортивного материала(хорион). СИТО!	(пн,вт,ср,чт, в стерильном р-ре NaCl 0,9%) 1500р невозвратная сумма при невозможности провести анализ (некачественно взятый материал)	5900	E909	7-10 р.д
Молекулярно-генетический анализ межклеточного и межтканевого мозаицизма половых хромосом методом FISH	100 ядер в каждой исследуемой ткани пробирка с гепарином, зеленая крышка + буккальный эпителий Требуется результат кариотипирования.	7000	E902	28-35 р.д
Идентификация маркерной хромосомы методом FISH	Пробирка с гепарином, зеленая крышка Требуется результат кариотипирования.	7000	E903	28-35 р.д
Уточнение точек разрывов при транслокациях, инверсиях и других хромосомных перестройках методом FISH	Пробирка с гепарином, зеленая крышка Требуется результат кариотипирования.	6500	E904	28-35 р.д
Диагностика Микроделеционных синдромов: Прадера-Вилли, Ангельмана, Ди Джорджи и др. методом FISH	!цена указана за 1 конкретный синдром! Пробирка с гепарином, зеленая крышка	5300	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	22350	E907	10-20 р.д
Хромосомный микроматричный анализ, (ХМА) РАСШИРЕННЫЙ (ARREY-CGH)	Разрешающая способность от 50 тыс. пар нуклеотидов (в отдельных регионах от 10000 п.н) сиреневая пробирка, от 4 ml	45900	E912	20-30 р.д

Хромосомный микроматричный анализ абортивного материала (ARREY-CGH)	С использованием матрицы со средней плотностью 750 тыс. маркеров. (пн,вт,ср,чт, в стерильном р-ре NaCl 0,9%) 1500р невозвратная сумма при невозможности провести анализ (некачественно взятый материал)	16500	E910	10-20 р.д
Молекулярное кариотипирование абортивного материала (метод NGS)	(пн,вт,ср,чт, в стерильном р-ре NaCl 0,9%) 1500р невозвратная сумма при невозможности провести анализ (некачественно взятый материал)	16500	E920	14-21 р.д

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА				
Неинвазивная пренатальная диагностика, Prenetix набор	Натощак, с 10/4дн. пн, вт, ср, чт, до 12:00. Требуется УЗИ диагностика (КТР). ВРЕМЕННО НЕ ВЫПОЛНЯЕТСЯ!	28000	МП1	14 р.д
Неинвазивная пренатальная диагностика Выполняется совместно с НИИ АГиР им. Д.О. Отта	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)!	23000	PD-102	14 р.д
СИТО! Неинвазивная пренатальная диагностика Выполняется совместно с НИИ АГиР им. Д.О. Отта	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)!	26000	PD-100	7 р.д
Неинвазивная пренатальная диагностика Выполняется совместно с НИИ АГиР им. Д.О. Отта	Таргетный тест на 13, 18, 21, X, Y хромосомы Выполняется совместно с НИИ АГиР им. Д.О. Отта Требуется заполнение анкеты с предоставлением данных комбинированно скрининга(Узи + б/х)!	21000	PD-103	14 р.д
СИТО! Неинвазивная пренатальная диагностика Выполняется совместно с НИИ АГиР им. Д.О. Отта	Таргетный тест на 13, 18, 21, X, Y хромосомы Выполняется совместно с НИИ АГиР им. Д.О. Отта Требуется заполнение анкеты с предоставлением данных комбинированно скрининга(Узи + б/х)!	24000	PD-101	7 р.д
Определение RH - фактора плода по крови матери, Prenetix	с 10/4дн пн, вт, ср, чт до 12:00 Допускается легкий завтрак	7000	МП2	14 р.д

УСТАНОВЛЕНИЕ ОТЦОВСТВА, МАТЕРИНСТВА				
Геномная дактилоскопия - тест для себя (отец, мать, ребенок). Букальный эпителий, венозная кровь		11300	I-1101	10-20 р.д
Геномная дактилоскопия - тест для себя (отец/мать и ребенок). Букальный эпителий, венозная кровь		11300	I-1102	10-20 р.д
Каждый последующий ребенок (при условии единовременной сдачи биоматериала)		5100	I-1103	10-20 р.д

МИКРОБИОМ- МВ				
Микробиом кишечника (16s) (кал)		12000	MB-101	14 р.д
Микробиом уrogenитального тракта (16s) (мазок)		12000	MB-102	14 р.д
Микробиом уrogenитальный, женский (16s секвенирование) Исследование мазка из двух локаций женского уrogenитального тракта на выбор: цервикальный канал, влагалище, шейка матки, биопсия матки		16000	MB-109	14 р.д
Микробиом кишечника. Мама + ребенок (кал)		22000	MB-105	21 р.д

ФАРМАКОГЕНЕТИКА				
Препараты для лечения психо-неврологических заболеваний				
Противосудоржные препараты (эффективность, токсичность, риски нежелательных лекарственных реакций) 13 маркеров	CYP1A1, ABCB1, CYP2C19(3), CYP2C9(2), EPHX1(2), GSTT1,GSM1, GSTP1(2)	6400	FG-1202	14-21 р.д
Антидепрессанты (Амитриптилин, Венлафаксин, Доксепин, Дулоксетин, Имипрамин, Кломипрамин, Мапротилин, Миансерин, Милнаципран,Миртазапин, Пароксетин, Сертралин, Флувоксамин, Флуоксетин, Циталопрам, Эсциталопрам)	CYP2D6 (*1, *3, *4), CYP2C19 (*1,*2, *3, *17), CYP2C9 (*2, *3), HTR2A rs6313), COMT rs4680 *гаплотип – сочетание генотипов	8000	G-1205	14-21 р.д
Медиаторные нарушения с подбором антидепрессантов и нейролептиков, анализ генов дофаминаового рецептора	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	8000	FG-1208	14-21 р.д
Бета-интерферон HLA-DRB1	лечение рассеянного склероза	2300	FG-1209	14-21 р.д
Препараты для лечения сердечно-сосудистых заболеваний				
Антигипертензивные препараты (бета-блокаторы, ингибиторы АПФ, блокаторы рецепторов ангиотензина, диуретики), 10 маркеров	ADRB1, ADRB2, ACE, AGE, ADD1, CYP11B2, CYP2C9(2), CYP2D6(2)	4000	FG-1210	14-21 р.д
Антикоагулянты и антиагреганты (аспирин, варфарин, клопидогрел, прасургел, тиклодипин), 10 маркеров	CYP2C9(2), VKORC1(4) CYP4F2, HLA-DRB1, GP1BA, CYP2C19	4000	FG-1212	14-21 р.д
Антикоагулянты (варфарин)	-анализ генов системы детоксикации: CYP2C9(2), VKORC1(3) ,CYP4F2	2900	FG-1213	7-14 р.д
Статины (I поколение симвастатин, провастатин, ловастатин; II поколение флувастатин; III аторвастатин; IV розувастатин, питовастатин)	SLCO1B1(rs4149056) , APOA5(rs662799) , ABCG2(rs2231142), KIF6(rs20455), APOE(rs7412)	4000	FG-1215	14-21 р.д
Статины	SLCO1B1(rs4149056)	2300	FG-1216	7-14 р.д
Препараты для лечения различных заболеваний				
Предрасположенность к злокачественной гипертермии, 46 маркеров	По запросу.	19000	FG-1229	14-21 р.д
Анализ генов, влияющих на формирование зависимости к алкоголю и наркотикам	-анализ генов дофаминаового и серотонинового рецепторов: DRD2A, HTR2A(SR)	2900	FG-1221	16-24 р.д
Метаболизм алкоголя	-анализ генов алкогольдегидрогеназа: ADH1B (ADH2), -альдегиддегидрогеназы: ALDH2 -ген I фазы детоксикации: CYP2E1	2900	FG-1222	16-24 р.д
Противотуберкулезные препараты (изониазид, р-анизид, римфампицин, дапсон)	-анализ гена II фазы детоксикации: NAT2(4)	1800	FG-1223	7-14 р.д

Ингибиторы протоновых помп (омепразол)	-анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C9, CYP2C19	2900	FG-1224	7-14 р.д
Нестероидные противовоспалительные препараты (диклофенак, ибупрофен, пироксикам), толбутамин	-анализ гена I фазы системы детоксикации CYP2C9	2900	FG-1225	7-14 р.д
Подбор дозы пероральных сахароснижающих препаратов	-анализ гена, ответственного за метаболизм пероральных сахароснижающих препаратов: TCF7L2	1200	FG-1230	7-14 р.д
Противовирусная терапия при хроническом гепатите С (ПЭГ- Интрон, рибаверин, теллапревир, боцепревир)	IL28B 2 локуса (C>T, T>G)	2300	FG-1226	7-14 р.д
Фармакогенетика 17 маркеров	-анализ генов системы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, CYP2C9, CYP2C19, TPMT, MTHFR, VKORC1, MDR1	12000	FG-1227	14-21 р.д
Препараты для лечения онкологических заболеваний				
Алкилирующие средства - циклофосфамид	GSTP1(rs1695), SOD2 (rs4880),CYP19A1(rs4646)	2900	FG-1217	14-21 р.д
Алкилирующие средства - карбоплатин	EGFR(rs121434568, rs121434568), MTHFR(rs1801133), ERCC1(rs11615).	4000	FG-1218	14-21 р.д
Алкилирующие средства - Оксалиплатин, Дакарбазин, Тиотена, Цисплатин, Бусульфан	XPC(rs2228001), MTHFR (rs1801133), ERCC1(rs11615, rs3212986), ACYP2(rs1872328), GSTM1, GSTP1 (rs1695, rs1138272).	5800	FG-1219	14-21 р.д
Противоопухолевые препараты - метотрексат	ABCB1(rs1045642), SLCO1B1(rs11045879), MTHFR(rs1801133), MTRR(rs1801394), GSTP1	3500	FG-1220	14-21 р.д
Толерантность к химиотерапии 42 гена	Уровень доказательности 1A, 1B, 2A, 2B азатиоприн, аналоги пиримидина, антрациклины, винкристин, гемцитабин, генитиниб, даунорубицин, иринотекан, капецитабин, карбоплатин, лейковорин, метотрексат, оксалиплатин, палитаксел, препараты платины, сутиниб, такролимус, тамоксифен,тегафур, фторурацил, циклофосфамид, трастузумаб, цисплатин, эрлотиниб	39000	FG-1221	30-37 р.д
ПАНЕЛИ «ЭСТЕТИКА»				
Генетическая панель «Косметология» 17 маркеров	По запросу	14300	M-1300	14-21 р.д
Детоксикация и метаболизм 55 маркеров	По запросу	31000	D-1	25-32 р.д
Гены витаминов 24 маркера	-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	11500	M-1316	14-21 р.д

Нутригеномика ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИЕТА 37 маркеров	-анализ гена I фазы детоксикации: CYP1A1 -анализ генов II фазы детоксикации: GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2 -анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3 -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2(BKR) -анализ гена системы фибринолиза: PAI1 -анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR -анализ генов ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 -анализ генов ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP(BGLAP) -анализ генов ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR -анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1(ER) -анализ гена Т-лимфоцит- ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 -анализ генов дофаминового и серотонинового рецепторов: DRD2A, HTR2A(SR) анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD -анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B(ADH2), -альдегиддегидрогеназы ALDH2, и ген I фазы -детоксикации: CYP2E1 (метаболизм алкоголя)	26500	M-4	35-42 р.д
Метаболический синдром и ожирение 20 маркер	-анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2 -анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 -анализ гена главного комплекса гистосовместимости II класса: DQB1 -анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA -анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3 -анализ генов дофаминового и серотонинового рецепторов: DRD2A, HTR2A(2) -анализ гена, ассоциированного с ожирением: FTO(2)	18400	GP-403	21-28 р.д
КОД ЗДОРОВЬЯ 75 маркеров	Склонность к избыточному весу. Склонность к перееданию из-за позднего появления чувства насыщения во время еды. Склонность к повышенному потреблению сладкого. Склонность к повышенному потреблению жиров. Склонность к перекусам из-за преждевременного возникновения сильного чувства голода между основными приемами пищи. Склонность к «заеданию» стресса в отсутствие чувства голода, психогенное переедание. Выбор оптимальной диеты для снижения веса: низкожировая, низкоуглеводная, белковая, средиземноморская. Разгрузочные дни или равномерный тип питания. Необходимость высокоинтенсивных физических нагрузок для снижения веса. Стратегия снижения веса: диета или спорт? Выраженность йо-йо-эффекта – обратного набора веса после завершения диеты. Склонность к постепенному набору избыточного веса при отсутствии регулярных физических нагрузок. Необходимость ограничивать потребление насыщенных жирных кислот для нормализации липидного профиля крови. Повышенная потребность в Омега-3 жирных кислотах. Повышенная потребность в мононенасыщенных жирных кислотах. Риск сердечнососудистых заболеваний при употреблении кофе. Риск хронического воспаления кишечника при употреблении продуктов, содержащих лактозу (белок цельного молока). Риск хронического воспаления кишечника при употреблении продуктов, содержащих глютен (белок злаковых). Риск токсических реакций при употреблении алкоголя (алкогольное поражение печени). Риск накопления железа (гемохроматоз).	34500	M-1301	30-37 р.д

	Риск патологического отложения жира вокруг внутренних органов. Риск соль-чувствительной артериальной гипертонии. Склонность к повышению уровня холестерина в крови. Склонность к повышению уровня триглицеридов в крови. Риск сахарного диабета 2 типа. Риск неалкогольного жирового гепатоза. Риск доброкачественной гипербилирубинемии (синдром Жильбера). Риск гипергомоцистеинемии и связанной с ней сердечно-сосудистой патологии. Потребность в витамине А, В2, В6, В9, В12, С, D, Е.			
ПАНЕЛИ «СПОРТ»				
Минимальный спортивный паспорт 9 генов	Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса. -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE -анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARG, PPARGC1A, PRARG -анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARGC1A, PPARGC1A(PGC-1α) -анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 -анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 -анализ генов дофамина и серотонина рецепторов: DRD2A, HTR2A(SR)	6800	M-1305	14-21 р.д
Оптимальный спортивный паспорт 21 ген	Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса. -анализ генов дофамина и серотонина рецепторов: DRD2A, HTR2A(SR) -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2(BKR), REN -анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 -анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR - анализ гена рецептора андрогенов: AR - анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARG, PPARGC1A, PRARG, UCP2, UCP3 -анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARGC1A, PPARGC1A(PGC-1α) -анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1(CnB) -анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 -анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3	22300	M-1306	28-35 р.д

Полный спортивный паспорт 34 гена	Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса. -анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP2C9, CYP2D6, MDR1 -анализ гена рецептора андрогенов: AR -анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2(BKR), REN - анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), ITGB3(GPIIIa), PAI1 -анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 -анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3 -анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A(PGC-1α) -анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 -анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 -анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1 -анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR -анализ генов дофаминавого и серотонинового рецепторов: DRD2A, HTR2A(SR) -анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA	29000	M-1307	28-35 р.д
--	--	-------	--------	--------------

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПАСПОРТА ЗДОРОВЬЯ

Полный генетический паспорт здоровья 96 маркеров	-анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP1B1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, GSTM1, GSTT1,GSTP1,NAT2,CYP17A1, CYP19, TPMT, EPHX1(mEPHX), VKORC1, MDR1 -анализ гена рецептора андрогенов: AR -анализ гена пароксаназы: PON1 -анализ гена рецептора прогестерона: PROG -анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников: BRCA1, BRCA2, CHEK2 -анализ гена рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR -анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53(P53), MYCL1(LMYC) -анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2(BKR), REN -анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, CETP, LPL -анализ генов фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), F7(FVII), ITGB3(GPIIIa), ITGA2(GPIa), PAI1, PLAT -анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2, ADRB -анализ генов обмена холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3 -анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC- 1α) -анализ генов, вовлеченных в контроль веса: FABP2, PLIN -анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1(CnB) - анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1	56000	M10	30-37 р.д
---	--	-------	-----	--------------

Оптимальный генетический паспорт здоровья 39 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 β 2-адренорецептора: ADRB2 -анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), ITGB3(GPIIIa), PAI1, F7(FVII) -анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53) -анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII - анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окислении 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 матрикса костной ткани: COL1A1 -анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR -анализ гена рецептора эстрогенов: ESR1(ER) -анализ генов дофаминавого и серотонинового рецепторов: DRD2A, HTR2A(SR)	23000	M11	20-30 р.д
Базовый ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья 25 маркеров	-анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2 -анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 - анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2(FII), F5(FV), ITGB3(GPIIIa), PAI1, F7(FVII) -анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53(P53) -анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII --анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, UCP2 -анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 -анализ генов провоспалительных цитокинов: TNFA -анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR -анализ генов дофаминавого и серотонинового рецепторов: DRD2A, HTR2A(SR)	14400	M12	25-35 р.д
Клинический генетический паспорт предрасположенностей 200 маркеров	По запросу	55000	M1310	40-47 р.д
Клинический генетический паспорт моногенная патология + предрасположенность	По запросу	78000	M1320	60-67 р.д

АНАЛИЗ ОТДЕЛЬНЫХ ГЕНОВ, ЦЕНА УКАЗАНА ЗА 1 ГЕН

-анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A2, CYP1B1, CYP2C19, CYP2E1, GSTM1, GSTT1, CYP17A1, CYP19, VKORC1, MDR1 • анализ гена рецептора андрогенов: AR • анализ гена пароксаназы: PON1 • анализ гена рецептора прогестерона: PROG • анализ гена рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR • анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): MYCL (LMYC) • анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR • анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, REN, BKR (9ins)85014 • анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, CETP, LPL • анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1(FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT • анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB3 • анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3 • анализ гена коактиватора транскрипционных факторов: PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α) • анализ генов, вовлеченных в контроль веса: FABP2, PLIN • анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB) • анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 • анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 • анализ гена, ответственного за синтез основного компонента бронхиальной жидкости: CC16 • анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, IL1β, IL1RN • анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота): NOS1 • анализ генов матриксной металлопротеаз 1 и 3: MMP1 и MMP3 • анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 • анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP) • анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR • анализ генов дофаминового и серотонинового рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) • анализ гена рецептора фолликул-стимулирующего гормона (ФСГ): FSHR • анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5 • анализ генов алкогольдегидрогеназа: ADH1B (ADH2) • анализ генов альдегиддегидрогеназы: ALDH2 • анализ гена катехол-О-метилтрансферазы: COMT	850	Ген 1	14-21 р.д
Анализ генов: CETP(2), EFEMP1, ZBTB38, HHIP, LCORL, LIN28B, PLAG1,ADAMTSL3(2), GDF5, ZNF462, CDH13, JAZF1, IGFBP3, IGF1R ,GHSR, CDK6, CABLES, ESR2, IFNG, VDR3, TNFRSF11A, NEGR1, SH2B1, BDNF,FTO, MC4R, LEPR, GHR, GHRL, TNF- α, LPIN1, ESR1, NRXN3, MSRA, TFAP2B, ANGPTL3, GCKR, AKR1D1, CEL, Fads2/s3, CYP7A1, APOA1-2, LIPC, ABCA1, CILP2, APOB, ABCG5, NPC1L1, SCARB1,LIPE, PPARG (2)	1200	Ген 2	14-21 р.д
Анализ генов: • анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP2C9, CYP2D6, GSTP1, NAT2, EPHX1(mEPHX) • анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53(P53) • анализ генов β-адренорецепторов: ADRB2 • анализ генов провоспалительных цитокинов: TNFA • анализ гена рецептора эстрогенов: ESR1(ER) • анализ гена внутриклеточного рецептора к продуктам жизнедеятельности бактерий (ассоциирован с болезнью Крона): NOD2 анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1, DRB1	1300	Ген 3	14-21 р.д

ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ, ГРУППА 1

Носительство частых мутаций для наиболее частых наследственных заболеваний	-анализ частых мутаций в генах: CFTR, R408W(PAH), SMN1, GJB2 (муковисцидоз, фенилкетурия, б-нь Верднига-Гоффмана, нейросенсорная тугоухость)	11500	MP-1600	28-35 р.д
Хорея Гентингтона	-анализ числа CAG-повторов в гене IT15 (HTT)	4500	MP-1601	28-35 р.д
Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы) анализ значимых мутаций	Ген CYP21A2: delA2, P30L(ex 1), i2splice(in 2), del8bp(ex 3), I172N(ex 4), V237E(ex 6), V281L(ex 7), Q318X(ex 8), R356W(ex 8), P453S	6900	MP-1602	21-28 р.д
Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы)	Секвенирование методом NGS гена CYP21A2 с верификацией	29000	MP-1603	60 р.д
Муковисцидоз (20 мутаций)	-анализ значимых мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb, 2143delT, 2184insA, 2113delA, 2118del4, 2141insA, delE672, 2176insC, 2183AA-G, 2183delAA, 2184delA, 2184insA, 394delTT, R334W, R347P, G542x, G551d, R553x	5200	MP-1604	28-35 р.д
Муковисцидоз (мажорные)	-анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb	2000	MP-1605	21-28 р.д
Муковисцидоз (35 мутаций)	Расширенный вариант диагностики муковисцидоза	9200	MP-1606	28-35 р.д
Муковисцидоз	Секвенирование экзонов гена CFTR методом NGS с верификацией.	28700	MP-1607	60 р.д
Фенилкетонурия	-анализ мажорных мутаций R408W, R261Q, R252W, R261X	3700	MP-1608	21-28 р.д
Фенилкетонурия	-анализ мажорных мутаций R408W, R261Q, R261X, R252W, IVS10-11G>A, IVS12+1G>A, IVS4+5G>T, R158Q и P281L	5200	MP-1609	28-35 р.д
Фенилкетонурия	-анализ мажорной мутаций R408W	1500	MP-1610	21-28 р.д
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера	-поиск делеций в гене дистрофина DMD методом MLPA	15000	MP-1613	21-28 р.д
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера	-поиск делеций в гене дистрофина DMD (только для мужчин)	4600	MP-1612	28-35 р.д
Миотоническая дистрофия	-анализ повторов в гене DMPK (1 чел.)	4000	MP-1614	28-35 р.д
Синдром Мартина-Белл	-анализ повторов CGG в гене FMR1	3500	MP-1615	28-35 р.д
Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана)	-анализ делеций 7 и 8 экзонов в гене SMN1	4600	MP-1616	28-35 р.д
Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана)	-определение количества копий гена SMN2	8000	MP-1617	28-35 р.д
Гемофилия А	Косвенная ДНК-диагностика семьи 3 человека (+1чел=1500)	6900	MP-1618	28-35 р.д
Гемофилия Б	Косвенная ДНК-диагностика семьи 3 человека (+1чел=1500)	6900	MP-1619	28-35 р.д
Нейросенсорная тугоухость	-анализ мутаций 30delG, 167delT в гене GJB2	3500	MP-1620	21-28 р.д
Нейросенсорная тугоухость	Секвенирование гена GJB2 методом NGS с верификацией.	6900	Г12а	21 р.д?
Галактоземия	-анализ мутаций Q188R, K285N	3500	MP-1621	21-28 р.д
Галактоземия	-анализ мутаций Q188R, K285N, N314D, 940A>G	4500	MP-1622	21-28 р.д
Синдром Жильбера	-исследование промоторной области гена UGT1A1	2900	MP-1623	10-14 р.д
Болезнь Вильсона-Коновалова	-анализ 5 наиболее частых мутаций в гене ATP7B: rs137853287, rs76151636, rs137853281, rs781266802, rs376910645	4500	MP-1624	14-21 р.д

Блезнь Виллебранда	- 7 частых мутаций в гене Vwf	47000	MP-1631	60 р.д
Лейкоэнцефалопатия с поражением ствола мозга и повышенным уровнем лактата	-поиск частых мутаций в гене DARS2, анализ экзонов 3 и 5	4600	MP-1633	14-21 р.д
Гемохроматоз	3 частые мутации в гене HFE: rs1800730, rs1799945, rs1800562	3200	MP-1625	14-21 р.д
Периодическая болезнь	Секвенирование гена MEFV методом NGS с верификацией.	23000	MP-1642	28-36 р.д
Анализ случайной/неслучайной инактивации X-хромосомы		5700	22.189	14-21 р.д

ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ

ГРУППА 2 NGS СЕКВЕНИРОВАНИЕ

ПОЛНЫЙ ГЕНОМ Биоинформатический анализ	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 30x без верификации по Сэнгеру Требуется клинический эпикриз	115000	MP-1701	90-120 р.д
ПОЛНЫЙ ГЕНОМ с клинической интерпретацией врача	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 30x без верификации по Сэнгеру Требуется клинический эпикриз	150000	MP-1702	90-120 р.д
ПОЛНЫЙ ЭКЗОМ: Более 20000 генов	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Требуется клинический эпикриз	61000	MP-1703	90-120 р.д
ПОЛНЫЙ ЭКЗОМ: Более 20000 генов СИТО!	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Требуется клинический эпикриз	78000	MP-1700	45-50 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Гиперинсулинизм и MODY"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1706	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Молекулярная онкология	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 200x (анализ крови и опухоли пациента (не стекла)) Требуется клинический эпикриз	90000	MP-1710	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Молекулярная онкология СИТО!	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 200x (анализ крови и опухоли пациента(не стекла)) Требуется клинический эпикриз	150000	MP-1709	30-40 р.д
СРОЧНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x и без верификации по Сэнгеру Требуется клинический эпикриз и указать какой экзом	47000	MP-1708	30-40 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Оценка наследственных тяжелых рецессивных заболеваний	Около 4000 клинически значимых генов – Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1707	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные эпилепсии"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1711	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные нарушения обмена веществ"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1712	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Заболевания соединительной ткани"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1713	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные опухолевые синдромы"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1714	90-120 р.д

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственная тугоухость"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1715	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Женские наследственные опухоли"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1716	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Факоматозы и наследственный рак"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1717	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственный рак молочной железы"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1718	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственный рак толстой кишки"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1719	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Первичный иммунодефицит и наследственные анемии"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1720	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Умственная отсталость и расстройства аутистического спектра"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1721	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Нервно-мышечные заболевания"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1722	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Нейродегенеративные заболевания"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1723	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные заболевания глаз"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1724	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные заболевания почек"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1725	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные заболевания сердца"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1726	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные нарушения репродуктивной системы"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1727	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Панель "Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта"	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1728	90-120 р.д
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель генетической предрасположенности к развитию наследственных кардиомиопатий	Секвенирование NGS методом со средней кратностью покрытия от 70x без верификации по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу Требуется клинический эпикриз	40000	MP-1729	90-120 р.д
Секвенирование локусов HLA высокого расширения	Метод NGS	20700	MP-1731	14-21 р.д

ВЕРИФИКАЦИЯ ПО СЭНГЕРУ ПОСЛЕ NGS			
Поиск выявленной в данной семье одной мутации у родственника (после NGS в нашей лаборатории)	3500	MP-1801	14-28 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	1700	MP-1802	28-35 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника (после NGS данные из любой лаборатории)	5700	MP-1803	28-35 р.д
Поиск выявленной в данной семье одной мутации у родственника (после NGS, данные из любой лаборатории) Дополнительно к услуге MP-1803 за каждого следующего человека	2800	MP-1804	28-35 р.д
Пренатальная ДНК-диагностика 1 мутации (после NGS в нашей лаборатории) 1-3 чел.	8000	MP-1805	14-28 р.д
Пренатальная ДНК-диагностика 1 мутации (после NGS данные из любой лаборатории) 1-3 чел.	9200	MP-1801	28-35 р.д
БИОИНФОРМАТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ДАННЫХ ЛАБОРАТОРИЕЙ КЛИНИЧЕСКОЙ БИОИНФОРМАТИКИ ClinBio ПОД РУКОВОДСТВОМ ФЕДОРА КОНОВАЛОВА			
Экспертный анализ данных секвенирования полного экзона, клинического экзона или геной панели Лабораторией клинической биоинформатики ClinBio, под руководством Федора Коновалова. Для исследования необходимы данные в формате FASTQ, а также обезличенная клиническая информация. Анализ качества данных включен.	9100	MP-1807	14-21 р.д
Панель «Клинический экзом» с биоинформатической обработкой данных секвенирования экспертного уровня Лабораторией клинической биоинформатики ClinBio, под руководством Федора Коновалова.	41000	MP-1808	90-120 р.д
БИОИНФОРМАТИКА И КЛИНИЧЕСКАЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ДАННЫХ СЕКВЕНИРОВАНИЯ			
Биоинформатическая обработка и клиническая интерпретация данных секвенирования КЛИНИЧЕСКОГО или ПОЛНОГО ЭКЗОМА в формате FASTQ, полученных методами MPS (NGS).	8600	MP-1809	21-35 р.д
Клиническая интерпретация данных секвенирования КЛИНИЧЕСКОГО И ПОЛНОГО ЭКЗОМА после биоинформатической обработки врачом клиническим генетиком	6300	MP-1810	10-14 р.д
Работа биоинформатика: отбор точек из первичных данных полного генома для дальнейшей интерпретации врачом генетиком	4600	MP-1811	10-14 р.д
Биоинформатическая обработка и клиническая интерпретация данных секвенирования ПОЛНОГО ГЕНОМА в формате FASTQ, полученных методами MPS (NGS) в других лабораториях	17000	MP-1820	21-35 р.д
ПИСЬМЕННАЯ РАЗВЕРНУТАЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЯ			
1-7 генов	1550	CG-1901	14 р.д
8-20 генов	5700	CG-1902	14 р.д
21-40 генов	8250	CG-1903	14 р.д
41-60 генов	10900	CG-1904	14 р.д
ВСПОМОГАТЕЛЬНЫЕ УСЛУГИ			
Выделение ДНК из крови	1200	P2001	3-7 р.д
Выделение ДНК из сухого пятна крови, слюны, буккального эпителия	1300	P2002	3-7 р.д
Выделение ДНК из клеток с гистологических стекол и парафиновых блоков	3250	P2003	7-14 р.д
Выделение ДНК из ворсин хориона, ворсин плаценты, амниотической жидкости	1600	P2004	7-14 р.д
Выделение ДНК из пренатального и абортивного материала	15600	P2005	7-14 р.д

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ЭМБРИОНОВ			
Преимплантационное генетическое тестирование хромосомных аномалий методом NGS (VeriSeq PGS, Illumina)	23000	PD-1003	14-21 р.д
Преимплантационное генетическое тестирование хромосомных аномалий методом array-CGH (Agilent)	23000	PD-1003	14-21 р.д
Преимплантационное генетическое тестирование хромосомных аномалий методом array-CGH (Agilent) СИТО!	42000	PD-1003	7-10 р.д

ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ, ГРУППА 3-ЦМГ			
Аарскога-Скотта синдром			
Поиск мутаций в гене FGD1	36500	74.4	30-35 р.д
Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти			
Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4	10000	1.8.1	14-21 р.д
Айкарди-Гутьереса синдром			
Поиск частых мутаций в генах TREX1, RNASEH2B, ADAR	12500	72.35	21 р.д
Акродерматит энтеропатический			
Поиск мутаций в гене SLC39A4	21800	82.9	21 р.д
Аксенфельда-Ригера синдром			
Поиск мутаций в гене PITX2	20 500	76.22	21 р.д
Поиск мутаций в гене FOXC1	15500	72.37	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.125	21 р.д
Альбинизм глазокожный			
Поиск мутаций в гене TYR	17000	77.4	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	9600	4.2	21 р.д
Альстрема синдром			
Поиск мутаций в "горячих" участках гена ALMS1	14500	72.31	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	9600	4.59	21 р.д
Андерсена синдром			
Поиск мутаций в гене KCNJ2	15800	73.5.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.64	21 р.д
Анемия Даймонда-Блекфена			
Поиск мутаций в гене RPS19	17100	77.14	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.1	21 р.д
Антли-Бикслера синдром			
Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2	10000	75.19	21 р.д
Апера синдром			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR2	13000	1.5	14 р.д
Арта синдром			
Поиск мутаций в гене PRPS1	20400	76.8.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.65	21 р.д
Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона)			
Поиск частых мутаций в гене MYH3	13000	79.34	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.4	21 р.д
Атаксия Фридрейха			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FXN	13000	1.22	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене FXN	17100	77.13	21 р.д
Атаксия, Хорея, судороги и деменция			
Поиск частых мутаций в гене ATN1	9500	2.52	14-21 р.д
Атрофия зрительного нерва Лебера			
Поиск 4-х наиболее частых мутаций при атрофии зрительного нерва Лебера	9500	2.43	14-21 р.д
Поиск 12-ти частых мутаций митохондриальной ДНК	15500	72.28	21 р.д
Атрофия зрительного нерва с глухотой			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена OPA1	13000	79.26	21 р.д
Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена FAS	10000	75.15	21 р.д
Поиск мутаций в гене FAS	21800	82.6	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.7	21 р.д

Аутоиммунный полиэндокринный синдром			
Поиск мутаций в гене AIRE	35500	74.6	30 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.82	21 р.д
Афазия первичная прогрессирующая			
Поиск мутаций в гене GRN	18300	88.11	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.8	21 р.д
Ахондроплазия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3	13000	1.18.1	14-21 р.д
Баллера-Герольда синдром			
Поиск мутаций в гене RECQL4	30200	84.27.2	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.80	21 р.д
Банаян-Райли-Рувалькаба синдром			
Поиск мутаций в гене PTEN	24000	81.6.3	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.66	21 р.д
Барта синдром			
Поиск мутаций в гене TAZ	18300	88.1.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.67	21 р.д
Беста болезнь			
Поиск мутаций в гене BEST1	26000	83.10.1	21 р.д
Бёрта-Хога-Дьюба синдром			
Поиск мутаций в гене FLCN	30200	84.13.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.68	21 р.д
Блефарофимоз, обратный эпикант и птоз			
Поиск мутаций в гене FOXL2	13000	79.38	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	9600	3.145	21 р.д
Блоха-Сульцбергера синдром			
Поиск частых мутаций в гене IKBKG	9500	2.47	14-21 р.д
Лайонизация X-хромосомы у девочек	10800	10.1	14-21 р.д
Блума синдром			
Поиск частых мутаций в гене RECQL3	9500	2.48	14-21 р.д
Боковой амиотрофический склероз			
Поиск мутаций в гене SOD1	17100	77.27	21 р.д
Поиск частых мутаций в гене C90RF72	13000	1.23	14-21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.6	21 р.д
Боуэна-Конради синдром			
Поиск мутаций в гене EMG1	16000	73.23	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	4.37	21 р.д
Брахидактилия			
Поиск мутаций в гене HOXD13	16000	73.14.2	21 р.д
Поиск мутаций в экзонах 8 и 9 гена ROR2	14500	72.2	21 р.д
Поиск мутаций в гене NOG	10000	75.32.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.17	21 р.д
Бьёрнстада синдром			
Поиск мутаций в гене BCS1L	16000	73.15.1	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.38	21 р.д

Ваарденбурга синдром			
Поиск мутаций в гене PAX3	21800	82.1.1	21 р.д
Поиск крупных делеций / дупликаций в генах PAX3, MITF, SOX10	15000	5.30	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.70	21 р.д
Ваарденбурга-Шаха синдром			
Поиск мутаций в гене EDNRB	20 500	76.4.1	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.39	21 р.д
Ван дер Вуда синдром			
Поиск мутаций в гене IRF6	24000	81.11.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.71	21 р.д
Велокардиофациальный синдром			
Поиск делеций в регионе 22q11	15000	5.8.1	21 р.д
Вильсона-Коновалова болезнь			
Поиск 12-ти наиболее частых мутаций в гене ATP7B	13000	1.4	14-21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.7	21 р.д
Вильямса синдром			
Поиск делеций в регионе 7q11	15000	5.9	21 р.д
Вискотта-Олдрича синдром			
Поиск мутаций в гене WAS	20500	76.6.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.72	21 р.д
Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом(врожденная сенсорная нейропатия с ангидрозом, HSN4, CIPA)			
Поиск мутаций в гене NTRK1	30200	84.10.1	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.10	21 р.д
Врожденной центральной гиповентиляции синдром			
Поиск частых мутаций в гене PHOX2B	9500	2.42	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене PHOX2B	16000	73.32	21 р.д
Галлервордена-Шпатца болезнь			
Поиск наиболее частых мутаций в гене PANK2	10000	75.8	21 р.д
Гелеофизическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене ADAMTSL2	43500	85.10	30 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.11	21 р.д
Гемофилия			
Поиск экзонных делеций и частых инверсий в гене F8 при гемофилии А	16000	5.25	21 р.д
Поиск мутаций в гене F9 при гемофилии В	20500	76.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственников	9600	3.19	21 р.д
Генитопателлярный синдром			
Поиск мутаций в экзоне 18 гена KAT6B	16000	73.30.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.144	21 р.д
Германски-Пудлака синдром			
Поиск частых мутаций в гене HPS1	13000	79.32	21 р.д
Герстманна-Штреусслера-Шейнкера болезнь			
Поиск мутаций в гене PRNP	15500	72.11.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.11	21 р.д
Гидроцефалия, обусловленная врожденным стенозом Сильвиева водопровода			
Поиск мутаций в гене L1CAM	43500	85.13.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.127	21 р.д
Гипер-IgD синдром			
Поиск мутаций в "горячих" участках гена MVK	13000	79.25	21 р.д
Поиск мутаций в гене MVK	26 000	83.11.2	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.12	21 р.д

Гипер-IgM синдром			
Поиск мутаций в гене CD40LG	17100	77.3	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.20	21 р.д
Гиперкалиемический периодический паралич			
Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A	16 000	73.24	21 р.д
Гипертрофическая кардиомиопатия			
Поиск мутаций в гене TNNT2	30200	84.4.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.23	21 р.д
Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина			
Поиск мутаций в гене PTS	17100	77.8	21 р.д
Поиск мутаций в гене QDPR	20500	76.9	21 р.д
Поиск мутаций в гене GCH1	18500	88.22.2	21 р.д
Гипокалиемический периодический паралич			
Поиск мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A	14500	72.24	21 р.д
Гипофосфатемический рахит			
Поиск мутаций в гене PHEX	46500	90.10	30 р.д
Поиск мутаций в гене FGF23	14500	72.44.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.24	21 р.д
Гипохондроплазия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3	12700	1.18.2	14-21 р.д
Гиппеля-Линдау синдром			
Поиск мутаций в гене VHL	14500	72.7.1	21 р.д
Анализ числа копий гена VHL	15000	5.5	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственника	9600	3.89	21 р.д
Глазо-зубо-пальцевой синдром			
Поиск мутаций в гене GJA1	14500	72.38.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.132	21 р.д
Глаукома врожденная			
Поиск мутаций в гене CYP1B1	16000	73.7.1	21 р.д
Глаукома ювенильная открытоугольная			
Поиск мутаций в гене CYP1B1	16000	73.7.2	21 р.д
Гломеруоцитоз почек гипопластического типа			
Поиск мутаций в гене HNF1B	24000	81.5	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.26	21 р.д
Грейга синдром			
Поиск мутаций в гене GLI3	46 000	85.2.1	30 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.114	21 р.д
Грисцелли синдром			
Поиск мутаций в гене RAB27A	17100	77.10	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.60	21 р.д
Делеции хромосомы 1p36 синдром			
Поиск делеций в регионе 1p36	15000	5.10	21 р.д
Дефицит гормона гипофиза, комбинированный			
Поиск мутаций в гене PROP1	14500	72.42	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.86	21 р.д
Дефицит иммуноглобулина А			
Поиск мутаций в гене TNFRSF13B	17100	77.25	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.66	21 р.д
Дефицит карнитина системный первичный			
Поиск мутаций в гене SLC22A5	26000	83.14	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.15	21 р.д

Дефицит фактора F12			
Поиск мутаций в гене F12	21800	82.17.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	4.88	21 р.д
Джексона-Вейсса синдром			
Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1	13500	79.19	21 р.д
Ди Джорджи синдром			
Поиск делеций в регионе 22q11	15000	5.8.2	21 р.д
Диастрофическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене SLC26A2	18500	88.16.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	4.16	21 р.д
Дисплазия де ля Шапеля (Ателостеогенез)			
Поиск мутаций в гене SLC26A2	18500	88.16.4	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	4.4	21 р.д
Дистальная моторная нейропатия			
Поиск мутаций в гене BSCL2	20500	76.18.1	21 р.д
Поиск мутаций в горячих участках гена TRPV4	14500	72.30.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.29	21 р.д
Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы			
Поиск мутаций в гене IGHMBP2	37500	89.1	30 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.78	21 р.д
Дистальная спинальная амиотрофия, врожденная, непрогрессирующая			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRPV4	15500	72.30	21 р.д
Дисхондростеоз Лери-Вейлля			
Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY	16000	73.29.1	21 р.д
Анализ числа копий гена SHOX/SHOXY	15000	5.21.1	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье точковой мутаций у родственника	9600	3.141	21 р.д
Дорфмана-Чанарина синдром			
Поиск мутаций в гене ABHD5	20500	76.24	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.85	21 р.д
Жубер синдром			
Анализ числа копий гена NPHP1	15000	5.14.2	21 р.д
Инверсия пола 46 XX			
Анализ наличия SRY гена	9500	2.11.2	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене SRY	11000	75.7.2	21 р.д
Определение числа копий гена SOX9	16000	5.20.1	21 р.д
Инверсия пола 46 XY			
Анализ наличия SRY гена	9500	2.11	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене SRY	11000	75.7	21 р.д
Поиск мутаций в гене NR5A1	18500	88.26	21 р.д
Поиск мутаций в гене NR0B1	14500	72.41	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.124	14-21 р.д
Ихтиоз буллезный			
Поиск мутаций в гене KRT2	20500	76.13	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.33	21 р.д
Ихтиоз врожденный аутосомно-рецессивный			
Поиск мутаций в гене ALOX12B	26000	83.2	21 р.д
Поиск мутаций в гене TGM1	26000	83.1.1	21 р.д
Поиск мутаций в гене ALOXE3	36500	89.4	30 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.57	21 р.д

Ихтиоз вульгарный			
Поиск частых мутаций в гене FLG	13500	79.29	21 р.д
Ихтиоз, спастическая квадриплегия и умственная отсталость			
Поиск мутаций в гене ELOVL4	18500	88.28	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.69	21 р.д
Кампомелическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене SOX9	18000	77.26.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.139	21 р.д
Карпентера синдром			
Поиск мутаций в гене RAB23	20500	76.14.1	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.41	21 р.д
Кератита-ихтиоза-тугоухости синдром			
Поиск мутаций в гене GJB2	13500	79.10.2	21 р.д
Клиппеля-Фейля синдром			
Поиск мутаций в гене GDF6	15500	72.26.1	21 р.д
Коккейна синдром			
Поиск мутаций в гене ERCC6	46200	90.1.1	30 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.73	21 р.д
Комбинированный дефицит витамин К-зависимых факторов свертывания крови			
Поиск мутаций в гене VKORC1	15500	72.9.2	21 р.д
Косолапость врожденная с или без дефицита длинных костей и/или зеркальной полидактилией			
Поиск мутаций в гене PITX1	16000	73.31	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.146	21 р.д
Костелло синдром			
Поиск мутаций в кодонах 12, 13 гена HRAS	10600	75.24	21 р.д
Костная гетероплазия прогрессирующая			
Поиск мутаций в гене GNAS	24500	81.9.3	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.35	21 р.д
Коудена болезнь			
Поиск мутаций в гене PTEN	25500	81.6.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.12	21 р.д
Коффина-Лоури синдром			
Поиск мутаций в гене RPS6KA3	47 000	90.9.1	30 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.75	21 р.д
Кошачьего глаза синдром			
Поиск дупликаций в регионе 22q11	16000	5.8.3	21 р.д
Краниометафизарная дисплазия			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена ANKH	13500	79.33	21 р.д
Поиск мутаций в гене GJA1	15500	72.38.2	21 р.д
Поиск мутаций в гене ANKH	26000	84.19.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.36	21 р.д
Краниосиностоз			
Поиск мутаций в гене MSX2	14500	79.13.2	21 р.д
Поиск мутаций в гене TWIST1	15500	72.29.1	21 р.д
Краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девииции кистей синдром			
Поиск мутаций в гене PAX3	22 500	82.1.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.76	21 р.д
Крейтцфельда-Якоба болезнь			
Поиск мутаций в гене PRNP	15500	72.11.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9800	3.13	21 р.д

Криглера-Найара синдром			
Поиск мутаций в гене UGT1A1	18000	77.2	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.43	21 р.д
Крузона с черным акантозом синдром			
Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3	1100	75.13	21 р.д
Крузона синдром			
Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2	14500	79.12	21 р.д
Лермитт-Дуклос болезнь			
Поиск мутаций в гене PTEN	24500	81.6.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9800	3.14	21 р.д
Липодистрофия семейная частичная			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена LMNA	11600	75.10	21 р.д
Поиск мутаций в гене LMNA	26000	83.6.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.130	21 р.д
Макла-Уэллса синдром			
Поиск мутаций в гене NLRP3	31000	84.14.3	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.77	21 р.д
Маклеода синдром			
Поиск мутаций в гене XK	16000	73.22	21 р.д
Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией			
Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA	11600	75.12	21 р.д
Маринеску-Шегрена синдром			
Поиск мутаций в гене SIL1	26000	83.18	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.74	21 р.д
Маршалла-Смита синдром			
Поиск мутаций в гене NFIX	26000	83.17.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.123	14-21 р.д
Мевалоновая ацидурия			
Поиск мутаций в гене MVK	26000	83.11.1	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.19	21 р.д
Мезомелическая дисплазия Лангера			
Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY	16000	73.29.2	21 р.д
Поиск числа копий гена SHOX/SHOXY	15000	5.21.2	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.83	21 р.д
Метгемоглобинемия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене CYB5R3	12600	2.25	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене CYB5R3	22500	82.8	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.20	21 р.д
Метилглутаконовая ацидурия			
Поиск мутаций в гене OPA3	13000	79.30.2	21 р.д
Микрофтальм изолированный			
Поиск мутаций в гене GDF6	16500	72.26.2	21 р.д
Микрофтальм с катарактой			
Поиск мутаций в гене CRYBA4	19500	88.6	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.39	21 р.д
Микроцефалии с капиллярными мальформациями синдром			
Поиск мутаций в гене STAMBP	26000	83.20	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	4.87	21 р.д
Миллера-Дикера синдром			
Поиск делеций в регионе 17p13	16000	5.12	21 р.д

Поиск мутаций в гене PAFAN1B1	36000	84.22	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.120	21 р.д
Милроя болезнь (лимфедема наследственная)			
Поиск мутаций в гене FLT4	52000	91.1	30 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.15	21 р.д
Миоклоническая дистония			
Поиск мутаций в гене SGCE	31000	84.18.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.40	21 р.д
Миопатия Миоши			
Поиск частых мутаций в генах CAPN, FKRP, ANO5, SGCA	14700	1.25.2	14-21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	4.67	21 р.д
Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон			
Поиск мутаций в гене ACTA1	19500	88.32.2	21 р.д
Миотоническая дистрофия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене DMPK	11600	2.7	14-21 р.д
Поиск наиболее частых мутаций в гене ZNF9	9600	2.32	14-21 р.д
Миотония Томсена/Беккера			
Поиск частых мутаций в гене CLCN1	13700	1.17	14-21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.22	21 р.д
Множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) синдром			
Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А	15700	79.4	21 р.д
Поиск наиболее частых мутаций гена RET при МЭН2Б	10600	2.28	14-21 р.д
Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А	13700	79.24	21 р.д
Множественные вывихи суставов, задержка роста, черепно-лицевые аномалии и врожденные пороки сердца			
Поиск мутаций в гене B3GAT3	18000	77.22	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.64	21 р.д
Множественных птеригиумов синдром			
Поиск мутаций в гене CHRNG	22500	82.5.2	21 р.д
Множественных синостозов синдром			
Поиск мутаций в гене NOG	11600	75.32.1	21 р.д
Моуат-Вильсон синдром			
Поиск мутаций в гене ZEB2	37500	89.12.1	30 р.д
Мышечная дистрофия врожденная			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP	11600	75.9.1	21 р.д
Поиск мутаций в гене FKRP	16500	72.10.1	21 р.д
Мышечная дистрофия поясничноконечностная			
Поиск частых мутаций в генах CAPN3, FKRP, ANO5, SGCA	13700	1.25	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене FKRP	15500	72.10.2	21 р.д
Поиск мутаций в гене SGCA	19500	88.25	21 р.д
Поиск мутаций в гене SGCB	19500	88.24	21 р.д
Поиск крупных делеций / дупликаций в генах SGCA, SGCB, SGCG, SGCD, FKRP	16000	5.29.1	21 р.д
Мышечная дистрофия тип Фукуяма			
Поиск мутаций в гене FKTN	32000	84.9.3	21 р.д
Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса			
Поиск мутаций в гене EMD	16600	72.4.2	21 р.д
Поиск мутаций в гене LMNA	27000	83.6.3	21 р.д
Поиск мутаций в гене FHL1	22500	82.13.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.42	21 р.д

Мюнке синдром			
Поиск частых мутаций в гене FGFR3	11600	75.31	21 р.д
Накопления нейтральных липидов с миопатией болезнь			
Поиск мутаций в гене PNPLA2	19500	88.29	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.84	21 р.д
Нанизм MULIBREY			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRIM37	13500	79.14	21 р.д
Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I			
Поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена PMP22	11600	2.1	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32)	13500	79.9	21 р.д
Поиск мутаций в гене MPZ	17000	73.3	21 р.д
Поиск мутаций в гене PMP22	17000	73.4.1	21 р.д
Поиск мутаций в гене EGR2	17000	73.9	21 р.д
Поиск частых рецессивных мутаций в генах FGD4, SH3TC2, FIG4, GDAP1	13700	1.15	14-21 р.д
Поиск частых мутаций цыганского происхождения в генах NDRG1 и SH3TC2	11600	2.39	14-21 р.д
Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II			
Поиск наиболее частых мутаций в гене MFN2	11600	2.26	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене GDAP1	19500	88.2	21 р.д
Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления			
Анализ числа копий гена PMP22	17000	5.4	21 р.д
Поиск мутаций в гене PMP22	19000	73.4.2	21 р.д
Наследственный амилоидоз			
Поиск мутаций в гене TTR	17000	73.35	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.149	21 р.д
Поиск наиболее частых мутаций в гене TTR	7000	32.25	14-21 р.д
Наследственный ангионевротический отек			
Поиск мутаций в гене C1NH	21500	76.10	21 р.д
Поиск крупных делеций /дупликаций в гене C1NH	16000	5.17	21 р.д
Поиск частых мутаций в генах F12 и PLG	10500	2.55	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.45	21 р.д
Поиск мутаций в экзонах 8-9 гена F12	10600	75.33	21 р.д
Незаращение родничков			
Поиск мутаций в гене ALX4	17000	73.12	21 р.д
Нейромиотония и аксональная нейропатия			
Поиск частых мутаций в гене HINT1	11600	2.51	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене HINT1	16500	72.45	21 р.д
Нейросенсорная несиндромальная тугоухость			
Поиск частых мутаций в гене GJB2 (Cx26) и крупных делеций в локусе DFNB1	11600	2.54	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене GJB2 (Cx26)	13500	79.39	21 р.д
Поиск частых мутаций в генах STRC, USH2A, SLC26A4, CLIC5 (только при отсутствии двух мутаций в гене GJB2 (Cx26)	11600	2.57	14-21 р.д
Поиск крупных делеций / дупликаций в гене STRC	17000	5.27	21 р.д
Поиск крупных делеций / дупликаций в гене SLC26A4	17000	5.28.1	21 р.д
Поиск крупных делеций / дупликаций в гене USH2A	20500	88.31.1	21 р.д
Нейтропения тяжёлая врождённая			
Поиск мутаций в гене ELANE	17000	77.12	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.46	21 р.д
Некомпактного левого желудочка синдром			
Поиск мутаций в гене TAZ	19500	88.1.3	21 р.д

Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.79	21 р.д
Немалиновая миопатия			
Поиск мутаций в гене ACTA1	19500	88.32.1	21 р.д
Нефронофтиз			
Анализ числа копий гена NPHP1	17000	5.14.1	21 р.д
Нефротический синдром			
Поиск мутаций в гене NPHS2	22500	82.15.1	21 р.д
Поиск мутаций в гене NPHS1	44000	85.9	30 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.28	21 р.д
Ниймеген синдром			
Поиск наиболее частых мутаций в гене NBN	10600	2.5	14-21 р.д
Ногтей-надколенника синдром			
Поиск мутаций в гене LMX1B	21500	76.21	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.116	21 р.д
Нормокалиемический периодический паралич			
Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A	11600	75.5	21 р.д
Норри болезнь			
Поиск мутаций в гене NDP	13500	79.2.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.16	21 р.д
Окулофарингеальная мышечная дистрофия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене PABPN1	11600	2.14	14-21 р.д
Опица GBBB синдром			
Поиск мутаций в гене MID1	32000	84.26	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.138	21 р.д
Ослера-Рендю-Вебера синдром			
Поиск мутаций в гене ENG	24500	81.14	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.115	21 р.д
Остеолиз карпотарзальный, мультицентрический			
Поиск мутаций в гене MAFB	13500	79.36	21 р.д
Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей)			
Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1	11600	2.20	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене TCIRG1	32000	84.15	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.29	21 р.д
Охдо синдром, SBBYSS вариант			
Поиск мутаций в экзоне 18 гена KAT6B	16000	73.30.1	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	9600	3.143	21 р.д
Паллистера синдром			
Поиск мутаций в гене TBX3	21500	76.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.80	21 р.д
Паллистера-Холла синдром			
Поиск мутаций в гене GLI3	43000	85.2.2	30 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.81	21 р.д
Пахионихия врожденная			
Поиск мутаций в гене KRT6B	19000	88.13	21 р.д
Поиск мутаций в гене KRT6A	21000	76.26.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.49	21 р.д
Пейтца-Егерса синдром			
Поиск мутаций в гене STK11	24500	81.17	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.142	21 р.д

Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз)			
Поиск мутаций в гене HPGD	22500	76.11	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.58	21 р.д
Первичная легочная гипертензия			
Поиск мутаций в гене BMPR2	36500	89.8	30 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.50	21 р.д
Периодическая болезнь			
Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV	14700	1.7	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене MEFV	27000	83.4	21 р.д
Пигментная дегенерация сетчатки			
Поиск мутаций в гене RP2	18000	77.6	21 р.д
Поиск мутаций в гене RHO	17000	73.27.1	21 р.д
Пикнодисостоз			
Поиск мутаций в гене CTSK	19500	88.19	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.30	21 р.д
Пневмоторакс первичный спонтанный			
Поиск мутаций в гене FLCN	31000	84.13.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.52	21 р.д
Подколенного птеригиума синдром			
Поиск мутаций в гене IRF6	25500	81.11.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.82	21 р.д
Полидактилия			
Поиск мутаций в регуляторном элементе ZRS гена SHH	14500	79.28	21 р.д
Поиск мутаций в гене GLI3	44000	85.2.4	30 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.53	21 р.д
Понтоцеребеллярная гипоплазия			
Поиск мутаций в гене VRK1	27000	83.16	21 р.д
Поиск частых мутаций в гене TSEN54	12600	2.58	14-21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.63	21 р.д
Потоцки-Лупски синдром			
Поиск дупликаций в регионе 17p11.2	16000	5.16.2	21 р.д
Почечная аплазия/гипоплазия			
Поиск мутаций в гене UPK3A	19500	88.23	21 р.д
Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	18000	77.11.3	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.54	21 р.д
Прогерия Хатчинсона-Гилфорда			
Поиск мутаций в гене LMNA	27000	83.6.5	21 р.д
Псевдоахондроплазия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP	11600	2.22.1	14-21 р.д
Псевдоксантома эластическая			
Поиск частых мутаций в гене ABCC6	11600	75.23	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.32	21 р.д
Пфайффера синдром			
Поиск мутаций в экзонах 7, 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1	16500	72.16	21 р.д
Рабдомиолиз (миоглобинурия)			
Поиск мутаций в гене LPIN1	48000	90.4	30 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.33	21 р.д
Ретиношизис			
Поиск мутаций в гене RS1	19500	88.15	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.57	21 р.д

Ретта синдром			
Поиск мутаций в гене MECP2	19000	77.21	21 р.д
Поиск делеций гена MECP2	16000	5.11	21 р.д
Робинова синдром			
Поиск мутаций в гене ROR2	32000	84.23	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.65	21 р.д
Ротмунда-Томсена синдром			
Поиск мутаций в гене RECQL4	32000	84.27.1	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.79	21 р.д
Рубинштейна-Тейби синдром			
Поиск делеций в регионе 16p13	17000	5.13	21 р.д
Семейная периодическая лихорадка			
Поиск мутаций в гене TNFRSF1A	19500	88.14	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.59	21 р.д
Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз			
Поиск наиболее частых мутаций в гене UNC13D	10600	2.33	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене UNC13D	45000	85.6	30 р.д
Поиск мутаций в гене PRF1	18000	77.9	21 р.д
Поиск мутаций в гене STX11	16500	72.15	21 р.д
Поиск мутаций в гене STXBP2	31000	84.12	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.34	21 р.д
Семейный медулярный рак щитовидной железы			
Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	19000	77.11.1	21 р.д
Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET	13500	79.27	21 р.д
Семейный холодовой аутовоспалительный синдром			
Поиск мутаций в гене NLRP3	31000	84.14.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.60	21 р.д
Сениора-Локена синдром			
Анализ числа копий гена NIHP1	16000	5.14.3	21 р.д
Сенсорная полинейропатия (врожденная нечувствительность к боли)			
Поиск мутаций в гене NGF	17000	73.6	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.61	21 р.д
Септо-оптическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене HESX1	16500	72.34	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.119	21 р.д
Сетре-Чотзена синдром			
Поиск мутаций в гене TWIST1	15500	72.29.2	21 р.д
Поиск частых мутаций в гене FGFR3	11600	75.31.2	21 р.д
Симпсона-Голаби-Бемель синдром			
Поиск мутаций в гене GPC3	24500	82.12	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.83	21 р.д
Синдром CINCA			
Поиск мутаций в гене NLRP3	32000	84.14.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.62	21 р.д
Синдром CRASH			
Поиск мутаций в гене L1CAM	44000	85.13.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.126	21 р.д
Синдром ESC			
Поиск мутаций в гене NR2E3	19500	88.4.1	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.35	21 р.д

Синдром MASA			
Поиск мутаций в гене L1CAM	45000	85.13.3	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.129	21 р.д
Синдром RAPADILINO			
Поиск мутаций в гене RECQL4	32000	84.27.3	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.81	21 р.д
Синдром TAR			
Поиск мутаций в гене RBM8A, включая крупные делеции	19500	88.20	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.36	21 р.д
Скапулоперонеальная миопатия			
Поиск мутаций в гене FHL1	22500	82.13.2	21 р.д
Смит-Магенис синдром			
Поиск делеций в регионе 17p11.2	17000	5.16.1	21 р.д
Смита-Лемли-Опица синдром			
Поиск мутаций в гене DHCR7	26500	81.4	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.46	21 р.д
Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV			
Поиск делеций в гене SMN1 (только для больного)	14700	1.2	14-21 р.д
Определение числа копий генов SMN1, SMN2	16000	5.24	14-21 р.д
Анализ носительства спинальной амиотрофии	16000	5.3	14-21 р.д
Анализ носительства спинальной амиотрофии для супружеской пары (2 чел)	22000	77.15	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене SMN1 (только при наличии одной копии гена)	24500	82.14	21 р.д
Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди			
Поиск наиболее частых мутаций в гене AR	11600	2.8	14-21 р.д
Спиноцеребеллярная атаксия			
Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3	14700	1.14	14-21 р.д
Поиск наиболее частых мутаций в гене CACNA1A	10600	2.38	14-21 р.д
Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN7	10600	2.44	14-21 р.д
Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN8	10600	2.41	14-21 р.д
Поиск частых мутаций в гене PPP2R2B	10600	2.50	14-21 р.д
Поиск частых мутаций в гене TPB	10600	2.53.1	14-21 р.д
Спонгиозная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями			
Поиск мутаций в гене PRNP	15500	72.11.3	21 р.д
Спондилококостальный дизостоз			
Поиск мутаций в гене DLL3	21500	76.16	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.52	21 р.д
Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDТ)			
Поиск мутаций в гене TRAPPC2 при X-сцепленной форме	16000	73.11	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.117	21 р.д
Суперактивность фосфорибозилпиروفосфат синтетазы			
Поиск мутаций в гене PRPS1	21500	76.8.3	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.94	21 р.д
Тестикулярной феминизации синдром			
Поиск мутаций в гене AR	27000	83.7	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.86	21 р.д
Торсионная дистония			

Поиск мутаций в гене TOR1A	18000	77.19	21 р.д
Трихоринофалангеальный синдром			
Поиск мутаций в гене TRPS1	27000	83.12	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.96	21 р.д
Тричер Коллинза-Франческетти синдром			
Поиск мутаций в гене TCOF1	47000	90.2	30 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.87	21 р.д
Тромбоцитопения врожденная			
Поиск мутаций в гене MPL	22500	82.11	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.53	21 р.д
Унферрихта-Лундборга болезнь			
Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB	11600	2.10	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене CSTB	16500	72.8	21 р.д
Уокера-Варбург синдром			
Поиск мутаций в гене FKRP	16500	72.10.3	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.61	21 р.д
Ушера синдром			
Поиск крупных делеций/дупликаций в гене USH2A	19000	88.32.2	21 р.д
Фатальная семейная инсомния			
Поиск мутаций в гене PRNP	15500	72.11.4	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.98	21 р.д
Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена ACVR1	16000	73.21	21 р.д
Поиск мутаций в гене ACVR1, кроме «горячих» участков	21500	76.19	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.99	21 р.д
Фокальная кожная гипоплазия (Горлина-Гольца синдром)			
Поиск мутаций в гене PORCN	24500	81.16	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.140	21 р.д
Х-сцепленная агаммаглобулинемия			
Поиск мутаций в гене BTK	44000	85.3.1	30 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.104	21 р.д
Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)			
Поиск мутаций в гене SH2D1A	16000	73.2	21 р.д
Поиск мутаций в гене XIAP	22500	82.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.106	21 р.д
Х-сцепленный моторный нистагм			
Поиск мутаций в гене FRMD7	31000	84.11	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.107	21 р.д
Х-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит			
Поиск мутаций в гене IL2RG	17000	73.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.108	21 р.д
Хайду-Чейни синдром			
Поиск мутаций в экзоне 34 гена NOTCH2	15500	72.43	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.150	21 р.д
Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика			
Поиск мутаций в гене RMRP	11600	75.22	21 р.д
Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана			
Поиск мутаций в гене EBP	16000	73.19	21 р.д
Хондрокальциноз			
Поиск мутаций в гене ANKH	32000	84.19.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.101	21 р.д

Хореоатетоз, гипотиреозидизм и неонатальная дыхательная недостаточность			
Поиск мутаций в гене NKX2-1	17000	73.26.2	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.131	21 р.д
Хорея доброкачественная наследственная			
Поиск мутаций в гене NKX2-1	17600	73.26.1	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.128	21 р.д
Хорея Гентингтона			
Поиск частых мутаций в гене TPB	10600	2.53.2	14-21 р.д
Хороидермия			
Поиск мутаций в гене CHM	37500	89.5	30 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.102	21 р.д
Хроническая гранулематозная болезнь			
Поиск мутаций в гене CYBB	31000	84.7	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.103	21 р.д
Центронуклеарная миопатия			
Поиск выявленной в данной семье мутации в гене MTM1	10800	3.152	21 р.д
Цереброокулофациоскелетный синдром			
Поиск мутаций в гене ERCC6	48000	90.1.2	30 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.55	21 р.д
Цистиноз нефропатический			
Поиск мутаций в гене CTNS	26000	83.19	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.77	21 р.д
Швахмана-Даймонда синдром			
Поиск частых мутаций в гене SBDS	12600	75.29	21 р.д
Поиск мутаций в гене SBDS	19000	77.20	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.48	21 р.д
Шегрена-Ларссона синдром			
Поиск мутаций в гене ALDH3A2	32000	84.24	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.68	21 р.д
Шпрингцена-Гольдберга синдром			
Поиск мутаций в гене SKI	21500	76.23	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	9600	3.135	21 р.д
Штаргардта болезнь			
Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4	13700	1.8.2	14-21 р.д
Экзостозы множественные			
Поиск мутаций в гене EXT1	32000	84.8	21 р.д
Поиск мутаций в гене EXT2	37500	89.3	30 р.д
Поиск крупных делеций / дупликаций в генах EXT1/ EXT2	16000	5.23	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.110	21 р.д
Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия			
Поиск мутаций в гене NDP	13500	79.2.2	21 р.д
Эктодермальная дисплазия			
Поиск мутаций в гене EDA	23500	82.3	21 р.д
Поиск делеций в генах EDA, EDAR, EDARADD	17000	5.15	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	3.111	21 р.д
Поиск мутаций в гене GJB6	13500	79.7.2	21 р.д
Элерса-Данло синдром			
Поиск мутаций в гене FKBP14	17000	73.36	21 р.д
Поиск частых мутаций в гене PLOD1	13700	1.9	14-21 р.д

Эпилепсия прогрессирующая миоклоническая			
Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB	10600	2.10.2	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене CSTB	17500	72.8.2	21 р.д
Поиск мутаций в гене GS27	19500	88.30	21 р.д
Поиск мутаций в гене KCTD7	17000	73.28	21 р.д
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	11600	4.76	21 р.д
Эпифизарная дисплазия, множественная			
Поиск мутаций в гене SLC26A2	19500	88.16.3	21 р.д
Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP	10600	2.22.2	14-21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.56	21 р.д
Эритрокератодермия			
Поиск мутаций в гене GJB3	13500	79.6.2	21 р.д
Поиск мутаций в гене GJB4	13500	79.11	21 р.д
Эритроцитоз рецессивный			
Поиск наиболее частых мутаций в гене VHL	10600	2.31	14-21 р.д
Поиск мутаций в гене VHL	16500	72.7.2	21 р.д
Эскобара синдром			
Поиск мутаций в гене CHRNG	23500	82.5	21 р.д
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	11600	4.49	21 р.д

Приложение № 1 к прайс-листу
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные эпилепсии"
AARS, ABCC8, ABCD1, ACADM, ACADS, ACTB, ACTG1, ACY1, ADAR, ADCK3, ADGRG1, ADGRV1, ADNP, ADSL, AFG3L2, AGA, AHI1, AIMP1, AKT3, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMACR, AMT, ANK3, AP1S2, APOC3, APOPT1, APTX, ARFGEF2, ARG1, ARHGEF9, ARL13B, ARSA, ARSB, ARX, ASAH1, ASL, ASPA, ASPM, ASS1, ATIC, ATN1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A2, ATP5A1, ATP6AP2, ATP7A, ATR, ATRX, B3GALNT2, B4GALT1, B4GAT1, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BRAF, BRAT1, BTBD, BUB1B, C12orf57, C5orf42, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASC5, CASK, CASR, CC2D2A, CCDC88C, CCND2, CDK5RAP2, CDK6, CDKL5, CDON, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP164, CEP290, CEP41, CEP63, CERS1, CHD2, CHMP1A, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA2, 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, GALT, GALNS, GAMT, GATM, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GFAP, GFM1, GJC2, GLB1, GLDC, GLI2, GLI3, GLRA1, GLRB, GMPBP, 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, NDUF3, NDUF3B, NDUF3B9, NDUF3S1, NDUF3S2, NDUF3S3, NDUF3S4, NDUF3S6, NDUF3S7, NDUF3S8, 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, SERPIN1, 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, BTBD9, 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, DNMT1, 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, FXND2, G6PC, GAA, GALT, GALN3, GALN6, GALT, GAMT, GARS, GATM, GBA, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GDAP1, GFAP, GFER, GFM1, GHR, GJC2, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLIS3, GLRX5, GLUD1, GLYCK, GM2A, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPC3, GPHN, GPI, GPIHBP1, GPX1, GRHR, 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, NDUF3B, NDUF3B9, NDUF3S1, NDUF3S2, NDUF3S3, NDUF3S4, NDUF3S6, NDUF3S7, NDUF3S8, 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, SLC01B1, 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, SLC02A1, 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, TGFB3R1, TGFB3R2, TGM1, TGM5, TINF2, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TNNT2, TNNT3, TNXB, TP63, TPM2, TRAPPC2, TREX1, TRIP11, TRPS1, TRPV3, TRPV4, TSC1, TSC2, TTC21B, TWIST1, TYR, TYROBP, TYRP1, USB1, VDR, VPS33B, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WISP3, WNT1, WNT10A, WNT10B, WNT5A, WNT7A, WRAP53, WRN, XPA, XPC, XYLT1, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF469, ZSWIM6

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные опухолевые синдромы"

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, SMARCA1, 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, ABHD15, ABHD5, ACAD9, ACAD10, ACAD11, ACAD12, ACAD13, ACAD14, ACAD15, ACAD16, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ACVR1, ADCY6, AGL, AGRN, AIFM1, AKAP9, ALDOA, ALG13, ALG14, ALG2, ALS2, AMPD1, ANG, ANK2, ANO5, ARHGEF10, ASAH1, ATL1, ATL3, ATP2A1, ATP2A2, ATP7A, ATXN2, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BICD2, BIN1, BMPR2, BSCL2, C10orf2, C12orf65, C9orf72, CACNA1C, CACNA1D, CACNB2, CALR3, CAPN3, CASQ1, CASQ2, CAV3, CCDC78, CCT5, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHMP2B, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CLCN1, CNTN1, CNTNAP1, COL12A1, COL4A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COX6A1, CPT2, CRYAB, CSRP3, 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, DYSE, ECEL1, EGR2, EMD, ENO3, ERBB3, ERBB4, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, EYA4, FAM134B, FBLN5, FBN1, FBN2, FBXO38, FGD4, FHL1, FIG4, FKBP10, FKBP14, FKR1, FKTN, FLNC, FUS, FXN, G6PC, GAA, GAN, GARS, GBE1, GDAP1, GFPT1, GJA1, GJA5, GJB1, GLA, GLE1, GMPPB, GNB4, GNE, GPD1L, GRN, GYG1, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HARS, HCN4, HEXA, HINT1, HK1, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HOXD10, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, ISCU, ISPD, ITGA7, JPH1, JPH2, JUP, KARS, KBTBD13, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, KLHL40, KLHL41, LAMA2, LAMA4, LAMB2, LAMP2, LARGE, LDB3, LDHA, LITAF, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRP4, LRSAM1, MAMLD1, MARS, MATR3, MED25, MEGF10, MFN2, MPZ, MSTN, MTM1, MTMR14, MTMR2, MUSK, MYBPC1, MYBPC3, MYF6, MYH14, MYH2, MYH3, MYH6, MYH7, MYH8, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOT, MYOZ2, MYPN, NALCN, NDRG1, NEB, NEFH, NEFL, NEXN, NGF, NPPA, NTRK1, OPA1, OPA3, OPTN, ORAI1, PABPN1, PDHA1, PDK3, PFKM, PFN1, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PIEZO2, PIP5K1C, PKP2, PLEC, PLEKHG5, PLN, PLOD2, PMP22, PNPLA2, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PRDM12, PRKAG2, PRPH2, PRPS1, PRX, PSEN1, PSEN2, PTRF, PUS1, PYGL, PYGM, RAB7A, RAPSN, RAX2, RBCK1, RBM20, REEP1, RNF170, RRM2B, RYR1, RYR2, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN1B, SCN3B, SCN4A, SCN4B, SCN5A, SCN9A, SCO2, SEP1, 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, 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, BTB, BUB1B, C10orf2, C12orf65, C19orf12, C5orf42, C9orf72, CA2, CA8, CACNA1A, CACNA1B, CACNB4, CASC5, CASK, CC2D2A, CCDC88C, CCM2, CCT5, CDK5RAP2, CDON, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP290, CEP41, CEP63, CHCHD10, CHKB, CHMP1A, CHMP2B, CISD2, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, COA5, COASY, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL6A3, COMT, COQ2, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I2, COX6B1, CP, CPT1A, CPT1C, CPT2, CRAT, CSF1R, CSPP1, CSTB, CTNS, 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, FKR, FKTN, FLNA, FLVCR1, FOLR1, FOXRED1, FTL, FUCA1, FUS, FXN, GAA, GAD1, GALT, 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, MSMD1, MTFMT, MTHFR, MTO1, MTPAP, MTPP, NAGA, NAGLU, NDE1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEFH, NEU1, NFIX, NFU1, NHEJ1, NHLRC1, NIN, NIPA1, NKX2-1, NOP56, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NSD1, NT5C2, NUBPL, OCLN, OFD1, OPA1, OPA3, OPHN1, OPTN, PAFAH1B1, PANK2, PARK2, PARK7, PAX6, PC, PCNT, PDCD10, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDYN, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFN1, PGAP1, PHOX2A, PHOX2B, PHYH, PIGA, PIGN, PIK3CA, PIK3R2, PIK3R5, PINK1, PLA2G6, PLEKHG5, PLP1, PMM2, PNKD, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POLG, POLG2, POLH, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PPP2R2B, PPT1, PQBP1, PRICKLE1, PRKCG, PRKRA, PRNP, PRPH, PRPH2, PRRT2, PSAP, PSEN1, PSEN2, PTCH1, PTEN, PTPN11, PUS1, QDPR, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAF1, RAI1, RARS2, RBBP8, REEP1, REEP2, RELN, RET, RFT1, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RPGRIP1L, RRM2B, RTN2, RTTN, SACS, SAMHD1, SARS2, SCARB2, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEPSECS, SERAC1, SETX, SGCE, SGSH, SHH, SIGMAR1, SIL1, SIX3, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC20A2, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC2A1, SLC30A10, SLC33A1, SLC5A2, SLC5A7, SLC6A3, SLC6A8, SMPD1, SNAP29, SNCA, SOD1, SORL1, SOX10, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, ALDH18A1, SPR, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, SRPX2, STAMBP, STIL, STUB1, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SURF1, SYNE1, SYNJ1, SYT14, TACO1, TAF1, TARDBP, TAZ, TBC1D20, TBP, TCF4, TCTN1, TCTN2, TDP1, TECPR2, TFG, TGIF1, TGM6, TH, THAP1, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM138, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM5, TMEM67, TMEM70, TOR1A, TPK1, TPP1, TREM2, TREX1, TRMU, TRPV4, TSC1, TSC2, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TTBK2, TTC19, TTC21B, TTPA, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP6, TUFM, TUSC3, TYMP, TYROBP, UBA1, UBE3A, UBQLN2, UQCRB, UQCRC2, UQCRCQ, VAMP1, VAPB, VCP, VEGFA, VLDLR, VPS13A, VPS13B, VPS35, VPS37A, VRK1, WDR45, WDR62, WFS1, WWOX, XK, XPA, XPC, XPNPEP3, YARS2, ZEB2, ZFYVE26, ZFYVE27, ZIC2, ZNF335, ZNF423

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, DFN3B1, DHDDS, DMD, DNA2, DPAGT1, DPM1, DRAM2, DTNBP1, EFEMP1, ELOVL4, ELP4, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, EYA1, EYS, FAM161A, FBLN5, FBN1, FBN2, FGFR2, FLVCR1, FOXC1, FOXE3, FOXL2, FREM1, FRMD7, FSCN2, FTL, FYCO1, FZD4, GALK1, GCNT2, GDF3, GDF6, GJA1, GJA3, GJA8, GJB2, GNAT1, GNAT2, GNPTG, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GRN, GSN, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HARS, HCCS, HESX1, HGSNAT, HK1, HLA-DRB1, HMCN1, HMGB3, HMX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HSF4, HTRA1, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IGFBP7, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INVS, IQCB1, ITM2B, JAG1, KCNJ13, KCNV2, KERA, KIAA0586, KIF11, KIF21A, KIF7, KIZ, KLHL7, KRIT1, KRT12, KRT3, LAMA1, LAMB2, LAMP2, LCA5, LIM2, LMX1B, LOXL1, LRAT, LRIT3, LRP2, LRP5, LRPAP1, LSS, LTBP2, LYST, LZTFL1, MAB21L2, MAF, MAK, MC1R, MCOLN1, MERTK, MFN2, MFRP, MFSD8, MGAT2, MIP, MIR184, MITF, MKKS, MKS1, MMP19, MPDU1, MPI, MVK, MYO6, MYO7A, MYOC, NAA10, NDP, NDUFS1, NEK2, NHS, NLRP1, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NR2F1, NRL, NTF4, NYX, OAT, OCA2, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW, OPTN, OTX2, P3H2, PABPN1, PANK2, PAX2, PAX6, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6D, PDE6G, PDE6H, PDZD7, PEX1, PEX12, PEX2, PEX26, PEX5, PEX6, PEX7, PGK1, PHOX2A, PHYH, PIGL, PIKFYVE, PITPNM3, PITX2, PITX3, PLA2G5, PLK4, PLOD1, PMM2, PNPLA6, POC1B, POLG, POLG2, POMT1, PPT1, PRCD, PRDM5, PRIMPOL, PROKR2, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB28, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RAX2, RB1, RBP3, RBP4, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, RFT1, RGR, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RLBP1, RNU4ATAC, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRM2B, RS1, SAG, SALL2, SBF2, SCN1A, SCO2, SDCCAG8, SEMA3E, SEMA4A, 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, TGFB1, TIMM8A, TIMP3, TLR4, TMEM126A, TMEM138, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM98, TOPORS, TPM3, TPP1, TRAF3IP1, TREX1, TRIM32, TRNT1, TRPM1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTLL5, TTPA, TUB, TUBB3, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TUSC3, TWIST1, TYMP, TYR, TYRP1, UBIAD1, UCHL1, UNC119, UNC45B, USH1C, USH1G, USH2A, VAX1, VCAN, VIM, VPS13B, VSX1, VSX2, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR36, WFS1, WRN, XYLT1, XYLT2, ZEB1, 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, FXRD2, GATA2, GATA3, GDNF, GLIS2, GRHRP, GRIP1, HNF1B, HOGA1, HSD11B2, INF2, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGB4, KCNJ1, KCNJ10, KIF7, KL, KLHL3, LAMB2, LMX1B, LZTFL1, MKKS, MKS1, MUC1, MYH9, MYO1E, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NR3C2, OCRL, OFD1, PAX2, PDSS2, PHEX, PIGA, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, PTPRO, REN, RET, ROBO2, RPGRIP1L, SCARB2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SIX1, SIX5, SLC12A1, SLC12A3, SLC34A1, SLC34A3, SLC4A1, SLC4A4, SMARCA1, 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, DNMT2, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, DYSF, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FKR1, FKTN, FLNA, FLNC, FOXC1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GCKR, GDF1, GJA1, GJA5, GLA, GNAI2, GNE, GPD1L, GPIHBP1, HADHA, HCN4, HFE, HRAS, HSPB8, ISCU, JAG1, JPH2, JUP, KBTBD13, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LEFTY2, LMF1, LMNA, LPL, LTBP2, MAMLD1, MAP2K1, MAP2K2, MATR3, MED13L, MEGF10, MSTN, MTM1, MYBPC1, MYBPC3, MYF6, MYH11, MYH2, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYO6, MYOT, MYOZ2, MYPN, NEB, NEXN, NF1, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NPPA, NRAS, PABPN1, PCSK9, PIK3CA, PIK3R2, PITX2, PKP2, PLEC, PLN, PRKAG2, 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, TGFB3R1, TGFB3R2, TLL1, TMEM43, TMPO, TNNC1, 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, MIF, MLH1, MOGS, MPI, MPV17, MSH2, MSH6, MTPP, MUTYH, MYO5B, NAGLU, NCF1, NCF2, NEU1, NEUROG3, NOD2, NPC1, NPC2, NRG1, NRTN, PALB2, PAX3, PDGFRA, PDX1, PEX1, PEX12, PEX2, PEX5, PEX6, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHOX2B, PMM2, PMS2, POLD1, POLG, PPOX, PRF1, PRKCSH, PRSS1, PSAP, PTEN, PTF1A, PTPRC, PYGL, RAG1, RAG2, RET, RFX5, RFXANK, RFXAP, SALL1, SBDS, SDHB, SDHC, SEC63, SERPINA1, SGSH, SH2D1A, SI, SKIV2L, SLC10A2, SLC17A5, SLC22A5, SLC26A3, SLC2A2, SLC37A4, SLC39A4, SLC5A1, SLC7A7, SLCO1B3, SMAD4, SMPD1, SOX10, SPINK1, SPINT2, STK11, SUMF1, TCF4, TEK, TJP2, TMEM165, TMPRSS15, TNFRSF13B, TP53, TRIM37, TRMU, TTC37, UGT1A1, VHL, VIPAS39, ZAP70, ZEB2, ZIC3

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, TNNT1, TNNT2, TPM1, TRDN, TTN, TTR, VCL, FBN1.
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Гиперинсулинизм и MODY"
HNF1A, GCK, HNF4A, HNF1B, PDX1, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, EIF2AK3, RFX6, WFS1, ZFP57, FOXP3, KCNJ11, ABCC8, GLUD1, HADH (SCHAD), SCL16A1, UCP2, INSR, AKT2, GCG, GCGR, PPARG, PTF1A

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
BTBD	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	Глутовая 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	Гидроцефалия, синдром Маса
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