**Прайс на проведение исследований по ДНК-экспертизе**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Код услуги** | | **АНАЛИЗ** | |  | **Цена, руб.** | **Срок (рабочие дни)** |
| **УСТАНОВЛЕНИЕ ОТЦОВСТВА, МАТЕРИНСТВА, БИОЛОГИЧЕСКОГО РОДСТВА, ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ЭКСПЕРТИЗА, ИДЕНТИФИКАЦИЯ** | | | | | | |
|  | | **Установление отцовства, материнства (по определению суда)** | |  |  |  |
| А27 | 1.1 | Мать, ребенок и предполагаемый отец (16 аутосомных маркеров) | |  | **14500** | по суду |
| А27 | 1.2 | Дополнительный человек (ребенок) | |  | 4000 |  |
|  | | **Установление отцовства (информационный тест)** | |  |  |  |
| А27 | 1.3 | Отец/ребенок (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | |  | **9500** | 10-14 |
| А27 | 1.4 | Отец/ребенок/мать (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | |  | 13500 | 10-14 |
| А27 | 1.5 | Дополнительный человек (20 аутосомных маркеров) | |  | 4000 |  |
| А27 | 1.6 | Установление отцовства с родителями отца (бабушка/дедушка/внук или внучка) (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | |  | 19000 | 14-21 |
| А27 | 1.7 | Установление отцовства с матерью отца (бабушка/внучка) (99,9%) (12 локусов Х – хромосомы) | |  | 15000 | 14-21 |
| А27 | 1.8 | Установление отцовства по сестрам (2-мамы/2-дочери) (99,9%) (12 локусов Х – хромосомы) | |  | 20500 | 14-21 |
| А27 | 1.9 | Установление отцовства по сестрам (мама/2-дочери) (99,9%) (12 локусов Х – хромосомы) | |  | 18000 | 14-21 |
| А27 | 1.10 | Установление отцовства с матерью отца (мама/бабушка/внучка) (99,9%) (12 локусов Х – хромосомы) | |  | 14800 | 14-21 |
| А27 | 1.11 | Установление отцовства с матерью отца (мама/бабушка/внук) (50-99,9%) | |  | 20000 | 14-21 |
| А27 | 1.12 | Установление отцовства с матерью отца (бабушка/внук или внучка) (50-99,9%) | |  | 18000 | 14-21 |
| А27 | 1.13 | Установление отцовства с отцом отца (мама/дедушка/внук или внучка) (50-99,9%) | |  | 20000 | 14-21 |
| А27 | 1.14 | Установление отцовства с отцом отца (дедушка/внук или внучка) (50-99,9%) | |  | 18000 | 14-21 |
| А27 | 1.15 | Установление отцовства с родным братом отца (дядя/племянница) (50-99,9%) | |  | 18000 | 14-21 |
| А27 | 1.16 | Установление отцовства с родной сестрой отца (тетя/племянник или племянница) (50-99,9%) | |  | 18000 | 14-21 |
| А27 | 1.17 | Установление отцовства (брат/сестра) (50-99,9%) | |  | 18000 | 14-21 |
| А27 | 1.18 | Установление отцовства при наличии общей биологической матери (мать/брат/сестра) (90-99,9%) | |  | 26000 | 14-21 |
| А27 | 1.19 | Установление отцовства при наличии различных биологических матерей (2 мамы/брат/сестра) (90-99,9%) | |  | 26000 | 14-21 |
|  | | **Установление материнства (информационный тест)** | |  |  |  |
| А27 | 1.20 | Мать/ребенок (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | |  | **9500** | 10-14 |
| А27 | 1.21 | Установление материнства с мамой матери (бабушка по матери/внук или внучка) (50-99,9%) | |  | 18000 | 14-21 |
| А27 | 1.22 | Установление материнства с отцом матери (дедушка по матери/внук или внучка) (50-99,9%) | |  | 18000 | 14-21 |
| А27 | 1.23 | Установление материнства с родителями матери (бабушка/дедушка/внук или внучка) (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | |  | 19300 | 14-21 |
|  | | **Установление биологического родства** | |  |  |  |
| А27 | 1.24 | Тест на родство между братом и сестрой / дядей и племянницей (50-99,9%) | |  | 18000 | 14-21 |
| А27 | 1.25 | Тест на родство по мужской линии (дедушка/внук) (17 маркеров Y-хромосомы) | |  | 14800 | 10-14 |
| А27 | 1.26 | Тест на родство по мужской линии (дядя/племянник) (17 маркеров Y-хромосомы) | |  | 14800 | 10-14 |
| А27 | 1.27 | Тест на родство по мужской линии (брат/брат) (17 маркеров Y-хромосомы) | |  | 14800 | 10-14 |
| А27 | 1.28 | Дополнительный человек (17 маркеров Y-хромосомы) | |  | 5000 |  |
| А27 | 1.29 | Тест на родство между сестрами (99,9%) 2-человека (по Х-хромосоме) | |  | 14800 | 14-21 |
| А27 | 1.30 | Дополнительный человек (12 локусов Х – хромосомы) | |  | 7700 |  |
|  | | **Определение индивидуального ДНК-профиля** | |  |  |  |
| А27 | 1.31 | Определение генетического профиля одного человека (20 аутосомных маркеров) | |  | 6000 | 10-14 |
| А27 | 1.32 | Определение генетического профиля одного человека (17 маркеров Y- хромосомы) | |  | 9000 | 10-14 |
| А27 | 1.33 | Определение генетического профиля одного человека (12 локусов Х - хромосомы) | |  | 9000 | 10-14 |
| А27 | 1.34 | **Выделение ДНК из нестандартного образца за каждого человека** (волосы с луковицей, ногти, высохшие пятна крови, ушная сера, жевательная резинка, зубная щетка, сперма, сигаретные окурки) | |  | **4000** | 10-14 |
| **ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ** | | | | | | |
| **К ОНКОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ** | | | | | | |
| **А1** | | **Рак легких, 10 маркеров** анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1(3), CYP2D6(2), GSTM1, NAT2(3), GSTT1   Письменная развернутая интерпретация | |  | **7150** | **21-28** |
| **А2** | | **Рак груди, 5 маркеров**   анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, GSTР1 и  анализ гена рецептора прогестерона: PROG | |  | **5500** | **21-28** |
| **А3** | | **Рак молочной железы и яичников, 7 маркеров** Наследственная (семейная) форма анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1 (185delAG, T181G, 4153delA, 5382insC), BRCA2 (695insC, 6174delT), CHEK2 (1100delC) | |  | **6300** | **21-28** |
| **А4** | | **Острый лейкоз, 12 маркеров** анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, NAT2, GSTT1, CYP2C9, CYP2C19, MTHFR Письменная развернутая интерпретация | |  | **9150** | **21-28** |
| **А5** | | **Рак толстого кишечника, желудка и рак мочевого пузыря, 5 маркеров** анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, NAT2 | |  | **5300** | **21-28** |
| **А6** | | **Рак простаты, 3 маркера** анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ гена парооксаназы: PON1 анализ гена I фазы детоксикации: CYP17A1 | |  | **4800** | **21-28** |
| **А7-1** | | **Анализ всех генетических маркеров риска онкологических заболеваний, 36 маркеров** анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1(3), CYP2C9(2), CYP2C19, CYP2D6(2), GSTM1, GSTT1, NAT2(3), MTHFR, CYP17A1, CYP19, TPMT(6), VKORC1, MDR1 анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, CHEK2  анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53), MYCL1 (LMYC) | |  | **23350** | **28-35** |
|  | | Письменная развернутая интерпретация | |  |  | **14** |
| **А7-2** | | **Анализ генетических маркеров риска онкологических заболеваний, 44 маркера** анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1(3), CYP1A2, CYP2А6(2), CYP2C9(2), CYP2C19, CYP2D6(2), CYP2Е1, GSTM1, GSTT1, NAT2(3), MTHFR, CYP17A1, CYP19, TPMT(6), EPHX1 (mEPHX) (2), VKORC1, MDR1 анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ гена парооксаназы: PON1 анализ гена рецептора прогестерона: PROG анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, CHEK2  анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53), MYCL1 (LMYC) | |  | **28350** | **28-35** |
| Письменная развернутая интерпретация | |  |  | **14** |
| **ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К ТЕРАПЕВТИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ**  **СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ** | | | | | | |
| **Б1min** | | **Ишемическая болезнь сердца, Min набор, 4 маркера** анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGTR1 |  | | **5100** | **21-28** |
| **Б1** | | **Ишемическая болезнь сердца, Middle набор, 10 маркеров** анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: МTHFR, MTRR анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII) |  | | **9000** | **21-28** |
| **Б1max** | | **Ишемическая болезнь сердца, Max набор, 23 маркера** анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: МTHFR, MTRR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2  анализ гена матриксной металлопротеазы 3: MMP3 |  | | **19150** | **28-35** |
|  | | Письменная развернутая интерпретация |  | |  | **14** |
| **Б2** | | **Артериальная гипертония, Max набор, 13 маркеров** анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 |  | | **18100** | **28-35** |
|  | | Письменная развернутая интерпретация |  | |  | **14** |
| **Б3min** | | **Артериальная гипертония, 2 маркера** анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 |  | | **3950** | **14-21** |
| **Б3max** | | **Артериальная гипертония, 7 маркеров** анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN |  | | **6800** | **21-28** |
| **Б4** | | **Атеросклероз аорты и коронарных сосудов** анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT |  | | **19250** | **21-28** |
|  | | Письменная развернутая интерпретация |  | |  | **14** |
| **Б5** | | **Риск внезапной смерти** анализ гена системы свертывания крови: ITGB3 (GPIIIa) |  | | **5000** | **14-21** |
| **Б20** | | **Гипергомоцистеинемия** Факторы риска нарушения обмена фолиевой кислот и витаминов В6, В12. анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR |  | | **4800** | **21-28** |
| **Б6с** | | **Тромбофилия и варикозное расширение вен, 2 маркера** анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F2 (FII), F5 (FV) |  | | **4500** | **10-14, день постановки: вт** |
| **Б6а** | | **Тромбофилия и варикозное расширение вен, 7 маркеров** анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII) |  | | **6300** | **21-28** |
| **Б6b** | | **Тромбофилия и варикозное расширение вен, 12 маркеров** анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR (2 мутации), MTRR, MTR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII), GPIa (ITGA2), F13A1 |  | | **7700** | **3-5, день постановки: вт** |
| **Б7** | | **Анализ маркеров сердечно-сосудистой патологии, 31 маркер** анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PPARG, UCP2, UCP3 анализ гена матриксной металлопротеазы 3: MMP3 |  | | **26200** | **28-35** |
|  | | Письменная развернутая интерпретация |  | |  | **14** |
| **БОЛЕЗНИ ОРГАНОВ ДЫХАНИЯ** | | | | | | |
| **Б8** | | **Бронхиальная астма**  анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTР1, NAT2  анализ гена, ответственного за синтез основного компонента бронхиальной жидкости: СС16 анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA  анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота): NOS1 |  | | **10350** | **21** |
|  | | Письменная развернутая интерпретация |  | |  | **14** |
| **Б9** | | **Хроническая обструктивная болезнь легких** анализ гена II фазы детоксикации: GSTP1 анализ гена матриксной металлопротеазы 1: MMP1 |  | | **4800** | **21-28** |
| **ЭНДОКРИННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ** | | | | | | |
| **Б10** | | **Сахарный диабет I типа (СД1) (инсулинзависимый)** анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: MICA, DQA1, DQB1 анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 |  | | **5800** | **21-28** |
| **Б11** | | **Сахарный диабет II типа**  анализ гена главного комплекса гистосовместимости II класса: DQB1 анализ гена ренин-ангиотензиновой системы (регуляция кровяного давления): ACE анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA  анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARA, PRARD |  | | **6900** | **21-28** |
| **Б12** | | **Диабетическая нефропатия при СД1** анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 |  | | **4800** | **21** |
| **Б19** | | **Подбор дозы пероральных сахароснижающих препаратов**  анализ гена, ответственного за метаболизм пероральных сахароснижающих препаратов: TCF7L2 |  | | **4000** | **21** |
| **ЗАБОЛЕВАНИЯ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА** | | | | | | |
| **Б13** | | **Болезнь Крона**  анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минерального обмена: VDR анализ гена-рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2 (3) |  | | **5000** | **21-28** |
| **Б14** | | **Неспецифический язвенный колит** анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA (2) анализ гена-рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2 (3) |  | | **5300** | **21-28** |
| **Б21** | | **Лактазная недостаточность** LCT (T-13910C) |  | | **4200** | **14-21** |
| **БОЛЕЗНИ МЕТАБОЛИЗМА КОСТНОЙ ТКАНИ** | | | | | | |
| **Б15** | | **Остеопороз, Min набор** Метаболизм костной ткани 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 |  | | **5500** | **21-28** |
| **Б16** | | **Остеопороз, Max набор** Метаболизм костной ткани Факторы нарушения кальциевого обмена, гиповитаминоза D, остеопороза и остеопенического синдрома 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) (2) |  | | **6800** | **21-28** |
| **ИМУННЫЕ И АУТОИМУННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ** | | | | | | |
| **Б17** | | **Рак щитовидной железы**  анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA (2) анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR анализ гена, контролирующего деление клетки (онкогена): TP53 (P53) |  | | **6800** | **21-28** |
| **Б18** | | **Болезнь Грейвса, аутоиммунный гипотиреоидит** 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 |  | | **8800** | **21-28** |
| **Б38** | | **Болезнь Бехтерева**  HLA-B27 |  | | **5250** | **28** |
| **ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К АКУШЕРСКО-ГИНЕКОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ. РЕПРОДУКТИВНОЕ ЗДОРОВЬЕ И ПЛАНИРОВАНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ** | | | | | | |
| **В7** | | **Гормональная контрацепция, 7 маркеров** Риск развития тромбозов на фоне приема ОК и ГЗТ анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, F7 (FVII) |  | | **6300** | **21-28** |
| **В8** | | **Поликистоз яичников, 10 маркеров**  анализ гена системы свертывания крови и фибринолиза: PAI1 анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A2, GSTМ1, GSTT1, GSTP1 (2), NAT2 (3) |  | | **6400** | **21-28** |
| **В9** | | **Подготовка к беременности, 12 маркеров** анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, F7 (FVII) анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 |  | | **7600** | **21-28** |
| **В1** | | **Эндометриоз** анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, CYP19, NAT2 |  | | **6500** | **21-28** |
| **В2min** | | **Невынашивание беременности, Женское бесплодие, Минимальный набор 5 маркеров**  анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTP1 (2),  анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR Письменная развернутая интерпретация |  | | **7500** | **21-28** |
| **В2max** | | **Невынашивание беременности, Женское бесплодие, Средний набор 18 маркеров** анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTP1 (2),  анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, F7 (FVII) анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1, DRB1 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 Письменная развернутая интерпретация |  | | **14900** | **21-28** |
| **В11** | | **Женское бесплодие, 16 маркеров**  анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, F7 (FVII) анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) (2) Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb) |  | | **9200** | **21-28** |
| **В10** | | **Мужское бесплодие, 12 маркеров (азоспермия)** Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255, ZFX/ZFY анализ гена рецептора андрогенов: AR Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb) |  | | **11000** | **21-28** |
| **В12** | | **Мужское бесплодие, 19 маркеров** Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза sY84, sY102,  sY117, sY127, sY134, sY143, sY620, sY153, sY255, sY158, DBY1, EA и EB (HMG бокс гена SRY) анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1, DRB1 Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb) |  | | **15000** | **21-28** |
| **В3** | | **Дефект заращения невральной трубки (ДЗНТ)** анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR |  | | **4600** | **14-21** |
| **В5** | | **Легкий чистый гестоз** анализ гена II фазы детоксикации: EPHX1 (mEPHX) анализ генов системы фибринолиза: PAI1, PLAT |  | | **5200** | **21-28** |
| **В6** | | **Тяжелый чистый гестоз** анализ гена II фазы детоксикации: GSTM1 анализ гена, регулирующего кровяное давление: NOS3 |  | | **4500** | **21-28** |
| **КАРИОТИПИРОВАНИЕ** | | | | | | |
| **Е6** | | **Кариотипирование КФ ПЦР ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ЧИСЛА ХРОМОСОМ 21, 13, 18, Х и У** |  | | **8600** | **21-28** |
| **Ж1** | | **Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза** |  | | **7000** | **21-28** |
| **З1** | | **Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1), предрасположенность к целиакии** |  | | **6500** | **21-28** |
| **З1а** | | **Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1, DRB1), предрасположенность к целиакии** |  | | **7000** | **21-28** |
| **З2** | | **Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1, DRB1)** сдается парой |  | | **10500** | **21-28** |
|  | | **ФАРМАКОГЕНЕТИКА. АНАЛИЗ ГЕНЕТИЧЕСКИХ МАРКЕРОВ ДОЗ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ** | | | | |
| **Д1** | | **Сердечные гликозиды, блокаторы медленных кальциевых каналов, статины, макролиты, цитостатики, противовирусные препараты и другие** анализ гена гликопротеина Р: MDR1 |  | | **4000** | **14-21** |
|  | | **АНАЛИЗ ДОЗ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ ПРИ ЛЕЧЕНИИ ОНКОЛОГИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ** | | | | |
| **Д2** | | **Меркаптопурин, азотиоприн, тиогуанин** анализ гена тиопуринметилтрансферазы TPMT |  | | **5600** | **14-21** |
| **Д3** | | **5-фторурацил, метатрексат** анализ гена цикла фолиевой кислоты MTHFR |  | | **4000** | **14-21** |
|  | | **АНАЛИЗ ДОЗ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ ПРИ ЛЕЧЕНИИ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ** | | | | |
| **Д4** | | **Бета – адреноблокаторы, противогипертонические препараты, антигипертензивные препараты (лозартан), сахароснижающие препараты (глипизид)**  анализ генов I фазы детоксикации: CYP2D6, CYP2C9 |  | | **5600** | **21-28** |
| **Д5** | | **Антикоагулянты (варфарин и другие)** анализ генов системы детоксикации: CYP2C9, VKORC1 |  | | **5600** | **21-28** |
|  | | **АНАЛИЗ ДОЗ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ ПРИ ЛЕЧЕНИИ ДРУГИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ** | | | | |
| **Д6** | | **Противотуберкулезные препараты (изониазид, р-анизид, римфампицин, дапсон)** анализ гена II фазы детоксикации NAT2 (3) |  | | **4600** | **21-28** |
| **Д7** | | **Антиаритмические препараты (прокаинамид), амонафид, 2-аминофлуорен** анализ генов I и II фазы системы детоксикации: CYP2D6 (2), NAT2 (3) |  | | **5600** | **21-28** |
| **Д8** | | **Противосудорожные препараты (фенитоин, диазепам)** анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C9, CYP2C19 |  | | **5600** | **21-28** |
| **Д9** | | **Ингибиторы протоновых помп (омепразол)** анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C9, CYP2C19 |  | | **5600** | **21-28** |
| **Д10** | | **Прогуанил и барбитураты, рифампицин, симвастатин** анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C19 |  | | **4000** | **21-28** |
| **Д11** | | **Антидепрессанты (амитриптилин, кломипрамин, имипрамин)** анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2D6, CYP2C9 |  | | **5600** | **21-28** |
| **Д12** | | **Нестероидные противовоспалительные препараты (диклофенак, ибупрофен, пироксикам), толбутамин**  анализ гена I фазы системы детоксикации CYP2C9 |  | | **5600** | **21-28** |
| **Д13** | | **Антипсихотропные, нейролептики, ингибиторы монооксид редуктазы, производных морфина, нейротрансмитеры (допамины), анальгетики, опиаты, кофеин, кокаин** анализ гена I фазы системы детоксикации CYP2D6 |  | | **5600** | **21-28** |
| **Д14** | | **Маркеры доз всех анализируемых препаратов** анализ генов системы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, CYP2C9, CYP2C19, TPMT, MTHFR, VKORC1, MDR1 |  | | **9900** | **21-28** |
| **Д15** | | **Резистентность к антиагрегантной терапии (аспирин, плавик-с)** анализ гена GPIIIa, CYP2C19 |  | | **4000** | **21-28** |
| **Д21** | | **Противовирусная терапия при хроническом гепатите С (ПЭГ-Интрон, рибаверин, телапревир, боцепревир)**  IL28B 2 локуса (C>T, T>G) |  | | **5000** | **21-28** |
| **ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ КОРРЕКЦИИ ОБРАЗА ЖИЗНИ** | | | | | | |
| **К1** | | **Анализ генов, определяющих устойчивость к ВИЧ – инфекции** анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5 |  | | **4000** | **21** |
| **К2** | | **Анализ генов, влияющих на формирование зависимости к алкоголю и наркотикам** анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) |  | | **5000** | **21-28** |
| **К3** | | **Анализ генов, характеризующих метаболизм алкоголя**  анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2, и ген I фазы детоксикации: CYP2E1 |  | | **5300** | **21-28** |
| **ИССЛЕДОВАНИЕ ГЕНОВ НА БИОЧИПАХ** | | | | | | |
| **Л1** | | **Фармакогенетический биочип** (анализ генетической предрасположенности к онкологическим заболеваниям и индивидуальной чувствительности к фармпрепаратам) анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, NAT2, GSTT1, CYP2C9, CYP2C19, MTHFR |  | | **6900** | **21-28** |
| **Л2** | | **Кардио-биочип** (анализ генетической предрасположенности к артериальной гипертензии) анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: МTHFR анализ генов, регулирующих кровяное давление: AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ гена β2-адренорецептора: ADRB2 |  | | **6300** | **21-28** |
| **Л3** | | **Фибр-биочип** анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII) |  | | **6300** | **21-28** |
| **Л4** | | **РМЖ-биочип** (анализ генетической предрасположенности к раку молочной железы и яичников) анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, CHEK2 |  | | **6300** | **21-28** |
|  | | **VIP-УСЛУГИ** | | | | |
| **ПАНЕЛИ «ЭСТЕТИКА»** | | | | | | |
| **М1** | | **Изучение предрасположенности к ожирению и метаболическому синдрому** анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN 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 (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) |  | | **23700** | **28-35** |
|  | | Письменная развернутая интерпретация |  | |  | **14** |
| **М2** | | **Изучение предрасположенности к скорости старения кожи и особенности ее регенерации**  анализ генов I фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP2C9, CYP2С19, CYP2D6, CYP2E1, CYP19 анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTР1, NAT2, EPHX1 (mEPHX) Письменная развернутая интерпретация |  | | **17200** | **28-35** |
| **М3** | | **Изучение предрасположенности к дерматитам, угревой сыпи**  анализ генов I фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP2C9, CYP2С19, CYP2D6, CYP2E1, CYP19 анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTР1, NAT2, EPHX1 (mEPHX) анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу (обмен оксида азота): NOS1 Письменная развернутая интерпретация |  | | **18500** | **28-35** |
| **М4** | | **Нутриогеномика («генетическая» диета)** анализ гена I фазы детоксикации: CYP1A1  анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTР1, NAT2 анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR) анализ гена системы фибринолиза: PAI1 анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP) анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD  анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2, и ген I фазы детоксикации: CYP2E1 (метаболизм алкоголя) Письменная развернутая интерпретация |  | | **25900** | **28-35** |
| **М8** | | **Панель генов по предрасположенности к пародонтозу** анализ гена II фазы детоксикации: NAT2 анализ гена системы фибринолиза: PAI1 анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R |  | | **6800** | **21-28** |
| **ПАНЕЛИ «СПОРТ»** | | | | | | |
| **M5 min** | | **Минимальный спортивный паспорт 9 генов** Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса (с интерпретацией) анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG анализ гена коактиватора транскрипционных факторов 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 дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) Письменная развернутая интерпретация |  | | **8900** | **21-28** |
| **М5** | | **Оптимальный спортивный паспорт 21 ген**  Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса (с интерпретацией) анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR анализ гена-рецептора андрогенов: AR анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: 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 |  | | **22400** | **28-35** |
| **M5 max** | | **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 дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA Письменная развернутая интерпретация |  | | **28900** | **28-35** |
| **М6** | | **Подбор индивидуальных программ тренировок для наиболее эффективной коррекции лишнего веса**  анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, NOS3 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA анализ генов, дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов  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) Письменная развернутая интерпретация |  | | **21200** | **28-35** |
| **M5+Н1** | | **Евро-нутриогеномика + спортивная генетика** анализ генов I фазы детоксикации: CYP1A2  анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTР1, NAT2 анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3 анализ гена, регулирующего кровяное давление: ACE  анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR CALCR анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ гена-рецептора андрогенов: AR анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB) анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 Письменная развернутая интерпретация |  | | **25000** | **28-35** |
| **M4+М5** | | **Нутриогеномика + спортивная генетика** анализ гена I фазы детоксикации: CYP1A1  анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTР1, NAT2 анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR) анализ гена системы фибринолиза: PAI1 анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR анализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1 анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2, и ген I фазы детоксикации: CYP2E1 (метаболизм алкоголя) анализ гена-рецептора андрогенов: AR анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB) анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 Письменная развернутая интерпретация |  | | **28500** | **28-35** |
| **ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПАСПОРТА** | | | | | | |
| **М10** | | **Полный ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья (анализ всех генетических маркеров) 72 из 94 генов** анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP1B1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2, CYP17A1, CYP19, TPMT, EPHX1 (mEPHX), VKORC1, MDR1 анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ гена парооксаназы: 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, ADRB3 анализ генов,обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3 анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α) анализ генов, вовлеченных в контроль веса: FABP2, PLIN  анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB) анализ гена, метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 |  | | **43950** | **14-21** |
| анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 анализ гена, ответственного за синтез основного компонента бронхиальной жидкости: СС16 анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, IL1β, IL1RN, TNFA  анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота): NOS1  анализ генов матриксной металлопротеаз 1 и 3: MMP1 и MMP3 анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: MICA, DQA1, DQB1 анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP) анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) анализ гена лактазы LCT анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5 анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2 анализ гена катехол-О-метилтрансферазы СОМТ анализ гена (ассоциирован с болезнью Крона): NOD2 |  | |  |
|  | | Письменная развернутая интерпретация |  | | **13500** | **14** |
| **М11** | | **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья оптимальный - 39 генов** анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, VKORC1, MDR1 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN анализ гена β2-адренорецептора: ADRB2 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII) анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53) анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, UCP2 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA  анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1 анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1 анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) Письменная развернутая интерпретация |  | | **23000** | **28-35** |
| **М12** | | **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья мини - 25 генов** 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 дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) |  | | **15600** | **28-35** |
| **М16** | | **Гены витаминов**  анализ гена неспецифической щелочной фосфотазы: NBPF3 (ALPL) - риск снижения концентрации витамина B6 анализ гена гена альфа-1,2-фукозилтрансферазы: FUT2 - риск снижения уровня всасывания витамина B12 анализ гена бета-каротин монооксидазы: BCMO1нарушений синтеза витамина А из бета-каротина анализ гена: APOA5 - уровень альфа-токоферола (витамина Е) Письменная развёрнутая интерпретация |  | | **7000** | **28-35** |
| **АНАЛИЗ ОТДЕЛЬНЫХ ГЕНОВ, цена указана за 1 ген** | | | | | | |
| **Ген 1** | | **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 парооксаназы**: PON1 **анализ гена рецептора прогестерона**: PROG  **анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина)**: TSHR **анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов):** MYCL1 (LMYC) **анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина**: MTHFR, MTRR, MTR (3-5 рабочих дней, день постановки - вторник) **анализ генов, регулирующих кровяное давление**: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, REN, BKR (9ins) **анализ генов, ответственных за метаболизм липидов**: APOE, APOCIII, CETP, LPL **анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза**: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (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, 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**: СС16 **анализ генов провоспалительных цитокинов**: IL4, IL4R, IL1β, IL1RN |  | | **3750** | **14-21** |
| **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 (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов**: DRD2A, HTR2A (SR) **анализ гена рецептора фолликул-стимулирующего гормона** (ФСГ): FSHR A1961G (Asn680Ser)  **анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора)**: CCR5 **анализ генов алкогольдегидрогеназа** ADH1B (ADH2) **альдегиддегидрогеназы** ALDH2 **анализ гена катехол-О-метилтрансферазы** СОМТ |  | |  |
| **Ген 2** | | **анализ генов**: CETP(2), EFEMP1, ZBTB38, HHIP, LCORL, LIN28B, PLAG1, ADAMTSL3 (2), GDF5, ZNF462, CDH13, JAZF1, IGFBP3, IGF1R ,GHSR, CDK6, CABLES, ESR2, IFNG, VDR3, TNFRSF11A, NEGR1, SH2B1, BDNF, FTO, MC4R, LEPR, GHR, GHRL, TNF-a, LPIN1, ESR1, NRXN3, MSRA, TFAP2B, ANGPTL3, GCKR, AKR1D1, CEL, Fads2/s3, CYP7A1, APOA1-2, LIPC, ABCA1, CILP2, APOB, ABCG5, NPC1L1, SCARB1, LIPE, PPARG (2) |  | | **3750** | **14-21** |
| **Ген 3** | | **анализ генов I, II и III фазы детоксикации**: CYP2C9, CYP2D6, GSTP1, NAT2, EPHX1 (mEPHX) **анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов)**: TP53 (P53)  **анализ генов β-адренорецепторов**: ADRB2 **анализ генов провоспалительных цитокинов:** TNFA  **анализ гена-рецептора эстрогенов**: ESR1 (ER) **анализ гена внутриклеточного рецептора к продуктам жизнедеятельности бактерий (ассоциирован с болезнью Крона)**: NOD2 **анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса**: DQA1 и DQB1 |  | | **4200** | **21-28** |
|  | | **ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ** | | | | |
| **Г657** | | **Носительство частых мутаций для наиболее частых наследственных заболеваний**  анализ частых мутаций в генах CFTR, R408W(PAH), SMN1, GJB2 (1 чел.) (муковисцидоз, фенилкенетурия, б-нь Верднига-Гоффмана, нейросенсорная тугоухость) |  | | **13000** | **35-42** |
| **Г2** | | **Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы)** **анализ значимых мутаций** delА2, P30L (ex 1), i2splice (in 2), del8bp (ex 3), I172N (ex 4), V237Е (ex 6), V281L (ex 7), Q318X (ex 8), R356W (ex 8), P453S |  | | **9000** | **35** |
| **Г2-1** | | **Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы)**  Комплексное генетическое исследование образцов венозной крови у пробанда и его родителей для подтверждения диагноза наследственного заболевания адреногенитальный синдром путем секвенирования гена 21-гидроксилазы и верификацией по Сэнгеру найденных мутаций |  | | **32900** | **90-120** |
| **Г3** | | **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 |  | | **7500** | **28-35** |
| **Г4** | | **Муковисцидоз (мажорные)** анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb |  | | **4800** | **21-28** |
| **Г4а** | | **Муковисцидоз (35 мутаций)** Расширенный вариант диагностики муковисцидоза |  | | **9600** | **45-52** |
| **Г5а** | | **Фенилкетонурия**  анализ значимых мутаций R408W, R261Q, R252W, R261Х |  | | **6200** | **21-28** |
| **Г5б** | | **Фенилкетонурия**  анализ мутаций R408W, R261Q, R261Х,  R252W,  IVS10-11G>A, IVS12+1G>A, IVS4+5G>T, R158Q и P281L |  | | **7500** | **35-42** |
| **Г5в** | | **Фенилкетонурия**  анализ R408W |  | | **4200** | **21-28** |
| **Г7** | | **Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера** Поиск делеций в гене дистрофина (только для мужчин) |  | | **7000** | **35-42** |
| **Г8** | | **Миотоническая дистрофия** Анализ значимых мутаций в гене DMPK (1 чел.) |  | | **6500** | **35-42** |
| **Г9** | | **Синдром Мартина-Белл**  анализ значимых мутаций (анализ повторов в гене FMR1) |  | | **9000** | **35-42** |
| **Г10** | | **Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана) анализ значимых мутаций** (исследование 7 и 8 экзонов генов SMN1 и SMN2) |  | | **7000** | **35-42** |
| **Г10а** | | **Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана)** определение количества копий SMN2 гена |  | | **10000** | **35-42** |
| **Г11** | | **Гемофилия А** – семейный анализ (3 человека) анализ значимых мутаций (+ 1 чел. = 3500 руб.) |  | | **9000** | **35-42** |
| **Г11а** | | **Гемофилия Б** – семейный анализ (3 человека) анализ значимых мутаций |  | | **9000** | **35-42** |
| **Г12** | | **Нейросенсорная тугоухость** анализ значимых мутаций в гене GJB2 (30delG, 167delT) |  | | **6000** | **21-28** |
| **Г13** | | **Галактоземия** анализ мутаций Q188R, K285N |  | | **6000** | **21-28** |
| **Г13а** | | **Галактоземия** анализ мутаций Q188R, K285N, N314D (Asn314Asp, 940A>G) |  | | **6900** | **21-28** |
| **Г14** | | **Синдром Жильбера**  Исследование промоторной области гена UGT1A1 |  | | **6100** | **14** |
| **Г15** | | **Синдром Вильсона-Коновалова** анализ 4-х наиболее частых мутаций в гене ATP7B (c.2304dupC(p.Met769fs), c.3207C>A(p.His1069Gln), c.3402delC(p.Ala1135fs), c.3649\_3654del6, c.3190G>A(p.Glu1064Lys) |  | | **6900** | **14** |
| **ПИСЬМЕННАЯ РАЗВЕРНУТАЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЯ  СПЕЦИАЛИСТА В ОБЛАСТИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ** | | | | | | |
| **О1** | | 1-7 генов |  | | **4500** | **14** |
| **О3** | | 8-20 генов |  | | **8500** | **14** |
| **О4** | | 21-40 генов |  | | **11000** | **14** |
| **О5** | | >40 генов |  | | **13500** | **14** |
|  | | **МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ** | | | | |
| ***Аарскога-Скотта синдром*** | | | | | | |
| **74.4** | | Поиск мутаций в гене FGD1 |  | | **25 000** | **30** |
| **3.63** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти*** | | | | | | |
| **1.8.1** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 |  | | **7 600** | **14** |
| ***Азооспермия*** | | | | | | |
| **17.3** | | Расширенный поиск микроделеций AZF локуса Y-хромосомы |  | | **6 900** | **14** |
| ***Айкарди-Гутьереса синдром*** | | | | | | |
| **72.35** | | Поиск частых мутаций в генах TREX1, RNASEH2B, ADAR |  | | **8 700** | **21** |
| ***Акродерматит энтеропатический*** | | | | | | |
| **82.9** | | Поиск мутаций в гене SLC39A4 |  | | **15 000** | **21** |
| **4.1** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Аксенфельда-Ригера синдром*** | | | | | | |
| **76.22** | | Поиск мутаций в гене PITX2 |  | | **13 500** | **21** |
| **72.37** | | Поиск мутаций в гене FOXC1 |  | | **8 700** | **21** |
| **3.125** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Альбинизм глазокожный*** | | | | | | |
| **77.4** | | Поиск мутаций в гене TYR |  | | **10 700** | **21** |
| **4.2** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Альстрема синдром*** | | | | | | |
| **72.31** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена ALMS1 |  | | **8 700** | **21** |
| **4.59** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Андерсена синдром*** | | | | | | |
| **73.5.1** | | Поиск мутаций в гене KCNJ2 |  | | **9 700** | **21** |
| **3.64** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Анемия Даймонда-Блекфена*** | | | | | | |
| **77.14** | | Поиск мутаций в гене RPS19 |  | | **10 700** | **21** |
| **3.1** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Анеуплоидии*** | | | | | | |
| **55.1** | | Поиск анеуплоидий по хромосомам 13, 18, 21, X, Y |  | | **6 900** | **14** |
| ***Антли-Бикслера синдром*** | | | | | | |
| **75.19** | | Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 |  | | **6 000** | **21** |
| ***Апера синдром*** | | | | | | |
| **1.5** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR2 |  | | **7 600** | **14** |
| ***Арахнодактилия контрактурная врожденная*** | | | | | | |
| **84.5** | | Поиск мутаций в экзонах 23 – 34 гена FBN2 |  | | **21 000** | **21** |
| **3.2** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Арта синдром*** | | |  | |  |  |
| **76.8.2** | | Поиск мутаций в гене PRPS1 |  | | **13 500** | **21** |
| **3.65** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Артрогрипоз дистальный (Фримена-Шелдона)*** | | |  | |  |  |
| **79.34** | | Поиск частых мутаций в гене MYH3 |  | | **7 300** | **21** |
| **3.4** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Атаксия Фридрейха*** | | |  | |  |  |
| **1.22** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене FXN |  | | **7 600** | **14** |
| **77.13** | | Поиск мутаций в гене FXN |  | | **10 700** | **21** |
| ***Атаксия, хорея, судороги и деменция*** | | |  | |  |  |
| **2.52** | | Поиск частых мутаций в гене ATN1 |  | | **5 600** | **14** |
| ***Атрофия зрительного нерва с глухотой*** | | |  | |  |  |
| **79.26** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена OPA1 |  | | **7 300** | **21** |
| ***Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром*** | | |  | |  |  |
| **75.15** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена FAS |  | | **6 000** | **21** |
| **82.6** | | Поиск мутаций в гене FAS |  | | **15 000** | **21** |
| **3.7** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Аутоиммунный полиэндокринный синдром*** | | |  | |  |  |
| **74.6** | | Поиск мутаций в гене AIRE |  | | **25 000** | **30** |
| **4.82** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Афазия первичная прогрессирующая*** | | |  | |  |  |
| **88.11** | | Поиск мутаций в гене GRN |  | | **12 000** | **21** |
| **3.8** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Ахондрогенез*** | | |  | |  |  |
| **88.16.2** | | Поиск мутаций в гене SLC26A2 |  | | **12 000** | **21** |
| **3.9** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Ахроматопсия*** | | |  | |  |  |
| **85.12.2** | | Поиск мутаций в гене CNGB3 |  | | **30 000** | **30** |
| **4.5** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Баллера-Герольда синдром*** | | |  | |  |  |
| **84.27.2** | | Поиск мутаций в гене RECQL4 |  | | **21 000** | **21** |
| **4.8** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Банаян-Райли-Рувалькаба синдром*** | | |  | |  |  |
| **81.6.3** | | Поиск мутаций в гене PTEN |  | | **16 500** | **21** |
| **3.66** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Барде-Бидля (Лоренса-Муна) синдром*** | | |  | |  |  |
| **77.28** | | Поиск мутаций в гене BBS10 |  | | **10 700** | **21** |
| ***Барта синдром*** | | |  | |  |  |
| **88.1.2** | | Поиск мутаций в гене TAZ |  | | **12 000** | **21** |
| **3.67** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Беста болезнь*** | | |  | |  |  |
| **83.10.1** | | Поиск мутаций в гене BEST1 |  | | **18 000** | **21** |
| ***Бёрта-Хога-Дьюба синдром*** | | |  | |  |  |
| **84.13.2** | | Поиск мутаций в гене FLCN |  | | **21 000** | **21** |
| **3.68** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Блефарофимоз, обратный эпикант и птоз*** | | |  | |  |  |
| **79.38** | | Поиск мутаций в гене FOXL2 |  | | **7 300** | **21** |
| **3.145** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Блоха-Сульцбергера синдром*** | | |  | |  |  |
| **2.47** | | Поиск частых мутаций в гене IKBKG |  | | **5 600** | **14** |
| ***Блума синдром*** | | |  | |  |  |
| **2.48** | | Поиск частых мутаций в гене RECQL3 |  | | **5 600** | **14** |
| ***Боковой амиотрофический склероз*** | | |  | |  |  |
| **77.27** | | Поиск мутаций в гене SOD1 |  | | **10 700** | **21** |
| **75.20.1** | | Поиск частых мутаций в гене VAPB |  | | **6 000** | **21** |
| **1.23** | | Поиск частых мутаций в гене C90RF72 |  | | **7 600** | **14** |
| **4.6** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Боуэна-Конради синдром*** | | |  | |  |  |
| **73.23** | | Поиск мутаций в гене EMG1 |  | | **9 700** | **21** |
| **4.37** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Брахидактилия*** | | |  | |  |  |
| **73.14.2** | | Поиск мутаций в гене HOXD13 |  | | **9 700** | **21** |
| **72.2** | | Поиск мутаций в экзонах 8 и 9 гена ROR2 |  | | **8 700** | **21** |
| **75.32.2** | | Поиск мутаций в гене NOG |  | | **6 000** | **21** |
| **3.17** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Буллезный эпидермолиз*** | | |  | |  |  |
| **82.4** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена LAMB3 |  | | **15 000** | **21** |
| **84.17** | | Поиск мутаций в гене LAMB3, кроме «горячих» участков |  | | **21 000** | **21** |
| **88.9** | | Поиск мутаций в гене KRT5 |  | | **12 000** | **21** |
| **3.18** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Бьёрнстада синдром*** | | |  | |  |  |
| **73.15.1** | | Поиск мутаций в гене BCS1L |  | | **9 700** | **21** |
| **4.38** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Ваарденбурга синдром*** | | |  | |  |  |
| **82.1.1** | | Поиск мутаций в гене PAX3 |  | | **15 000** | **21** |
| **3.7** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Ваарденбурга-Шаха синдром*** | | |  | |  |  |
| **76.4.1** | | Поиск мутаций в гене EDNRB |  | | **13 500** | **21** |
| **4.39** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Ван дер Вуда синдром*** | | |  | |  |  |
| **81.11.1** | | Поиск мутаций в гене IRF6 |  | | **16 500** | **21** |
| **3.71** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Велокардиофациальный синдром*** | | |  | |  |  |
| **81.12.1** | | Поиск мутаций в гене TBX1 |  | | **16 500** | **21** |
| ***Вильсона-Коновалова болезнь*** | | |  | |  |  |
| **1.4** | | Поиск 12-ти наиболее частых мутаций в гене ATP7B |  | | **7 600** | **14** |
| **4.7** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Вискотта-Олдрича синдром*** | | |  | |  |  |
| **76.6.1** | | Поиск мутаций в гене WAS |  | | **13 500** | **21** |
| **3.72** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом*** | | |  | |  |  |
| **84.10.1** | | Поиск мутаций в гене NTRK1 |  | | **21 000** | **21** |
| **4.1** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Врожденной центральной гиповентиляции синдром*** | | |  | |  |  |
| **2.42** | | Поиск частых мутаций в гене PHOX2B |  | | **5 600** | **10** |
| **73.32** | | Поиск мутаций в гене PHOX2B |  | | **9 700** | **21** |
| **77.11.4** | | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET |  | | **10 700** | **21** |
| ***Галлервордена-Шпатца болезнь*** | | |  | |  |  |
| **75.8** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене PANK2 |  | | **6 000** | **21** |
| **4.62** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Гелеофизическая дисплазия*** | | |  | |  |  |
| **85.1** | | Поиск мутаций в гене ADAMTSL2 |  | | **30 000** | **30** |
| **4.11** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Гемофилия*** | | |  | |  |  |
| **76.2** | | Поиск мутаций в гене F9 при гемофилии В |  | | **13 500** | **21** |
| **3.19** | | Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Генитопателлярный синдром*** | | |  | |  |  |
| **73.30.2** | | Поиск мутаций в экзоне 18 гена KAT6B |  | | **9 700** | **21** |
| **3.144** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Германски-Пудлака синдром*** | | |  | |  |  |
| **79.32** | | Поиск частых мутаций в гене HPS1 |  | | **7 300** | **21** |
| ***Герстманна-Штреусслера-Шейнкера болезнь*** | | |  | |  |  |
| **72.11.1** | | Поиск мутаций в гене PRNP |  | | **8 700** | **21** |
| **3.11** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Гидроцефалия, обусловленная врожденным стенозом Сильвиева водопровода*** | | |  | |  |  |
| **85.13.2** | | Поиск мутаций в гене L1CAM |  | | **30 000** | **21** |
| **3.127** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Гипер-IgD синдром*** | | |  | |  |  |
| **79.25** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена MVK |  | | **7 300** | **21** |
| **83.11.2** | | Поиск мутаций в гене MVK |  | | **18 000** | **21** |
| **4.12** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Гипер-IgM синдром*** | | |  | |  |  |
| **77.3** | | Поиск мутаций в гене CD40LG |  | | **10 700** | **21** |
| **3.2** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Гиперкалиемический периодический паралич*** | | |  | |  |  |
| **73.24** | | Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A |  | | **9 700** | **21** |
| **3.21** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Гиперкератоз*** | | |  | |  |  |
| **88.1** | | Поиск мутаций в гене KRT1 |  | | **12 000** | **21** |
| **76.2** | | Поиск мутаций в гене KRT9 |  | | **13 500** | **21** |
| **76.25** | | Поиск мутаций в гене KRT6C |  | | **13 500** | **21** |
| **76.26.1** | | Поиск мутаций в гене KRT6A |  | | **13 500** | **21** |
| **73.33** | | Поиск мутаций в гене AQP5 |  | | **9 700** | **21** |
| **3.22** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Гипертрофическая кардиомиопатия*** | | |  | |  |  |
| **79.23.2** | | Поиск мутаций в гене CAV3 |  | | **7 300** | **21** |
| **84.4.1** | | Поиск мутаций в гене TNNT2 |  | | **21 000** | **21** |
| **3.23** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина*** | | |  | |  |  |
| **77.8** | | Поиск мутаций в гене PTS |  | | **10 700** | **21** |
| **76.9** | | Поиск мутаций в гене QDPR |  | | **13 500** | **21** |
| **88.22.2** | | Поиск мутаций в гене GCH1 |  | | **12 000** | **21** |
| **4.13** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Гипокалиемический периодический паралич*** | | |  | |  |  |
| **72.24** | | Поиск мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A |  | | **8 700** | **21** |
| ***Гипофосфатемический рахит*** | | |  | |  |  |
| **90.1** | | Поиск мутаций в гене PHEX |  | | **36 000** | **30** |
| **72.44.1** | | Поиск мутаций в гене FGF23 |  | | **8 700** | **21** |
| **3.24** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Гиппеля-Линдау синдром*** | | |  | |  |  |
| **72.7.1** | | Поиск мутаций в гене VHL |  | | **8 700** | **21** |
| **3.89** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Гиршпрунга болезнь*** | | |  | |  |  |
| **76.4.2** | | Поиск мутаций в гене EDNRB |  | | **13 500** | **21** |
| **77.11.2** | | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET |  | | **10 700** | **21** |
| **84.10.3** | | Поиск мутаций в гене NTRK1 |  | | **21 000** | **21** |
| **89.12.2** | | Поиск мутаций в гене ZEB2 |  | | **25 500** | **30** |
| **4.8** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Глазо-зубо-пальцевой синдром*** | | |  | |  |  |
| **72.38.1** | | Поиск мутаций в гене GJA1 |  | | **8 700** | **21** |
| **3.132** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Глаукома врожденная*** | | |  | |  |  |
| **73.7.1** | | Поиск мутаций в гене CYP1B1 |  | | **9 700** | **21** |
| **4.14** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Глаукома ювенильная открытоугольная*** | | |  | |  |  |
| **73.7.2** | | Поиск мутаций в гене CYPIB1 |  | | **9 700** | **21** |
| **3.25** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Гломеруоцитоз почек гипопластического типа*** | | |  | |  |  |
| **81.5** | | Поиск мутаций в гене HNF1B |  | | **16 500** | **21** |
| **3.26** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Голопрозэнцефалия*** | | |  | |  |  |
| **73.17.1** | | Поиск мутаций в гене SHH |  | | **9 700** | **21** |
| ***Грейга синдром*** | | |  | |  |  |
| **85.2.1** | | Поиск мутаций в гене GLI3 |  | | **30 000** | **30** |
| **3.114** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Грисцелли синдром*** | | |  | |  |  |
| **77.1** | | Поиск мутаций в гене RAB27A |  | | **10 700** | **21** |
| **4.6** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Дауна синдром*** | | |  | |  |  |
| **55.4** | | Поиск трисомии по хромосоме 21 |  | | **6 900** | **14** |
| ***Дефицит гормона гипофиза, комбинированный*** | | |  | |  |  |
| **72.42** | | Поиск мутаций в гене PROP1 |  | | **8 700** | **21** |
| **4.86** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Дефицит иммуноглобулина A*** | | |  | |  |  |
| **77.25** | | Поиск мутаций в гене TNFRSF13B |  | | **10 700** | **21** |
| **4.66** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Дефицит карнитина системный первичный*** | | |  | |  |  |
| **83.14** | | Поиск мутаций в гене SLC22A5 |  | | **18 000** | **21** |
| **4.15** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Дефицит пируватдегидрогеназы*** | | |  | |  |  |
| **84.25.2** | | Поиск мутаций в гене PDHA1 |  | | **21 000** | **21** |
| **3.137** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Дефицит фактора F12*** | | |  | |  |  |
| **82.17.2** | | Поиск мутаций в гене F12 |  | | **15 000** | **21** |
| **4.88** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Джексона-Вейсса синдром*** | | |  | |  |  |
| **79.19** | | Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 |  | | **7 300** | **21** |
| ***Ди Джорджи синдром*** | | |  | |  |  |
| **81.12.2** | | Поиск мутаций в гене TBX1 |  | | **16 500** | **21** |
| ***Диастрофическая дисплазия*** | | |  | |  |  |
| **88.16.1** | | Поиск мутаций в гене SLC26A2 |  | | **12 000** | **21** |
| **4.16** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Дилятационная кардиомиопатия*** | | |  | |  |  |
| **72.4.1** | | Поиск мутаций в гене EMD |  | | **8 700** | **21** |
| **83.6.1** | | Поиск мутаций в гене LMNA |  | | **18 000** | **21** |
| **76.7.1** | | Поиск мутаций в гене DES |  | | **13 500** | **21** |
| **84.3.1** | | Поиск мутаций в гене EYA4 |  | | **21 000** | **21** |
| **84.4.2** | | Поиск мутаций в гене TNNT2 |  | | **21 000** | **21** |
| **84.9.1** | | Поиск мутаций в гене FKTN |  | | **21 000** | **21** |
| **88.1.1** | | Поиск мутаций в гене TAZ |  | | **12 000** | **21** |
| **81.13.2** | | Поиск мутаций в гене SGCD |  | | **16 500** | **21** |
| **3.27** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Дисплазия де ля Шапеля (Ателостеогенез)*** | | |  | |  |  |
| **88.16.4** | | Поиск мутаций в гене SLC26A2 |  | | **12 000** | **21** |
| **4.4** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Дистальная моторная нейропатия*** | | |  | |  |  |
| **76.18.1** | | Поиск мутаций в гене BSCL2 |  | | **13 500** | **21** |
| **72.39.2** | | Поиск мутаций в гене HSPB8 |  | | **8 700** | **21** |
| **85.8.2** | | Поиск мутаций в гене GARS |  | | **30 000** | **30** |
| **79.1.2** | | Поиск мутаций в гене HSPB1 |  | | **7 300** | **21** |
| **89.1.2** | | Поиск мутаций в гене IGHMBP2 |  | | **25 500** | **30** |
| **72.30.2** | | Поиск мутаций в горячих участках гена TRPV4 |  | | **8 700** | **21** |
| **3.29** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Дистальная спинальная амиотрофия, врождённая с параличом диафрагмы*** | | | | | | |
| **89.1** | | Поиск мутаций в гене IGHMBP2 |  | | **25 500** | **30** |
| **4.78** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Дистальная спинальная амиотрофия, врожденная, непрогрессирующая*** | | |  | |  |  |
| **72.3** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRPV4 |  | | **8 700** | **21** |
| ***Дисхондростеоз Лери-Вейлля*** | | |  | |  |  |
| **73.29.1** | | Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY |  | | **9 700** | **21** |
| **5.21.1** | | Анализ числа копий гена SHOX/SHOXY |  | | **9 500** | **21** |
| **3.141** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Дорфмана-Чанарина синдром*** | | |  | |  |  |
| **76.24** | | Поиск мутаций в гене ABHD5 |  | | **13 500** | **21** |
| **4.85** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Жильбера синдром*** | | |  | |  |  |
| **18.3** | | Исследование промоторной области гена UGT1А1 |  | | **4 900** | **10** |
| ***Изолированный дефицит гормона роста с гипогаммаглобулинемией*** | | |  | |  |  |
| **85.3.2** | | Поиск мутаций в гене BTK |  | | **30 000** | **30** |
| **3.32** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Инверсия пола 46 ХХ*** | | |  | |  |  |
| **2.11.2** | | Анализ наличия SRY гена |  | | **5 600** | **14** |
| **75.7.2** | | Поиск мутаций в гене SRY |  | | **6 000** | **21** |
| ***Инверсия пола 46 ХY*** | | |  | |  |  |
| **2.11** | | Анализ наличия SRY гена |  | | **5 600** | **14** |
| **75.7** | | Поиск мутаций в гене SRY |  | | **6 000** | **21** |
| **88.26** | | Поиск мутаций в гене NR5A1 |  | | **12 000** | **21** |
| **72.41** | | Поиск мутаций в гене NR0B1 |  | | **8 700** | **21** |
| **3.124** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **14** |
| ***Ихтиоз буллезный*** | | |  | |  |  |
| **76.13** | | Поиск мутаций в гене KRT2 |  | | **13 500** | **21** |
| **3.33** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Ихтиоз врожденный аутосомно-рецессивный*** | | |  | |  |  |
| **83.2** | | Поиск мутаций в гене ALOX12B |  | | **18 000** | **21** |
| **83.1.1** | | Поиск мутаций в гене TGM1 |  | | **18 000** | **21** |
| **89.4** | | Поиск мутаций в гене ALOXE3 |  | | **25 500** | **30** |
| **88.27** | | Поиск мутаций в гене NIPAL4 (только при отсутствии мутаций в генах ALOX12B, TGM1) |  | | **12 000** | **21** |
| **4.57** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Ихтиоз вульгарный*** | | |  | |  |  |
| **79.29** | | Поиск частых мутаций в гене FLG |  | | **7 300** | **21** |
| ***Ихтиоз, спастическая квадриплегия и умственная отсталость*** | | |  | |  |  |
| **88.28** | | Поиск мутаций в гене ELOVL4 |  | | **12 000** | **21** |
| **4.69** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Карпентера синдром*** | | |  | |  |  |
| **76.14.1** | | Поиск мутаций в гене RAB23 |  | | **13 500** | **21** |
| **4.41** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Картагенера синдром*** | | |  | |  |  |
| **81.1** | | Поиск мутаций в «горячих» участках генов DNAI1 и DNAH5 |  | | **16 500** | **21** |
| **89.13** | | Поиск мутаций в гене DNAI1 |  | | **25 500** | **30** |
| **4.42** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Кератита-ихтиоза-тугоухости синдром*** | | |  | |  |  |
| **79.10.2** | | Поиск мутаций в гене GJB2 |  | | **7 300** | **21** |
| ***Кератодермия с раком пищевода*** | | |  | |  |  |
| **84.2** | | Поиск мутаций в гене RHBDF2 |  | | **21 000** | **21** |
| **3.118** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Клайнфельтера синдром*** | | |  | |  |  |
| **55.5.1** | | Анализ числа половых хромосом в геноме |  | | **6 900** | **7** |
| ***Клиппеля-Фейля синдром*** | | |  | |  |  |
| **72.26.1** | | Поиск мутаций в гене GDF6 |  | | **8 700** | **21** |
| ***Коккейна синдром*** | | |  | |  |  |
| **90.1.1** | | Поиск мутаций в гене ERCC6 |  | | **36 000** | **30** |
| **3.73** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Комбинированный дефицит витамин K-зависимых факторов свертывания крови*** | | |  | |  |  |
| **72.9.2** | | Поиск мутаций в гене VKORC1 |  | | **8 700** | **21** |
| ***Косолапость врожденная с или без дефицита длинных костей и/или зеркальной полидактилией*** | | |  | |  |  |
| **73.31** | | Поиск мутаций в гене PITX1 |  | | **9 700** | **21** |
| **3.146** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Костелло синдром*** | | |  | |  |  |
| **75.24** | | Поиск мутаций в кодонах 12, 13 гена HRAS |  | | **6 000** | **21** |
| ***Костная гетероплазия прогрессирующая*** | | |  | |  |  |
| **81.9.3** | | Поиск мутаций в гене GNAS |  | | **16 500** | **21** |
| **3.35** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Коудена болезнь*** | | |  | |  |  |
| **81.6.1** | | Поиск мутаций в гене PTEN |  | | **16 500** | **21** |
| **3.12** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Коффина-Лоури синдром*** | | |  | |  |  |
| **90.9.1** | | Поиск мутаций в гене RPS6KA3 |  | | **36 000** | **30** |
| **3.75** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Краниометафизарная дисплазия*** | | |  | |  |  |
| **79.33** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена ANKH |  | | **7 300** | **21** |
| **72.38.2** | | Поиск мутаций в гене GJA1 |  | | **8 700** | **21** |
| **84.19.1** | | Поиск мутаций в гене ANKH |  | | **21 000** | **21** |
| **3.36** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Краниосиностоз*** | | |  | |  |  |
| **79.13.2** | | Поиск мутаций в гене MSX2 |  | | **7 300** | **21** |
| **72.29.1** | | Поиск мутаций в гене TWIST1 |  | | **8 700** | **21** |
| ***Краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей синдром*** | | |  | |  |  |
| **82.1.2** | | Поиск мутаций в гене PAX3 |  | | **15 000** | **21** |
| **3.76** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Крейтцфельда-Якоба болезнь*** | | |  | |  |  |
| **72.11.2** | | Поиск мутаций в гене PRNP |  | | **8 700** | **21** |
| **3.13** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Криглера-Найара синдром*** | | |  | |  |  |
| **77.2** | | Поиск мутаций в гене UGT1A1 |  | | **10 700** | **21** |
| **4.43** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Крузона с черным акантозом синдром*** | | |  | |  |  |
| **75.13** | | Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3 |  | | **6 000** | **21** |
| ***Крузона синдром*** | | |  | |  |  |
| **79.12** | | Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2 |  | | **7 300** | **21** |
| ***Ларинго-онихо-кутанный синдром*** | | |  | |  |  |
| **75.14** | | Поиск мутаций в экзоне 39 гена LAMA3 |  | | **6 000** | **21** |
| ***Лейкодистрофия гипомиелиновая*** | | |  | |  |  |
| **73.18.1** | | Поиск мутаций в гене GJC2 |  | | **9 700** | **21** |
| ***Лермитт-Дуклос болезнь*** | | |  | |  |  |
| **81.6.2** | | Поиск мутаций в гене PTEN |  | | **16 500** | **21** |
| **3.14** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Ли синдром*** | | |  | |  |  |
| **84.25.1** | | Поиск мутаций в гене PDHA1 |  | | **21 000** | **21** |
| **73.15.2** | | Поиск мутаций в гене BCS1L |  | | **9 700** | **21** |
| **3.136** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Лимфедема наследственная*** | | |  | |  |  |
| **73.18.2** | | Поиск мутаций в гене GJC2 |  | | **9 700** | **21** |
| ***Липодистрофия врожденная генерализованная*** | | |  | |  |  |
| **72.36** | | Поиск мутаций в гене PTRF |  | | **8 700** | **21** |
| **77.24** | | Поиск мутаций в гене AGPAT2 |  | | **10 700** | **21** |
| **76.18.3** | | Поиск мутаций в гене BSCL2 |  | | **13 500** | **21** |
| **3.37** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Липодистрофия семейная частичная*** | | |  | |  |  |
| **75.1** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена LMNA |  | | **6 000** | **21** |
| **83.6.2** | | Поиск мутаций в гене LMNA |  | | **18 000** | **21** |
| **3.13** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Люджина-Фринса синдром*** | | |  | |  |  |
| **75.27.2** | | Поиск частых мутаций в гене MED12 |  | | **6 000** | **21** |
| ***Макла-Уэллса синдром*** | | |  | |  |  |
| **84.14.3** | | Поиск мутаций в гене NLRP3 |  | | **21 000** | **21** |
| **3.77** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Маклеода синдром*** | | |  | |  |  |
| **73.22** | | Поиск мутаций в гене XK |  | | **9 700** | **21** |
| ***Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией*** | | |  | |  |  |
| **75.12** | | Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA |  | | **6 000** | **21** |
| ***Маринеску-Шегрена синдром*** | | |  | |  |  |
| **83.18** | | Поиск мутаций в гене SIL1 |  | | **18 000** | **21** |
| **4.74** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Марфана синдром*** | | |  | |  |  |
| **76.15** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена FBN1 |  | | **13 500** | **21** |
| **3.78** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Маршалла-Смита синдром*** | | |  | |  |  |
| **83.17.1** | | Поиск мутаций в гене NFIX |  | | **18 000** | **21** |
| **3.123** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Мевалоновая ацидурия*** | | |  | |  |  |
| **83.11.1** | | Поиск мутаций в гене MVK |  | | **18 000** | **21** |
| **4.19** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Мезомелическая дисплазия Лангера*** | | |  | |  |  |
| **73.29.2** | | Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY |  | | **9 700** | **21** |
| **5.21.2** | | Анализ числа копий гена SHOX/SHOXY |  | | **9 500** | **21** |
| **4.83** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Метгемоглобинемия*** | | |  | |  |  |
| **2.25** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене CYB5R3 |  | | **5 600** | **14** |
| **82.8** | | Поиск мутаций в гене CYB5R3 |  | | **15 000** | **21** |
| **4.2** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Метилглутаконовая ацидурия*** | | |  | |  |  |
| **79.30.2** | | Поиск мутаций в гене OPA3 |  | | **7 300** | **21** |
| ***Микрофтальм изолированный*** | | |  | |  |  |
| **72.26.2** | | Поиск мутаций в гене GDF6 |  | | **8 700** | **21** |
| ***Микрофтальм изолированный с колобомой*** | | |  | |  |  |
| **73.17.2** | | Поиск мутаций в гене SHH |  | | **9 700** | **21** |
| ***Микрофтальм с катарактой*** | | |  | |  |  |
| **88.6** | | Поиск мутаций в гене CRYBA4 |  | | **12 000** | **21** |
| **3.39** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Микроцефалии с капиллярными мальформациями синдром*** | | |  | |  |  |
| **83.2** | | Поиск мутаций в гене STAMBP |  | | **18 000** | **21** |
| **4.87** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Миллера-Дикера синдром*** | | |  | |  |  |
| **84.22** | | Поиск мутаций в гене PAFAH1B1 |  | | **21 000** | **21** |
| **3.12** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Милроя болезнь (лимфедема наследственная)*** | | |  | |  |  |
| **91.1** | | Поиск мутаций в гене FLT4 |  | | **42 000** | **30** |
| **3.15** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Миоклоническая дистония*** | | |  | |  |  |
| **84.18.1** | | Поиск мутаций в гене SGCE |  | | **21 000** | **21** |
| **3.4** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон*** | | |  | |  |  |
| **83.9.2** | | Поиск мутаций в гене SEPN1 |  | | **18 000** | **21** |
| **73.25.2** | | Поиск мутаций в гене ACTA1 |  | | **9 700** | **21** |
| **4.21** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Миотоническая дистрофия*** | | |  | |  |  |
| **2.7** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене DMPK |  | | **5 600** | **14** |
| **2.32** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене ZNF9 |  | | **5 600** | **14** |
| ***Миофибриллярная миопатия*** | | |  | |  |  |
| **76.7.2** | | Поиск мутаций в гене DES |  | | **13 500** | **21** |
| **72.27.2** | | Поиск мутаций в гене CRYAB |  | | **8 700** | **21** |
| **81.7.2** | | Поиск мутаций в гене MYOT |  | | **16 500** | **21** |
| **3.41** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) синдром*** | | |  | |  |  |
| **79.4** | | Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А |  | | **7 300** | **21** |
| **2.28** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене RET при МЭН2Б |  | | **5 600** | **14** |
| **79.24** | | Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А |  | | **7 300** | **21** |
| ***Множественные вывихи суставов, задержка роста, черепно-лицевые аномалии и врожденные пороки сердца*** | | |  | |  |  |
| **77.22** | | Поиск мутаций в гене B3GAT3 |  | | **10 700** | **21** |
| **4.64** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Множественных птеригиумов синдром*** | | |  | |  |  |
| **82.5.2** | | Поиск мутаций в гене CHRNG |  | | **15 000** | **21** |
| **4.49.2** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Множественных синостозов синдром*** | | |  | |  |  |
| **75.32.1** | | Поиск мутаций в гене NOG |  | | **6 000** | **21** |
| ***Моуат-Вильсон синдром*** | | |  | |  |  |
| **89.12.1** | | Поиск мутаций в гене ZEB2 |  | | **25 500** | **30** |
| ***Муковисцидоз*** | | |  | |  |  |
| **5.18** | | Расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR (30 шт.) |  | | **9 500** | **14** |
| **15.1** | | Расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR для ядерной семьи (3 чел.) |  | | **16 000** | **14** |
| **4.23** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Мышечная дистрофия врождённая, интегрин А7 негативная*** | | |  | |  |  |
| **89.1** | | Поиск мутаций в гене ITGA7 |  | | **25 500** | **30** |
| **4.24** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Мышечная дистрофия врождённая, мерозин-негативная*** | | |  | |  |  |
| **83.15** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена LAMA2 |  | | **18 000** | **21** |
| **4.25** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Мышечная дистрофия врождённая, тип 1C*** | | |  | |  |  |
| **75.9.1** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP |  | | **6 000** | **21** |
| **72.10.1** | | Поиск мутаций в гене FKRP |  | | **8 700** | **21** |
| ***Мышечная дистрофия поясноконечностная*** | | |  | |  |  |
| **1.25** | | Поиск частых мутаций в генах CAPN3, FKRP, ANO5, SGCA |  | | **7 600** | **14** |
| **72.10.2** | | Поиск мутаций в гене FKRP |  | | **8 700** | **21** |
| **88.25** | | Поиск мутаций в гене SGCA |  | | **12 000** | **21** |
| **88.24** | | Поиск мутаций в гене SGCB |  | | **12 000** | **21** |
| ***Мышечная дистрофия тип Фукуяма*** | | |  | |  |  |
| **84.9.3** | | Поиск мутаций в гене FKTN |  | | **21 000** | **21** |
| **4.27** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса*** | | |  | |  |  |
| **72.4.2** | | Поиск мутаций в гене EMD |  | | **8 700** | **21** |
| **83.6.3** | | Поиск мутаций в гене LMNA |  | | **18 000** | **21** |
| **82.13.1** | | Поиск мутаций в гене FHL1 |  | | **15 000** | **21** |
| **3.42** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Мюнке синдром*** | | |  | |  |  |
| **75.31** | | Поиск частых мутаций в гене FGFR3 |  | | **6 000** | **21** |
| ***Накопления нейтральных липидов с миопатией болезнь*** | | |  | |  |  |
| **88.29** | | Поиск мутаций в гене PNPLA2 |  | | **12 000** | **21** |
| **4.84** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Нанизм MULIBREY*** | | |  | |  |  |
| **79.14** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRIM37 |  | | **7 300** | **21** |
| ***Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (Шарко-Мари-Тута) тип I*** | | |  | |  |  |
| **2.1** | | Поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена РМР22 |  | | **5 600** | **14** |
| **79.9** | | Поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32) |  | | **7 300** | **21** |
| **73.3** | | Поиск мутаций в гене MPZ |  | | **9 700** | **21** |
| **73.4.1** | | Поиск мутаций в гене РМР22 |  | | **9 700** | **21** |
| **73.1** | | Поиск мутаций в гене LITAF |  | | **9 700** | **21** |
| **73.9** | | Поиск мутаций в гене EGR2 |  | | **9 700** | **21** |
| **76.8.1** | | Поиск мутаций в гене PRPS1 |  | | **13 500** | **21** |
| **84.1** | | Поиск мутаций в гене YARS |  | | **21 000** | **21** |
| **2.39** | | Поиск частых мутаций цыганского происхождения в генах NDRG1 и SH3TC2 |  | | **5 600** | **14** |
| **3.43** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II*** | | |  | |  |  |
| **2.26** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене MFN2 |  | | **5 600** | **14** |
| **89.11** | | Поиск мутаций в гене MFN2 |  | | **25 500** | **30** |
| **88.2** | | Поиск мутаций в гене GDAP1 |  | | **12 000** | **21** |
| **89.1.3** | | Поиск мутаций в гене IGHMBP2 |  | | **25 500** | **30** |
| **88.3** | | Поиск мутаций в гене NEFL |  | | **12 000** | **21** |
| **83.6.4** | | Поиск мутаций в гене LMNA |  | | **18 000** | **21** |
| **79.1** | | Поиск мутаций в гене HSPB1 |  | | **7 300** | **21** |
| **90.3.1** | | Поиск мутаций в гене DNM2 |  | | **36 000** | **30** |
| **85.8.1** | | Поиск мутаций в гене GARS |  | | **30 000** | **30** |
| **91.4.1** | | Поиск мутаций в гене FIG4 |  | | **42 000** | **30** |
| **72.39.1** | | Поиск мутаций в гене HSPB8 |  | | **8 700** | **21** |
| **3.44** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления*** | | |  | |  |  |
| **73.4.2** | | Поиск мутаций в гене РМР22 |  | | **9 700** | **21** |
| ***Наследственный амилоидоз*** | | |  | |  |  |
| **73.35** | | Поиск мутаций в гене TTR |  | | **9 700** | **21** |
| **3.149** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| **32.25** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене TTR |  | | **4 000** | **14** |
| ***Наследственный ангионевротический отек*** | | |  | |  |  |
| **76.1** | | Поиск мутаций в гене C1NH |  | | **13 500** | **21** |
| **3.45** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Незаращение родничков*** | | |  | |  |  |
| **79.13.1** | | Поиск мутаций в гене MSX2 |  | | **7 300** | **21** |
| **73.12** | | Поиск мутаций в гене ALX4 |  | | **9 700** | **21** |
| ***Нейромиотония и аксональная нейропатия*** | | |  | |  |  |
| **2.51** | | Поиск частых мутаций в гене HIINT1 |  | | **5 600** | **14** |
| **72.45** | | Поиск мутаций в гене HINT1 |  | | **8 700** | **21** |
| ***Нейросенсорная несиндромальная тугоухость*** | | |  | |  |  |
| **79.37** | | Поиск крупных делеций в локусе DFNB1 |  | | **7 300** | **21** |
| **79.6.1** | | Поиск мутаций в гене GJB3 |  | | **7 300** | **21** |
| **79.7.1** | | Поиск мутаций в гене GJB6 |  | | **7 300** | **21** |
| **4.73** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Нейтропения тяжёлая врождённая*** | | |  | |  |  |
| **77.12** | | Поиск мутаций в гене ELANE |  | | **10 700** | **21** |
| **3.46** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Некомпактного левого желудочка синдром*** | | |  | |  |  |
| **88.1.3** | | Поиск мутаций в гене TAZ |  | | **12 000** | **21** |
| **3.79** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Немалиновая миопатия*** | | |  | |  |  |
| **73.25.1** | | Поиск мутаций в гене ACTA1 |  | | **9 700** | **21** |
| **3.121** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Нефротический синдром*** | | |  | |  |  |
| **82.15.1** | | Поиск мутаций в гене NPHS2 |  | | **15 000** | **21** |
| **85.9** | | Поиск мутаций в гене NPHS1 |  | | **30 000** | **30** |
| **4.28** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Ниймеген синдром*** | | |  | |  |  |
| **2.5** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене NBN |  | | **5 600** | **14** |
| ***Ногтей-надколенника синдром*** | | |  | |  |  |
| **76.21** | | Поиск мутаций в гене LMX1B |  | | **13 500** | **21** |
| **3.116** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Нормокалиемический периодический паралич*** | | |  | |  |  |
| **75.5** | | Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A |  | | **6 000** | **21** |
| ***Норри болезнь*** | | |  | |  |  |
| **79.2.1** | | Поиск мутаций в гене NDP |  | | **7 300** | **21** |
| **3.16** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Окулофарингеальная мышечная дистрофия*** | | |  | |  |  |
| **2.14** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене PABPN1 |  | | **5 600** | **14** |
| ***Опица GBBB синдром*** | | |  | |  |  |
| **84.26** | | Поиск мутаций в гене MID1 |  | | **21 000** | **21** |
| **3.138** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Опица-Каведжиа синдром*** | | |  | |  |  |
| **75.27.1** | | Поиск частых мутаций в гене MED12 |  | | **6 000** | **21** |
| ***Ослера-Рендю-Вебера синдром*** | | |  | |  |  |
| **81.14** | | Поиск мутаций в гене ENG |  | | **16 500** | **21** |
| **3.115** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Остеолиз карпотарзальный, мультицентрический*** | | |  | |  |  |
| **79.36** | | Поиск мутаций в гене MAFB |  | | **7 300** | **21** |
| ***Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей)*** | | |  | |  |  |
| **2.2** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1 |  | | **5 600** | **14** |
| **84.15** | | Поиск мутаций в гене TCIRG1 |  | | **21 000** | **21** |
| **4.29** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Паллистера синдром*** | | |  | |  |  |
| **76.1** | | Поиск мутаций в гене TBX3 |  | | **13 500** | **21** |
| **3.8** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Паллистера-Холла синдром*** | | |  | |  |  |
| **85.2.2** | | Поиск мутаций в гене GLI3 |  | | **30 000** | **30** |
| **3.81** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Палочко-колбочковая дистрофия*** | | |  | |  |  |
| **90.11.2** | | Поиск мутаций в гене RPGR |  | | **36 000** | **30** |
| **72.1.2** | | Поиск мутаций в гене CRX |  | | **8 700** | **21** |
| ***Патау синдром*** | | |  | |  |  |
| **55.3** | | Поиск трисомии по хромосоме 13 |  | | **6 900** | **7** |
| ***Пахионихия врожденная*** | | |  | |  |  |
| **88.13** | | Поиск мутаций в гене KRT6B |  | | **12 000** | **21** |
| **76.26.2** | | Поиск мутаций в гене KRT6A |  | | **13 500** | **21** |
| **3.49** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Пейтца-Егерса синдром*** | | |  | |  |  |
| **81.17** | | Поиск мутаций в гене STK11 |  | | **16 500** | **21** |
| **3.142** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз)*** | | |  | |  |  |
| **76.11** | | Поиск мутаций в гене HPGD |  | | **13 500** | **21** |
| **4.58** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Первичная легочная гипертензия*** | | |  | |  |  |
| **89.8** | | Поиск мутаций в гене BMPR2 |  | | **25 500** | **30** |
| **3.5** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Периодическая болезнь*** | | |  | |  |  |
| **1.7** | | Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV |  | | **7 600** | **14** |
| **83.4** | | Поиск мутаций в гене MEFV |  | | **18 000** | **21** |
| ***Периодических мышечных спазмов болезнь*** | | |  | |  |  |
| **79.23.5** | | Поиск мутаций в гене CAV3 |  | | **7 300** | **21** |
| ***Пигментная дегенерация сетчатки*** | | |  | |  |  |
| **77.6** | | Поиск мутаций в гене RP2 |  | | **10 700** | **21** |
| **90.11.1** | | Поиск мутаций в гене RPGR |  | | **36 000** | **30** |
| **73.27.1** | | Поиск мутаций в гене RHO |  | | **9 700** | **21** |
| ***Пикнодизостоз*** | | |  | |  |  |
| **88.19** | | Поиск мутаций в гене CTSK |  | | **12 000** | **21** |
| **4.3** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Пневмоторакс первичный спонтанный*** | | |  | |  |  |
| **84.13.1** | | Поиск мутаций в гене FLCN |  | | **21 000** | **21** |
| **3.52** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови*** | | |  | |  |  |
| **79.23.4** | | Поиск мутаций в гене CAV3 |  | | **7 300** | **21** |
| ***Подколенного птеригиума синдром*** | | |  | |  |  |
| **81.11.2** | | Поиск мутаций в гене IRF6 |  | | **16 500** | **21** |
| **3.82** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Полидактилия*** | | |  | |  |  |
| **79.28** | | Поиск мутаций в регуляторном элементе ZRS гена SHH |  | | **7 300** | **21** |
| **85.2.4** | | Поиск мутаций в гене GLI3 |  | | **30 000** | **30** |
| **3.53** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Поликистоз почек*** | | |  | |  |  |
| **76.12** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена PKHD1 |  | | **13 500** | **21** |
| **4.31** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Помпе болезнь*** | | |  | |  |  |
| **2.45** | | Поиск частых мутаций в гене GAA |  | | **5 600** | **14** |
| ***Понтоцеребеллярная гипоплазия*** | | |  | |  |  |
| **83.16** | | Поиск мутаций в гене VRK1 |  | | **18 000** | **21** |
| **4.63** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Почечная адисплазия*** | | |  | |  |  |
| **88.23** | | Поиск мутаций в гене UPK3A |  | | **12 000** | **21** |
| **77.11.3** | | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET |  | | **10 700** | **21** |
| **3.54** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Прогерия Хатчинсона-Гилфорда*** | | |  | |  |  |
| **83.6.5** | | Поиск мутаций в гене LMNA |  | | **18 000** | **21** |
| ***Псевдоахондроплазия*** | | |  | |  |  |
| **2.22.1** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP |  | | **5 600** | **14** |
| ***Псевдогипопаратиреоз*** | | |  | |  |  |
| **81.9.1** | | Поиск мутаций в гене GNAS |  | | **16 500** | **21** |
| **3.55** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Псевдоксантома эластическая*** | | |  | |  |  |
| **75.23** | | Поиск частых мутаций в гене ABCC6 |  | | **6 000** | **21** |
| **4.32** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Псевдопсевдогипопаратиреоз*** | | |  | |  |  |
| **81.9.2** | | Поиск мутаций в гене GNAS |  | | **16 500** | **21** |
| **3.56** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Пфайффера синдром*** | | |  | |  |  |
| **72.16** | | Поиск мутаций в экзонах 7, 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 |  | | **8 700** | **21** |
| ***Рабдомиолиз (миоглобинурия)*** | | |  | |  |  |
| **90.4** | | Поиск мутаций в гене LPIN1 |  | | **36 000** | **30** |
| **4.33** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Ретиношизис*** | | |  | |  |  |
| **88.15** | | Поиск мутаций в гене RS1 |  | | **12 000** | **21** |
| **3.57** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Ретта синдром*** | | |  | |  |  |
| **77.21** | | Поиск мутаций в гене MECP2 |  | | **10 700** | **21** |
| ***Ригидного позвоночника синдром*** | | |  | |  |  |
| **83.9.1** | | Поиск мутаций в гене SEPN1 |  | | **18 000** | **21** |
| **4.44** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Робинова синдром*** | | |  | |  |  |
| **84.23** | | Поиск мутаций в гене ROR2 |  | | **21 000** | **21** |
| **4.65** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Ротмунда-Томсона синдром*** | | |  | |  |  |
| **84.27.1** | | Поиск мутаций в гене RECQL4 |  | | **21 000** | **21** |
| **4.79** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Семейная периодическая лихорадка*** | | |  | |  |  |
| **88.14** | | Поиск мутаций в гене TNFRSFIA |  | | **12 000** | **21** |
| **3.59** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз*** | | |  | |  |  |
| **2.33** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене UNC13D |  | | **5 600** | **14** |
| **85.6** | | Поиск мутаций в гене UNC13D |  | | **30 000** | **30** |
| **77.9** | | Поиск мутаций в гене PRF1 |  | | **10 700** | **21** |
| **72.15** | | Поиск мутаций в гене STX11 |  | | **8 700** | **21** |
| **84.12** | | Поиск мутаций в гене STXBP2 |  | | **21 000** | **21** |
| **4.34** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Семейный медуллярный рак щитовидной железы*** | | |  | |  |  |
| **77.11.1** | | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET |  | | **10 700** | **21** |
| **79.27** | | Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET |  | | **7 300** | **21** |
| ***Семейный холодовой аутовоспалительный синдром*** | | |  | |  |  |
| **84.14.2** | | Поиск мутаций в гене NLRP3 |  | | **21 000** | **21** |
| **3.6** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Сенсорная полинейропатия (врожденная нечувствительность к боли)*** | | |  | |  |  |
| **73.6** | | Поиск мутаций в гене NGF |  | | **9 700** | **21** |
| **72.12** | | Поиск мутаций в гене WNK1 |  | | **8 700** | **21** |
| **3.61** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Септо-оптическая дисплазия*** | | |  | |  |  |
| **72.34** | | Поиск мутаций в гене HESX1 |  | | **8 700** | **21** |
| **3.119** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Сетре-Чотзена синдром*** | | |  | |  |  |
| **72.29.2** | | Поиск мутаций в гене TWIST1 |  | | **8 700** | **21** |
| **75.31.2** | | Поиск частых мутаций в гене FGFR3 |  | | **6 000** | **21** |
| ***Симпсона-Голаби-Бемель синдром*** | | |  | |  |  |
| **82.12** | | Поиск мутаций в гене GPC3 |  | | **15 000** | **21** |
| **3.83** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Синдактилия*** | | |  | |  |  |
| **73.14.3** | | Поиск мутаций в гене HOXD13 |  | | **9 700** | **21** |
| **72.38.4** | | Поиск мутаций в гене GJA1 |  | | **8 700** | **21** |
| **3.133** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Синдром CINCA*** | | |  | |  |  |
| **84.14.1** | | Поиск мутаций в гене NLRP3 |  | | **21 000** | **21** |
| **3.62** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Синдром CRASH*** | | |  | |  |  |
| **85.13.1** | | Поиск мутаций в гене L1CAM |  | | **30 000** | **21** |
| **3.126** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Синдром ESC*** | | |  | |  |  |
| **88.4.1** | | Поиск мутаций в гене NR2E3 |  | | **12 000** | **21** |
| **4.35** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Синдром MASA*** | | |  | |  |  |
| **85.13.3** | | Поиск мутаций в гене L1CAM |  | | **30 000** | **21** |
| **3.129** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Синдром RAPADILINO*** | | |  | |  |  |
| **84.27.3** | | Поиск мутаций в гене RECQL4 |  | | **21 000** | **21** |
| **4.81** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Синдром TAR*** | | |  | |  |  |
| **88.2** | | Поиск мутаций в гене RBM8A, включая крупные делеции |  | | **12 000** | **21** |
| **4.36** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Синполидактилия*** | | |  | |  |  |
| **73.14.1** | | Поиск мутаций в гене HOXD13 |  | | **9 700** | **21** |
| **3.91** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Скапулоперонеальная миопатия*** | | |  | |  |  |
| **82.13.2** | | Поиск мутаций в гене FHL1 |  | | **15 000** | **21** |
| ***Сколиоз с параличом взора*** | | |  | |  |  |
| **85.1** | | Поиск мутаций в гене ROBO3 |  | | **30 000** | **30** |
| **4.5** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Смита-Лемли-Опица синдром*** | | |  | |  |  |
| **81.4** | | Поиск мутаций в генe DHCR7 |  | | **16 500** | **21** |
| **4.46** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Сотоса синдром*** | | |  | |  |  |
| **83.17.2** | | Поиск мутаций в гене NFIX |  | | **18 000** | **21** |
| **3.122** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **14** |
| ***Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV*** | | |  | |  |  |
| **1.2** | | Поиск делеций в гене SMN1 (только для больного) |  | | **7 600** | **14** |
| **82.14** | | Поиск мутаций в гене SMN1 (только при наличии одной копии гена) |  | | **15 000** | **21** |
| ***Спинальная амиотрофия Финкеля*** | | |  | |  |  |
| **75.20.2** | | Поиск частых мутаций в гене VAPB |  | | **6 000** | **21** |
| **88.12.2** | | Поиск мутаций в гене VAPB |  | | **12 000** | **21** |
| ***Спинальная амиотрофия, X-сцепленная*** | | |  | |  |  |
| **75.25** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена UBA1 |  | | **6 000** | **21** |
| ***Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди*** | | |  | |  |  |
| **2.8** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене AR |  | | **5 600** | **14** |
| ***Спиноцеребеллярная атаксия*** | | |  | |  |  |
| **1.14** | | Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3 |  | | **7 600** | **14** |
| **2.38** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене CACNA1A |  | | **5 600** | **14** |
| **2.44** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN7 |  | | **5 600** | **14** |
| **2.41** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN8 |  | | **5 600** | **14** |
| **2.5** | | Поиск частых мутаций в гене PPP2R2B |  | | **5 600** | **14** |
| ***Спонгиоформная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями*** | | |  | |  |  |
| **72.11.3** | | Поиск мутаций в гене PRNP |  | | **8 700** | **21** |
| **3.93** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Спондилокостальный дизостоз*** | | |  | |  |  |
| **76.16** | | Поиск мутаций в гене DLL3 |  | | **13 500** | **21** |
| **4.52** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT)*** | | |  | |  |  |
| **73.11** | | Поиск мутаций в гене TRAPPC2 при X-сцепленной форме |  | | **9 700** | **21** |
| **3.117** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы*** | | |  | |  |  |
| **76.8.3** | | Поиск мутаций в гене PRPS1 |  | | **13 500** | **21** |
| **3.94** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Тестикулярной феминизации синдром*** | | |  | |  |  |
| **83.7** | | Поиск мутаций в гене AR |  | | **18 000** | **21** |
| **3.86** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Торсионная дистония*** | | |  | |  |  |
| **88.22.1** | | Поиск мутаций в гене GCH1 |  | | **12 000** | **21** |
| **77.19** | | Поиск мутаций в гене TOR1A |  | | **10 700** | **21** |
| **73.20.1** | | Поиск мутаций в гене PRRT2 |  | | **9 700** | **21** |
| **72.4** | | Поиск мутаций в гене THAP1 |  | | **8 700** | **21** |
| **72.32** | | Поиск мутаций в гене SPR |  | | **8 700** | **21** |
| **3.95** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Трихоринофалангеальный синдром*** | | |  | |  |  |
| **83.12** | | Поиск мутаций в гене TRPS1 |  | | **18 000** | **21** |
| **3.96** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Тричер Коллинза-Франческетти синдром*** | | |  | |  |  |
| **90.2** | | Поиск мутаций в гене TCOF1 |  | | **36 000** | **30** |
| **3.87** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Тромбоцитопения врожденная*** | | |  | |  |  |
| **82.11** | | Поиск мутаций в гене MPL |  | | **15 000** | **21** |
| **4.53** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Удлиненного интервала QT синдром*** | | |  | |  |  |
| **73.5.3** | | Поиск мутаций в гене KCNJ2 |  | | **9 700** | **21** |
| **77.7** | | Поиск мутаций в гене SCN4B |  | | **10 700** | **21** |
| **79.23.3** | | Поиск мутаций в гене CAV3 |  | | **7 300** | **21** |
| **3.88** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Унферрихта-Лундборга болезнь*** | | |  | |  |  |
| **2.1** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB |  | | **5 600** | **14** |
| **72.8** | | Поиск мутаций в гене CSTB |  | | **8 700** | **21** |
| ***Уокера-Варбург синдром*** | | |  | |  |  |
| **85.7.1** | | Поиск мутаций в гене POMT1 |  | | **30 000** | **30** |
| **72.10.3** | | Поиск мутаций в гене FKRP |  | | **8 700** | **21** |
| **4.61** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Фатальная семейная инсомния*** | | |  | |  |  |
| **72.11.4** | | Поиск мутаций в гене PRNP |  | | **8 700** | **21** |
| **3.98** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Фенилкетонурия*** | | |  | |  |  |
| **5.19** | | Расширенный поиск частых мутаций в гене PAH (25 шт.) |  | | **9 500** | **14** |
| **15.2** | | Расширенный поиск частых мутаций в гене PAH для ядерной семьи (3 чел.) |  | | **16 000** | **14** |
| **84.6** | | Поиск мутаций в гене PAH |  | | **21 000** | **21** |
| **4.54** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая*** | | |  | |  |  |
| **73.21** | | Поиск мутаций в «горячих» участках гена ACVR1 |  | | **9 700** | **21** |
| **76.19** | | Поиск мутаций в гене ACVR1, кроме «горячих» участков |  | | **13 500** | **21** |
| **3.99** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Фокальная кожная гипоплазия (Горлина-Гольца синдром)*** | | |  | |  |  |
| **81.16** | | Поиск мутаций в гене PORCN |  | | **16 500** | **21** |
| **3.14** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Х-сцепленная агаммаглобулинемия*** | | |  | |  |  |
| **85.3.1** | | Поиск мутаций в гене BTK |  | | **30 000** | **30** |
| **3.104** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)*** | | |  | |  |  |
| **73.2** | | Поиск мутаций в гене SH2D1A |  | | **9 700** | **21** |
| **82.2** | | Поиск мутаций в гене XIAP |  | | **15 000** | **21** |
| **3.106** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Х-сцепленный моторный нистагм*** | | |  | |  |  |
| **84.11** | | Поиск мутаций в гене FRMD7 |  | | **21 000** | **21** |
| **3.107** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Х-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит*** | | |  | |  |  |
| **73.1** | | Поиск мутаций в гене IL2RG |  | | **9 700** | **21** |
| **3.108** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Хайду-Чейни синдром*** | | |  | |  |  |
| **72.43** | | Поиск мутаций в экзоне 34 гена NOTCH2 |  | | **8 700** | **21** |
| **3.15** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Холта-Орама синдром*** | | |  | |  |  |
| **83.8** | | Поиск мутаций в гене TBX5 |  | | **18 000** | **21** |
| **3.9** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика*** | | |  | |  |  |
| **75.22** | | Поиск мутаций в гене RMRP |  | | **6 000** | **21** |
| ***Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана*** | | |  | |  |  |
| **73.19** | | Поиск мутаций в гене EBP |  | | **9 700** | **21** |
| ***Хондрокальциноз*** | | |  | |  |  |
| **84.19.2** | | Поиск мутаций в гене ANKH |  | | **21 000** | **21** |
| **3.101** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Хореоатетоз, гипотиреоидизм и неонатальная дыхательная недостаточность*** | | |  | |  |  |
| **73.26.2** | | Поиск мутаций в гене NKX2-1 |  | | **9 700** | **21** |
| **3.131** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Хорея Гентингтона*** | | |  | |  |  |
| **2.4** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене HTT |  | | **5 600** | **14** |
| ***Хорея доброкачественная наследственная*** | | |  | |  |  |
| **73.26.1** | | Поиск мутаций в гене NKX2-1 |  | | **9 700** | **21** |
| **3.128** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Хориоидальная дистрофия*** | | |  | |  |  |
| **73.16.3** | | Поиск мутаций в гене PRPH2 |  | | **9 700** | **21** |
| ***Хороидермия*** | | |  | |  |  |
| **89.5** | | Поиск мутаций в гене CHM |  | | **25 500** | **30** |
| **3.102** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Хроническая гранулематозная болезнь*** | | |  | |  |  |
| **84.7** | | Поиск мутаций в гене CYBB |  | | **21 000** | **21** |
| **3.103** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Центронуклеарная миопатия*** | | |  | |  |  |
| **89.2** | | Поиск мутаций в гене MTM1 |  | | **25 500** | **30** |
| **90.3.2** | | Поиск мутаций в гене DNM2 |  | | **36 000** | **30** |
| **3.109** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Цереброокулофациоскелетный синдром*** | | |  | |  |  |
| **90.1.2** | | Поиск мутаций в гене ERCC6 |  | | **36 000** | **30** |
| **4.55** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Цистиноз нефропатический*** | | |  | |  |  |
| **83.19** | | Поиск мутаций в гене CTNS |  | | **18 000** | **21** |
| **4.77** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Швахмана-Даймонда синдром*** | | |  | |  |  |
| **75.29** | | Поиск частых мутаций в гене SBDS |  | | **6 000** | **21** |
| **77.2** | | Поиск мутаций в гене SBDS |  | | **10 700** | **21** |
| **4.48** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Шегрена-Ларссона синдром*** | | |  | |  |  |
| **84.24** | | Поиск мутаций в гене ALDH3A2 |  | | **21 000** | **21** |
| **4.68** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Шерешевского-Тернера синдром*** | | |  | |  |  |
| **55.5.2** | | Анализ числа половых хромосом в геноме |  | | **6 900** | **7** |
| ***Широкого водопровода преддверия синдром*** | | |  | |  |  |
| **85.14.3** | | Поиск мутаций в гене SLC26A4 |  | | **30 000** | **30** |
| ***Шпринтцена-Гольдберга синдром*** | | |  | |  |  |
| **76.23** | | Поиск мутаций в гене SKI |  | | **13 500** | **21** |
| **3.135** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Эдвардса синдром*** | | |  | |  |  |
| **55.2** | | Поиск трисомии по хромосоме 18 |  | | **6 900** | **7** |
| ***Экзостозы множественные*** | | |  | |  |  |
| **84.8** | | Поиск мутаций в гене EXT1 |  | | **21 000** | **21** |
| **89.3** | | Поиск мутаций в гене EXT2 |  | | **25 500** | **30** |
| **3.11** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия*** | | |  | |  |  |
| **79.2.2** | | Поиск мутаций в гене NDP |  | | **7 300** | **21** |
| ***Эктодермальная ангидротическая дисплазия*** | | |  | |  |  |
| **82.3** | | Поиск мутаций в гене EDA |  | | **15 000** | **21** |
| **3.111** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Эктодермальная гидротическая дисплазия*** | | |  | |  |  |
| **79.7.2** | | Поиск мутаций в гене GJB6 |  | | **7 300** | **21** |
| ***Эктопия хрусталика*** | | |  | |  |  |
| **75.3** | | Поиск частых мутаций в гене FBN1 |  | | **6 000** | **21** |
| **3.112** | | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника |  | | **5 800** | **21** |
| ***Элерса-Данло синдром с прогрессирующей кифосколиозом миопатией и потерей слуха*** | | |  | |  |  |
| **73.36** | | Поиск мутаций в гене FKBP14 |  | | **9 700** | **21** |
| ***Элерса-Данло тип VI синдром*** | | |  | |  |  |
| **1.9** | | Поиск частых мутаций в гене PLOD1 |  | | **7 600** | **14** |
| ***Эпилепсия прогрессирующая миоклоническая*** | | |  | |  |  |
| **2.10.2** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB |  | | **5 600** | **14** |
| **72.8.2** | | Поиск мутаций в гене CSTB |  | | **8 700** | **21** |
| **73.28** | | Поиск мутаций в гене KCTD7 |  | | **9 700** | **21** |
| **88.3** | | Поиск мутаций в гене GS27 |  | | **12 000** | **21** |
| **4.76** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Эпифизарная дисплазия, множественная*** | | |  | |  |  |
| **88.16.3** | | Поиск мутаций в гене SLC26A2 |  | | **12 000** | **21** |
| **2.22.2** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP |  | | **5 600** | **14** |
| **4.56** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |
| ***Эритрокератодермия*** | | |  | |  |  |
| **79.6.2** | | Поиск мутаций в гене GJB3 |  | | **7 300** | **21** |
| **79.11** | | Поиск мутаций в гене GJB4 |  | | **7 300** | **21** |
| ***Эритроцитоз рецессивный*** | | |  | |  |  |
| **2.31** | | Поиск наиболее частых мутаций в гене VHL |  | | **5 600** | **14** |
| **72.7.2** | | Поиск мутаций в гене VHL |  | | **8 700** | **21** |
| ***Эскобара синдром*** | | |  | |  |  |
| **82.5** | | Поиск мутаций в гене CHRNG |  | | **15 000** | **21** |
| **4.49** | | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника |  | | **7 000** | **21** |