**Прейскурант услуг ООО «Инто-Стил»**

**с 01.04.2017 г.**

**Приложение №1**

**к Договору № 123 от 14 апреля 2016 г.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **НАЗВАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ** | **ДЛЯ КЛИЕНТОВ** | **Сроки (рабочие дни)** | |
| **Установление отцовства, материнства (по определению суда)** | 14500 |  | |
| Мать, ребенок и предполагаемый отец (16 аутосомных маркеров) | 14500 | по суду | |
| Дополнительный человек (ребенок) | 4000 |  | |
| **Установление отцовства (информационный тест)** |  |  | |
| Отец/ребенок (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | 9500 | 3-5 | |
| Отец/ребенок/мать (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | 12000 | 3-5 | |
| Дополнительный человек (20 аутосомных маркеров) | 4000 |  | |
| Установление отцовства с родителями отца (бабушка/дедушка/внук или внучка) (99,9%)  (20 аутосомных маркеров) | 19350 | 10-14 | |
| Установление отцовства с матерью отца (бабушка/внучка) (99,9%) (12 локусов Х – хромосомы) | 14870 | 10-14 | |
| Установление отцовства по сестрам (2-мамы/2-дочери) (99,9%) (12 локусов Х – хромосомы) | 20655 | 10-14 | |
| Установление отцовства по сестрам (мама/2-дочери) (99,9%) (12 локусов Х – хромосомы) | 18100 | 10-14 | |
| Установление отцовства с матерью отца (мама/бабушка/внучка) (99,9%) (12 локусов Х – хромосомы) | 14870 | 10-14 | |
| Установление отцовства с матерью отца (мама/бабушка/внук) (50-99,9%) | 20000 | 10-14 | |
| Установление отцовства с матерью отца (бабушка/внук или внучка) (50-99,9%) | 18000 | 10-14 | |
| Установление отцовства с отцом отца (мама/дедушка/внук или внучка) (50-99,9%) | 20000 | 10-14 | |
| Установление отцовства с отцом отца (дедушка/внук или внучка) (50-99,9%) | 18000 | 10-14 | |
| Установление отцовства с родным братом отца (дядя/племянница) (50-99,9%) | 18000 | 10-14 | |
| Установление отцовства с родной сестрой отца (тетя/племянник или племянница) (50-99,9%) | 18000 | 10-14 | |
| Установление отцовства (брат/сестра) (50-99,9%) | 18000 | 10-14 | |
| Установление отцовства при наличии общей биологической матери (мать/брат/сестра) (90-99,9%) | 26000 | 10-14 | |
| **Установление материнства (информационный тест)** |  |  | |
| Мать/ребенок (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | 12000 | 3-5 | |
| Установление материнства с мамой матери (бабушка по матери/внук или внучка) (50-99,9%) | 18000 | 10-14 | |
| Установление материнства с отцом матери (дедушка по матери/внук или внучка) (50-99,9%) | 18000 | 10-14 | |
| Установление материнства с родителями матери (бабушка/дедушка/внук или внучка) (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | 19355 | 10-14 | |
| **Установление биологического родства** |  |  | |
| Тест на родство между братом и сестрой / дядей и племянницей (50-99,9%) | 18000 | 10-14 | |
| Тест на родство по мужской линии (дедушка/внук) (17 маркеров Y-хромосомы) | 14870 | 3-5 | |
| Тест на родство по мужской линии (дядя/племянник) (17 маркеров Y-хромосомы) | 14870 | 3-5 | |
| Тест на родство по мужской линии (брат/брат) (17 маркеров Y-хромосомы) | 14870 | 3-5 | |
| Дополнительный человек (17 маркеров Y-хромосомы) | 7785 |  | |
| Тест на родство между сестрами (99,9%) 2-человека (по Х-хромосоме) | 14870 | 10-14 | |
| Дополнительный человек (12 локусов Х – хромосомы) | 7785 |  | |
| **Определение индивидуального ДНК-профиля** |  |  | | |  |
| Определение генетического профиля одного человека (20 аутосомных маркеров) | 8000 | 3-5 | |
| Определение генетического профиля одного человека (17 маркеров Y- хромосомы) | 9085 | 3-5 | |
| Определение генетического профиля одного человека (12 локусов Х - хромосомы) | 9085 | 7 | |
| **Выделение ДНК из нестандартного образца за каждого человека** (волосы с луковицей, ногти, высохшие пятна крови, ушная сера, жевательная резинка, зубная щетка, сперма, окурки) | 5000 |  | |
| **ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ, ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПАНЕЛИ И ПАСПОРТА** | | | | | |
| **ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К ОНКОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ** | | | | | |
| **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 | |
| **Рак груди, 5 маркеров**   анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, GSTР1  анализ гена рецептора прогестерона: PROG | 5500 | 21-28 | |
| **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 | |
| **Рак молочной железы и яичников, 12 маркеров** Наследственная (семейная) форма Анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров) BRCA1 – 5382insC, C61G, 4154delA, 185delAG, 2080delA, 3819del5, 3875del4, BRCA2 – 6174delT, 9318del4, 1528del4 CHEK(1100delC),BLM(Q578X) | 8600 | 28 | |
| **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 | |
| **Рак толстого кишечника, желудка и рак мочевого пузыря, 5 маркеров**анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, NAT2 | 5300 | 21-28 | |
| **Рак простаты, 3 маркера** анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ гена парооксаназы: PON1 анализ гена I фазы детоксикации: CYP17A1 | 4800 | 21-28 | |
| **Анализ генетических маркеров риска онкологических заболеваний, 27 маркеров** В том числе реализация онкологических заболеваний под влиянием внешних факторов (экология, химические канцерогены, стресс, инфекционный компонент) анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9(2), CYP2C19 (3), CYP2D6(2), GSTM1, GSTT1, GSTР1 (2), NAT2(3), MTHFR, VKORC1,  анализ гена рецептора андрогенов: AR анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, CHEK2  анализ генов нарушения иммунного ответа IL1b (2), INFG, TNFb, IL6, TNFa  Анализ генов метаболизма стероидных гормонов: ESR1, CYP19A1 | 17700 | 28 | |
| Письменная развернутая интерпретация |  | 14 | |
| **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 | |
| **Анализ генетических маркеров риска онкологических заболеваний, 44 маркер**  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** | | | | | |
| **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 | |
| **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 | |
| **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 | |
| **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 | |
| **Артериальная гипертония, 2 маркера** анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 | 3950 | 14-21 | |
| **Артериальная гипертония, 7 маркеров** анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN | 6800 | 21-28 | |
| **Артериальная гипертония, подбор лекарственной терапии, 17 маркеров** анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, ADD1, CYP11B2, hANP, NOS3 (2) GNB3 анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 ADRB3 анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP2D6(х2), CYP2C9(х2) | 14000 | 21-28 | |
| **Артериальная гипертония, подбор лекарственной терапии, 10 маркеров** анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, ADD1, CYP11B2 анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP2D6(х2), CYP2C9(х2) | 12600 | 21-28 | |
| **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 | |
| **Риск внезапной смерти** анализ гена системы свертывания крови: ITGB3 (GPIIIa) | 5000 | 14-21 | |
| **Гипергомоцистеинемия, min набор** Факторы риска нарушения обмена фолиевой кислот и витаминов В6, В12. анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR | 4800 | 21-28 | |
| **Гипергомоцистеинемия, max набор**  Факторы риска нарушения обмена фолиевой кислот и витаминов В6, В12.  анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина MTHFR (C677T), MTHFR (A1298G), MTRR, MTR, MTHFD, CBS, BHMT SHMT  анализ генов, ответственных за транспортер фолатов SLC19A1 | 12600 | 28 | |
| **Тромбофилия и варикозное расширение вен, 2 маркера** анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F2 (FII), F5 (FV) | 4500 | 21-28 | |
| **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, FVII | 6300 | 21-28 | |
| **Тромбофилия и варикозное расширение вен, 12 маркеров** анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PLAT, PAI1, FVII, GPIa, GPIba | 7700 | 21-28 | |
| **Анализ маркеров сердечно-сосудистой патологии,**  **31 маркеров** 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 | |
| **Анализ маркеров сердечно-сосудистой патологии, 59 маркеров**  анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: ApoA1, ApoA5, ApoC3, ApoЕ, LPL, FTO, СEPT, LDLR анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PPARG, UCP2, UCP3  анализ гена матриксной металлопротеазы 3: MMP3  анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, ADD1, CYP11B2, hANP, NOS3 (2) GNB3  анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 ADRB3анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR MTHFD CBS MTHFD, BHMT SHMT  анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PLAT, PAI1, FVII, GPIa, GPIbАВО, FXII, FXIII, FIX, FXI, FVII, FVIII, FGB, FGG, Gp-IIIa, GpVI, ProC(x2) | 30800 | 28-35 | |
| Письменная развернутая интерпретация |  | 14 | |
| **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 | |
| **Хроническая обструктивная болезнь легких** анализ гена II фазы детоксикации: GSTP1 анализ гена матриксной металлопротеазы 1: MMP1 | 4800 | 21-28 | |
| **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 | 6800 | 21-28 | |
| **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 | |
| **Диабетическая нефропатия при СД1**  анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 | 4800 | 21 | |
| **Подбор дозы пероральных сахароснижающих препаратов** анализ гена, ответственного за метаболизм пероральных сахароснижающих препаратов: TCF7L2 | 4000 | 21-28 | |
| **ЗАБОЛЕВАНИЯ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА** | | | |
| **Болезнь Крона**  анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минерального обмена: VDR анализ гена-рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2(3) | 5000 | 21-28 | |
| **Неспецифический язвенный колит** анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA (2) анализ гена-рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2 (3) | 5300 | 21-28 | |
| **Лактазная недостаточность** LCT (T-13910C) | 4200 | 28 | |
| **БОЛЕЗНИ МЕТАБОЛИЗМА КОСТНОЙ ТКАНИ** | | | |
| **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 | |
| **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** | | | |
| **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 | |
| **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 | |
| **Болезнь Бехтерева**  HLA-B27 | 5250 | 28 | |
| **ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К АКУШЕРСКО-ГИНЕКОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ. РЕПРОДУКТИВНОЕ ЗДОРОВЬЕ И ПЛАНИРОВАНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ** | | | | | |
| **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, FVII | 6300 | 21-28 | |
| **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 | |
| **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,FVII анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 | 7600 | 21-28 | |
| **Эндометриоз** анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, CYP19, NAT2 | 6500 | 21-28 | |
| **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 | |
| **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, FVII  анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1, DRB1анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 Письменная развернутая интерпретация | 14900 | 21-28 | |
| **Невынашивание беременности, Женское бесплодие, Максимальный набор 31 маркер** Невынашивание беременности, гестоз, ВПР плода, риск развития внутриутробных инфекций анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTP1 (2),  анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR, MTHFD, SLC19A1 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, FVII GpIIa, GpVI PROC(2) анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1, DRB1 анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 (2), ACE, CYP11B2, ADD1 анализ генов отвечающих за тонус сосудов: EDNI анализ генов отвечащих за метаболизм стероидных гормонов СYP19A1, ESR1 анализ генов отвечающих за воспатительный ответ: IL1b(2 мутации), TNFa,) анализ генов отвечающих за антиоксидантную защиту: MnSOD, СOX2 | 22500 | 28 | |
| Письменная развернутая интерпретация |  | 14 | |
| **Мужское бесплодие, 12 маркеров (азоспермия)** Определение делеции локусов DAZ, AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255, sY14, ZFX/ZFY анализ гена рецептора андрогенов: AR Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb) | 7900 | 21-28 | |
| **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, 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 | |
| **Мужское бесплодие, 19 маркеров** Определение делеции локусов DAZ, 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) | 11000 | 21-28 | |
| **Дефект заращения невральной трубки (ДЗНТ)** анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR | 4600 | 21-28 | |
| **Легкий чистый гестоз** анализ гена II фазы детоксикации: EPHX1 (mEPHX) анализ генов системы фибринолиза: PAI1, PLAT | 5200 | 21-28 | |
| **Тяжелый чистый гестоз** анализ гена II фазы детоксикации: GSTM1 анализ гена, регулирующего кровяное давление: NOS3 | 4500 | 21-28 | |
| **ФАРМАКОГЕНЕТИКА. АНАЛИЗ ГЕНЕТИЧЕСКИХ МАРКЕРОВ ДОЗ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ** | | | |
| **Сердечные гликозиды, блокаторы медленных кальциевых каналов, статины, макролиты, цитостатики, противовирусные препараты и другие** анализ гена гликопротеина Р: MDR1 | 4000 | 21-28 | |
| **АНАЛИЗ ДОЗ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ ПРИ ЛЕЧЕНИИ ОНКОЛОГИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ** | | | |
| **Меркаптопурин, азотиоприн, тиогуанин** анализ гена тиопуринметилтрансферазы TPMT | 5600 | 21-28 | |
| **5-фторурацил, метатрексат** анализ гена цикла фолиевой кислоты MTHFR | 4000 | 21-28 | |
| **АНАЛИЗ ДОЗ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ ПРИ ЛЕЧЕНИИ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ** | | | |
| **Бета – адреноблокаторы, противогипертонические препараты, антигипертензивные препараты (лозартан), сахароснижающие препараты (глипизид)**  анализ генов I фазы детоксикации: CYP2D6, CYP2C9 | 5600 | 21-28 | |
| **Антикоагулянты (варфарин и другие)** анализ генов системы детоксикации: CYP2C9, VKORC1 | 5600 | 21-28 | |
| **АНАЛИЗ ДОЗ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ ПРИ ЛЕЧЕНИИ ДРУГИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ** | | | | | |
| **Противотуберкулезные препараты (изониазид, р-анизид, римфампицин, дапсон)**  анализ гена II фазы детоксикации NAT2 (3) | 4600 | 21-28 | |
| **Антиаритмические препараты (прокаинамид), амонафид, 2-аминофлуорен** анализ генов I и II фазы системы детоксикации: CYP2D6 (2), NAT2 (3) | 5600 | 21-28 | |
| **Противосудорожные препараты (фенитоин, диазепам)** анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C9, CYP2C19 | 5600 | 21-28 | |
| **Ингибиторы протоновых помп (омепразол)** анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C9, CYP2C19 | 5600 | 21-28 | |
| **Прогуанил и барбитураты, рифампицин, симвастатин** анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C19 | 4000 | 21-28 | |
| **Антидепрессанты (амитриптилин, кломипрамин, имипрамин)** анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2D6, CYP2C9 | 5600 | 21-28 | |
| **Нестероидные противовоспалительные препараты (диклофенак, ибупрофен, пироксикам), толбутамин**  анализ гена I фазы системы детоксикации CYP2C9 | 5600 | 21-28 | |
| **Антипсихотропные, нейролептики, ингибиторы монооксид редуктазы, производных морфина, нейротрансмитеры (допамины), анальгетики, опиаты, кофеин, кокаин** анализ гена I фазы системы детоксикации CYP2D6 | 5600 | 21-28 | |
| **Маркеры доз всех анализируемых препаратов** анализ генов системы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, CYP2C9, CYP2C19, TPMT, MTHFR, VKORC1, MDR1 | 9900 | 21-28 | |
| **Резистентность к антиагрегантной терапии (аспирин, плавик-с)** анализ гена GPIIIa | 4000 | 21-28 | |
| **Противовирусная терапия при хроническом гепатите С (ПЭГ-Интрон, рибаверин, телапревир, боцепревир)**  IL28B 2 локуса (C>T, T>G) | 5000 | 21-28 | |
| **КАРИОТИПИРОВАНИЕ** | | | |
| **Кариотипирование КФ ПЦР ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ЧИСЛА ХРОМОСОМ 21, 13, 18, Х и У** | 7600 | 21-28 | |
| **Определение делеции локусов DAZ, AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза** | 7000 | 21-28 | |
| **Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1), предрасположенность к целиакии** | 6500 | 21-28 | |
| **Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1, DRB1)** сдается парой | 10800 | 21-28 | |
| **ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ КОРРЕКЦИИ ОБРАЗА ЖИЗНИ** | | | |
| **Анализ генов, определяющих устойчивость к ВИЧ – инфекции** анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5 | 4000 | 21 | |
| **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 | |
| **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** | | | |
| **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 | |
| **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 | |
| **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 | |
| **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»** | | | |
| **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 | |
| **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 | |
| **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 | |
| **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, MTRRанализ 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 | |
| **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»** | | | |
| **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 | |
| **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 | |
| **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 | |
| **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 | |
| **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, MTRRанализ 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 | |
| **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: PAI1анализ 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 | |
| **Полный ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья (анализ всех генетических маркеров) 72 из 94 генов**  анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP1B1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2, MTHFR, CYP17A1, CYP19, TPMT, EPHX1 (mEPHX), VKORC1, MDR1  анализ гена рецептора андрогенов: AR  анализ гена 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, LPLанализ 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  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 LCTанализ 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 | 43950 | 35-42 | |
| Письменная развернутая интерпретация | 13400 | 14 | |
| **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья оптимальный - 39 генов**  анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, MTHFR, VKORC1, MDR1  анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN  анализ гена β2-адренорецептора: ADRB2  анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII)  анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53)  анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII  анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, UCP2  анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3  анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA  анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1  анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1  анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR  анализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER)  анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)  Письменная развернутая интерпретация | 23000 | 28-35 | |
| **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья мини - 25 генов** анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, MTHFR анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII) анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53) анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, UCP2 анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 анализ генов провоспалительных цитокинов: TNFA  анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) | 15600 | 28-35 | |
| 1-7 генов | 4500 | 14 | |
| 8-20 генов | 8500 | 14 | |
| 21-40 генов | 11000 | 14 | |
| >40 генов | 1000 | 14 | |
| **Хорея Гентингтона** анализ числа повторов в гене IT15 | 6500 | 35 | |
| **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 | |
| **Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы)** Секвенирование гена 21-гидроксилазы | 28000 | 35-42 | |
| **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 | 7000 | 28-35 | |
| **Муковисцидоз (мажорные)** анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb | 4800 | 21-28 | |
| **Муковисцидоз (35 мутаций)** Расширенный вариант диагностики муковисцидоза | 9000 | 45-52 | |
| **Муковисцидоз**  Полное секвенирование экзонов гена CFTR | 32900 | 60-90 | |
| **Фенилкетонурия**  анализ мутаций R408W, R261Q, R252W, R261Х | 6000 | 21-28 | |
| **Фенилкетонурия**  анализ мутаций R408W, R261Q,  R261Х,  R252W,  IVS10-11G>A, IVS12+1G>A , IVS4+5G>T, R158Q  и  P281L | 7500 | 35-42 | |
| **Фенилкетонурия**  анализ R408W | 4200 | 21-28 | |
| **Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера** Поиск делеций в гене дистрофина (1 чел.) | 7000 | 35-42 | |
| **Миотоническая дистрофия** Анализ значимых мутаций в гене DMPK (1 чел.) | 6500 | 35-42 | |
| **Синдром Мартина-Белл УО FRAXA**  Определение аномального метилирования гена FMR1 у пациентов мужского пола | 6000 | 28-35 | |
| **Синдром Мартина-Белл**  анализ значимых мутаций (анализ повторов в гене FMR1) | 9000 | 35-42 | |
| **Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана) анализ значимых мутаций** (исследование 7 и 8 экзонов генов SMN1 и SMN2) | 7000 | 35-42 | |
| **Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана)** определение количества копий SMN2 гена | 10000 | 35-42 | |
| **Гемофилия А** – семейный анализ (3 человека) анализ значимых мутаций | 9000 | 35-42 | |
| **Гемофилия Б**– семейный анализ (3 человека)анализ значимых мутаций | 9000 | 35-42 | |
| **Нейросенсорная тугоухость** анализ значимых мутаций в гене GJB2 (30delG, 167delT) | 6000 | 21-28 | |
| **Галактоземия** анализ мутаций Q188R, K285N | 6000 | 21-28 | |
| **Галактоземия** анализ мутаций Q188R, K285N, N314D (Asn314Asp, 940A>G) | 6900 | 21-28 | |
| **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) | 11000 | 35-42 | |
| **Аарскога-Скотта синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене FGD1 | 24 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Абиотрофия сетчатки белоточечная** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RHO | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене PRPH2 | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CNGB3 | 29 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в "горячих" участках гена ELOVL4 | 5 500 | 21 | |
| **Азооспермия** |  |  | |
| Расширенный поиск микроделеций AZF локуса Y-хромосомы | 6 400 | 7 | |
| **Айкарди-Гутьерес синдром** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в генах TREX1, RNASEH2B, ADAR | 8 200 | 21 | |
| **Акродерматит энтеропатический** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SLC39A4 | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Аксенфельда-Ригера синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PITX2 | 13 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене FOXC1 | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Альбинизм глазной** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GPR143 | 16 000 | 21 | |
| **Альбинизм глазокожный** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TYR | 10 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене OCA2 | 41 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Альстрема синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в "горячих" участках гена ALMS1 | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Амавроз Лебера** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RPE65 | 17 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CRX | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене LCA5 | 14 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене LRAT | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CRB1 | 24 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Андерсена синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене KCNJ2 | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Анемия Даймонда-Блекфена** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RPS19 | 10 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Анеуплоидии** |  |  | |
| Поиск анеуплоидий по хромосомам 13, 18, 21, X, Y | 6 400 | 7 | |
| **Антли-Бикслера синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 | 5 500 | 21 | |
| **Апера синдром** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR2 | 7 100 | 14 | |
| **Арахнодактилия контрактурная врожденная** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзонах 23 - 34 гена FBN2 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Аритмогенная дисплазия /кардиомиопатия правого желудочка** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SCN5A | 44 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Арта синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PRPS1 | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона)** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене MYH3 | 6 800 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Атаксия Фридрейха** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене FXN | 7 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене FXN | 10 200 | 21 | |
| **Ателостеогенез (дисплазия де ля Шапеля)** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Атрофия зрительного нерва** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене OPA1 | 41 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене OPA3 | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене TMEM126A | 10 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Атрофия зрительного нерва с глухотой** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена OPA1 | 6 800 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена FAS | 5 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене FAS | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Аутоиммунный полиэндокринный синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене AIRE | 24 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Афазия первичная прогрессирующая** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GRN | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Ахондрогенез** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене Col2A1 | 55 000 | 45 | |
| Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Ахроматопсия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CNGB3 | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Баллера-Герольда синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RECQL4 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Банаян-Райли-Рувалькаба синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PTEN | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Барде-Бидля (Лоренса-Муна) синдром** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в генах BBS1 и BBS10 | 6 800 | 21 | |
| **Барта синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TAZ | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Бёрта-Хога-Дьюба синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене FLCN | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Беста болезнь** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене BEST1 | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Блоха-Сульцбергера синдром** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене IKBKG | 5 100 | 14 | |
| **Блума синдром** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене RECQL3 | 5 100 | 14 | |
| **Боковой амиотрофический склероз** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SOD1 | 10 200 | 21 | |
| Поиск частых мутаций в гене VAPB | 5 500 | 21 | |
| Поиск частых мутаций в гене C90RF72 | 7 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене VAPB | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене ALSIN | 55 000 | 45 | |
| Поиск мутаций в гене FIG4 | 41 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Боуэна-Конради синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене EMG1 | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Брахидактилия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене HOXD13 | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в экзонах 8 и 9 гена ROR2 | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене NOG | 5 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Бругада синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SCN5A | 44 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Буллезный эпидермолиз** |  |  | |
| Поиск мутаций в "горячих" участках гена LAMB3 | 14 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене LAMB3, кроме "горячих" участков | 20 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене KRT5 | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Бьёрнстада синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене BCS1L | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Ваарденбурга синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PAX3 | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Ваарденбурга-Шаха синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене EDNRB | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Ван дер Вуда синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене IRF6 | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Велокардиофациальный синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TBX1 | 16 000 | 21 | |
| **Вернера синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RECQL2 | 55 000 | 45 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Вильсона-Коновалова болезнь** |  |  | |
| Поиск 8-ми наиболее частых мутаций в гене ATP7B | 7 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене ATP7B | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Вискотта-Олдрича синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене WAS | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом (врожденная сенсорная нейропатия с ангидрозом, HSAN4, CIPA)** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене NTRK1 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Врожденной центральной гиповентиляции синдром** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене PHOX2B | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в экзонах 10,11,13,14,15 гена RET | 10 200 | 21 | |
| **Галлервордена-Шпатца болезнь** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене PANK2 | 5 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене PANK2 | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Гелеофизическая дисплазия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ADAMTSL2 | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Гемофилия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене F9 **при гемофилии В** | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 14 | |
| **Германски-Пудлака синдром** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене HPS1 | 6 800 | 21 | |
| **Герстманна-Штреусслера-Шейнкера болезнь** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PRNP | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Гидроцефалия, обусловленная врожденнным стенозом Сильвиева водопровода** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене L1CAM | 29 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Гипер-IgD синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в "горячих" участках гена MVK | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене MVK | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Гипер-IgM синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CD40LG | 10 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Гиперкалиемический периодический паралич** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SCN4A | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Гиперкератоз** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене KRT1 | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене KRT9 | 13 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене KRT6C | 13 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене KRT6A | 13 000 | 21 | |
| Поиск мутация в гене AQP5 | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Гипертрофическая кардиомиопатия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CAV3 | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене TNNT2 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PTS | 10 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене QDPR | 13 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене GCH1 | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Гипокалиемический периодический паралич** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A | 8 200 | 21 | |
| **Гипофосфатемический витамин-D-резистентный рахит** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PHEX | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Гиршпрунга болезнь** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене EDNRB | 13 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | 10 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене NTRK1 | 20 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене ZEB2 | 25 000 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Глазо-зубо-пальцевой синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GJA1 | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Глаукома врожденная** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CYP1B1 | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Глаукома ювенильная открытоугольная** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене MYOC | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CYPIB1 | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Гломеруоцитоз почек гипопластического типа** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене HNF1B | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Гнатодиафизарная дисплазия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ANO5 | 35 500 | 30 | |
| **Голопрозэнцефалия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SHH | 9 200 | 21 | |
| **Грейга синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GLI3 | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Грисцелли синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RAB27A | 10 200 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Дауна синдром** |  |  | |
| Поиск трисомии по хромосоме 21 | 6 400 | 7 | |
| **Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот со средней длиной цепи (MCAD)** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене ACADM | 5 100 | 14 | |
| **Дефицит иммуноглобулина A** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TNFRSF13B | 10 200 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Дефицит карнитина системный первичный** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SLC22A5 | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Дефицит пируватдегидрогеназы** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PDHA1 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Дефицит гормона гипофиза, комбинированный** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PROP1 | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Джексона-Вейсса синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 | 6 800 | 21 | |
| **Ди Джорджи синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TBX1 | 16 000 | 21 | |
| **Диастрофическая дисплазия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 11 500 | 21 | |
| **Дилятационная кардиомиопатия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SCN5A | 44 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене EMD | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене LMNA | 17 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене DES | 13 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене EYA4 | 20 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене TNNT2 | 20 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене FKTN | 20 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене TAZ | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SGCD | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Дисплазия Книста** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене Col2A1 | 55 000 | 45 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Дистальная моторная нейропатия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене BSCL2 | 13 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене GARS | 29 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене HSPB8 | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене HSPB1 | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене IGHMBP2 | 25 000 | 30 | |
| Поиск мутаций в горячих участках гена TRPV4 | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене IGHMBP2 | 25 000 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Дистальная спинальная амиотрофия, врожденная, непрогрессирующая** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRPV4 | 8 200 | 21 | |
| **Дистрофия роговицы** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CHST6 | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене COL8A2 | 10 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SLC4A11 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Дисхондростеоз Лери-Вейлля** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY | 9 200 | 21 | |
| Анализ числа копий гена SHOX/SHOXY | 9 000 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Дорфмана-Чанарина синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ABHD5 | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Жильбера синдром** |  |  | |
| Исследование промоторной области гена UGT1А1 | 4 400 | 3 | |
| **Идиопатическая желудочковая тахикардия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SCN5A | 44 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Изолированный дефицит гормона роста с гипогаммаглобулинемией** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене BTK | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Инверсия пола 46 ХХ** |  |  | |
| Анализ наличия SRY гена | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене SRY | 5 500 | 21 | |
| Определение числа копий гена SOX9 | 9 000 | 21 | |
| **Инверсия пола 46 ХY** |  |  | |
| Анализ наличия SRY гена | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене SRY | 5 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене NR5A1 | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене NR0B1 | 8 200 | 21 | |
| **Ихтиоз буллезный** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене KRT2 | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Ихтиоз врожденный аутосомно-рецессивный** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ALOX12B | 17 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене TGM1 | 17 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене ALOXE3 | 25 000 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене NIPAL4 (только при отсутствии мутаций в генах ALOX12B, TGM1) | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Ихтиоз вульгарный** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене FLG | 6 800 | 21 | |
| **Ихтиоз, спастическая квадриплегия и умственная отсталость** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ELOVL4 | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Кампомелическая дисплазия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SOX9 | 10 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Карпентера синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RAB23 | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Картагенера синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках генов DNAI1 и DNAH5 | 16 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене DNAI1 | 25 000 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Катаракта** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CRYAA | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CRYGD | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене GJA8 | 5 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене GJA3 | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CRYBA1 | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CRYBB1 | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CRYAB | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CRYGC | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене MIP | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Кератита-ихтиоза-тугоухости синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GJB2 | 6 800 | 21 | |
| **Кератодермия с раком пищевода** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RHBDF2 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Клайнфельтера синдром** |  |  | |
| Анализ числа половых хромосом в геноме | 6 400 | 7 | |
| **Клиппеля-Фейля синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GDF6 | 8 200 | 21 | |
| **Коккейна синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ERCC6 | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Комбинированный дефицит витамин K-зависимых факторов свертывания крови** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене VKORC1 | 8 200 | 21 | |
| **Короткого интервала QT синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в генах KCNQ1 и KCNE1 | 29 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в генах KCNH2 и KCNE2 | 25 000 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене KCNJ2 | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Костелло синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в кодонах 12, 13 гена HRAS | 5 500 | 21 | |
| **Костная гетероплазия прогрессирующая** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GNAS | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Коудена болезнь** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PTEN | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Коффина-Лоури синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RPS6KA3 | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Краниометафизарная дисплазия** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена ANKH | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене GJA1 | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене ANKH | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Краниосиностоз** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене MSX2 | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене TWIST1 | 8 200 | 21 | |
| **Краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PAX3 | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Крейтцфельда-Якоба болезнь** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PRNP | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Криглера-Найара синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене UGT1A1 | 10 200 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Крузона с черным акантозом синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3 | 5 500 | 21 | |
| **Крузона синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2 | 6 800 | 21 | |
| **Ларинго-онихо-кутанный синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзоне 39 гена LAMA3 | 5 500 | 21 | |
| **Лейкодистрофия гипомиелиновая** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GJC2 | 9 200 | 21 | |
| **Лермитт-Дуклос болезнь** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PTEN | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Ли синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PDHA1 | 20 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене BCS1L | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Лимфедерма наследственная** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GJC2 | 9 200 | 21 | |
| **Липодистрофия врожденная генерализованная** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене AGPAT2 | 10 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене PTRF | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене BSCL2 | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Липодистрофия семейная частичная** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена LMNA | 5 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене LMNA | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Люджина-Фринса синдром** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене MED12 | 5 500 | 21 | |
| **Макла-Уэллса синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене **NLRP3** | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Маклеода синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене XK | 9 200 | 21 | |
| **Макулярная дистрофия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PRPH2 | 9 200 | 21 | |
| **Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA | 5 500 | 21 | |
| **Маринеску-Шегрена синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SIL1 | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Марфана синдром** | 2 500 |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена FBN1 | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Маршалла-Смита синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене NFIX | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 14 | |
| **Мевалоновая ацидурия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене MVK | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Мезомелическая дисплазия Лангера** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY | 9 200 | 21 | |
| **Метгемоглобинемия** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене CYB5R3 | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене CYB5R3 | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Метилглутаконовая ацидурия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене OPA3 | 6 800 | 21 | |
| **Микрофтальм изолированный** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GDF6 | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SHH | 9 200 | 21 | |
| **Микрофтальм с катарактой** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CRYBA4 | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Миллера-Дикера синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PAFAH1B1 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Милроя болезнь (лимфедема наследственная)** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене FLT4 | 41 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Миоклоническая дистония** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SGCE | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Миопатия Миоши** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене ANO5 | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене ANO5 | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SEPN1 | 17 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене ACTA1 | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Миотоническая дистрофия** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене DMPK | 5 100 | 14 | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене ZNF9 | 5 100 | 14 | |
| **Миотония Томсена/Беккера** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CLCN1 | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Миофибриллярная миопатия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене DES | 13 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CRYAB | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене MYOT | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) синдром** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А | 6 800 | 21 | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене RET при МЭН2В | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в экзоне 15 гена RET при МЭН2В | 5 500 | 21 | |
| **Множественные вывихи суставов, задержка роста, черепно-лицевые аномалии и врожденные пороки сердца** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене B3GAT3 | 10 200 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Множественных синостозов синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене NOG | 5 500 | 21 | |
| **Множественных птеригиумов синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CHRNG | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Моуат-Вильсон синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ZEB2 | 25 000 | 30 | |
| **Муковисцидоз** |  |  | |
| Расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR (30 шт.) | 9 000 | 14 | |
| Расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR для ядерной семьи (3 чел.) | 15 800 | 14 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Мышечная дистрофия врождённая, интегрин А7 негативная** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ITGA7 | 25 000 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-негативная** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена LAMA2 | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Мышечная дистрофия врожденная, тип 1C** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP | 5 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене FKRP | 8 200 | 21 | |
| **Мышечная дистрофия поясноконечностная** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена CAPN3 | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CAPN3, кроме «горячих» участков | 24 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене FKRP | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене LMNA | 17 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CAV3 | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене MYOT | 16 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене FKTN | 20 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене POMT1 | 29 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене SGCA | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SGCB | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SGCG | 14 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SGCD | 16 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене ANO5 | 35 500 | 30 | |
| Поиск частых мутаций в генах CAPN3, FKRP, ANO5, SGCA | 7 100 | 14 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Мышечная дистрофия тип Фукуяма** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене FKTN | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене EMD | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене LMNA | 17 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене FHL1 | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Мюнке синдром** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене FGFR3 | 5 500 | 21 | |
| **Накопления нейтральных липидов с миопатией болезнь** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PNPLA2 | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Нанизм MULIBREY** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRIM37 | 6 800 | 21 | |
| **Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I** |  |  | |
| Поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена РМР22 | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32) | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене MPZ | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене РМР22 | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене LITAF | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене EGR2 | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене PRPS1 | 13 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене YARS | 20 500 | 21 | |
| Поиск частых рецессивных мутаций в генах FGD4, SH3TC2, FIG4, GDAP1 | 7 100 | 14 | |
| Поиск частых мутаций цыганского происхождения в генах NDRG1 и SH3TC2 | 5 100 | 14 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене MFN2 | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене MFN2 | 25 000 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене GDAP1 | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене IGHMBP2 | 25 000 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене NEFL | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене LMNA | 17 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене HSPB1 | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене DNM2 | 35 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене GARS | 29 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене FIG4 | 41 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене HSPB8 | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления** |  |  | |
| Анализ числа копий гена РМР22 | 9 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене РМР22 | 9 200 | 21 | |
| **Наследственный амилоидоз** | 2 500 |  | |
| Поиск частых мутаций в гене TTR | 5 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене TTR | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Наследственный ангионевротический отек** | 2 500 |  | |
| Поиск мутаций в гене C1NH | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Незаращение родничков** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене MSX2 | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене ALX4 | 9 200 | 21 | |
| **Нейросенсорная несиндромальная тугоухость** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GJB2 (CX26) | 5 500 | 21 | |
| Поиск частой делеции в локусе DFNB1 (309kb del Cx30) | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене GJB3 | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене GJB6 | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене EYA4 | 20 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SLC26A4 | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Нейтропения тяжёлая врождённая** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ELANE | 10 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене WAS | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Некомпактного левого желудочка синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TAZ | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Немалиновая миопатия** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Нефротический синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене NPHS2 | 14 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене NPHS1 | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Ниймеген синдром** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене NBN | 5 100 | 14 | |
| **Ногтей-надколенника синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене LMX1B | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Нормокалиемический периодический паралич** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A | 5 500 | 21 | |
| **Норри болезнь** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене NDP | 6 800 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Нунан синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзонах 3, 7 ,13 гена PTPN11 | 8 200 | 21 | |
| **Окулофарингеальная мышечная дистрофия** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене PABPN1 | 5 100 | 14 | |
| **Опица GBBB синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене MID1 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Опица-Каведжиа синдром** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене MED12 | 5 500 | 21 | |
| **Ослера-Рендю-Вебера синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ENG | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Остеолиз карпотарзальный, мультицентрический** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене MAFB | 6 800 | 21 | |
| **Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей)** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1 | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене TCIRG1 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Паллистера синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TBX3 | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Паллистера-Холла синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GLI3 | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Палочко-колбочковая дистрофия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RPGR | 35 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене CRX | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене ADAM9 | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Парамиотония Эйленбурга** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SCN4A | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Патау синдром** |  |  | |
| Поиск трисомии по хромосоме 13 | 6 400 | 7 | |
| **Пахионихия врожденная** |  |  | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене KRT6B | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене KRT6А | 13 000 | 21 | |
| **Пейтца-Егерса синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене STK11 | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Пендреда синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SLC26A4 | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз)** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене HPGD | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Первичная легочная гипертензия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене BMPR2 | 25 000 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Периодическая болезнь** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV | 7 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене MEFV | 17 500 | 21 | |
| **Периодических мышечных спазмов болезнь** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CAV3 | 6 800 | 21 | |
| **Пигментная дегенерация сетчатки** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RP2 | 10 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене RPGR | 35 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене RHO | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене RPE65 | 17 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CA4 | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене NRL | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене LRAT | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене NR2E3 | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене BEST1 | 17 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене PRPH2 | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CRB1 | 24 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Пикнодизостоз** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CTSK | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Пневмоторакс первичный спонтанный** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене FLCN | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CAV3 | 6 800 | 21 | |
| **Подколенного птеригиума синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене IRF6 | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Полидактилия** |  |  | |
| Поиск мутаций в регуляторном элементе ZRS гена SHH | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене GLI3 | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Поликистоз почек рецессивный** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена PKHD1 | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Помпе болезнь** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене GAA | 5 100 | 14 | |
| **Понтоцеребеллярная гипоплазия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене VRK1 | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Почечная адисплазия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене UPK3A | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | 10 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Прогерия Хатчинсона-Гилфорда** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене LMNA | 17 500 | 21 | |
| **Псевдоахондроплазия** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP | 5 100 | 14 | |
| **Псевдогипопаратиреоз** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GNAS | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Псевдоксантома эластическая** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене ABCC6 | 5 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене ABCC6 | 44 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Псевдопсевдогипопаратиреоз** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GNAS | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Пфайффера синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзонах 7, 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 | 8 200 | 21 | |
| **Рабдомиолиз (миоглобинурия)** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене LPIN1 | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Ретиношизис** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RS1 | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Ретта синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене MECP2 | 10 200 | 21 | |
| **Ригидного позвоночника синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SEPN1 | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Робинова синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ROR2 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Ротмунда-Томсена синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RECQL4 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Семейная пароксизмальная фибрилляция желудочков** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SCN5A | 44 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Семейная периодическая лихорадка** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TNFRSFIA | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене UNC13D | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене UNC13D | 29 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене PRF1 | 10 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене STX11 | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене STXBP2 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Семейный медуллярный рак щитовидной железы** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | 10 200 | 21 | |
| Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET | 6 800 | 21 | |
| **Семейный холодовой аутовоспалительный синдром** | 2 500 |  | |
| Поиск мутаций в гене NLRP3 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Сенсорная полинейропатия (врожденная нечувствительность к боли)** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене NGF | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене WNK1 | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Септо-оптическая дисплазия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене HESX1 | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Сетре-Чотзена синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TWIST1 | 8 200 | 21 | |
| Поиск частых мутаций в гене FGFR3 | 5 500 | 21 | |
| **Симпсона-Голаби-Бемель синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GPC3 | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Синдактилия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене HOXD13 | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене GJA1 | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Синдром CINCA** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене NLRP3 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Синдром CRASH** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене L1CAM | 29 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Синдром ESC** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене NR2E3 | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Синдром LEOPARD** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзонах 7, 12, 13 гена PTPN11 | 8 200 | 21 | |
| **Синдром MASA** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене L1CAM | 29 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Синдром RAPADILINO** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RECQL4 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Синдром TAR** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RBM8A, включая крупные делеции | 11 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Синполидактилия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене HOXD13 | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Скапулоперонеальная миопатия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене FHL1 | 14 500 | 21 | |
| **Сколиоз с параличом взора** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ROBO3 | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Слабости синусового узла синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SCN5A | 44 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Смита-Лемли-Опица синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в генe DHCR7 | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Сотоса синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене NSD1 | 47 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене NFIX | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 14 | |
| **Спастическая параплегия Штрюмпеля** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене **SPAST** | 25 000 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене **ATL1** | 25 000 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене GJC2 | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене BSCL2 | 13 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CYP2U1 | 10 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене L1CAM | 29 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Спастический паралич** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ALSIN | 55 000 | 45 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Спинальная амиотрофия Финкеля** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене VAPB |  | 21 | |
| Поиск мутаций в гене VAPB | 11 500 | 21 | |
| **Спинальная амиотрофия, X-сцепленная** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена UBA1 | 5 500 | 21 | |
| **Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене AR | 5 100 | 14 | |
| **Спиноцеребеллярная атаксия** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3 | 7 100 | 14 | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене CACNA1A | 5 100 | 14 | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN7 | 5 100 | 14 | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN8 | 5 100 | 14 | |
| **Спонгиоформная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PRNP | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Спондилокостальный дизостоз** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене DLL3 | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT)** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TRAPPC2 при X-сцепленной форме | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене Col2A1 | 55 000 | 45 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Стиклера, тип I синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене Col2A1 | 55 000 | 45 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PRPS1 | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Тестикулярной феминизации синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене AR | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Торсионная дистония** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GCH1 | 11 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене **TOR1A** | 10 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене PRRT2 | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SPR | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SGCE | 20 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене THAP1 | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Трихоринофалангеальный синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TRPS1 | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Тричер Коллинза-Франческетти синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TCOF1 | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Тромбоцитопения врожденная** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене MPL | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Туберозный склероз** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TSC1 | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Удлиненного интервала QT синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в генах KCNQ1 и KCNE1 | 29 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в генах KCNH2 и KCNE2 | 25 000 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене SCN5A | 44 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене KCNJ2 | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SCN4B | 10 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CAV3 | 6 800 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Унферрихта-Лундборга болезнь** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене CSTB | 8 200 | 21 | |
| **Уокера-Варбург синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене POMT1 | 29 500 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене FKRP | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Фатальная семейная инсомния** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PRNP | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Фенилкетонурия** |  |  | |
| Расширенный поиск частых мутаций в гене PAH для ядерной семьи (3 чел.) | 15 500 | 14 | |
| Расширенный поиск частых мутаций в гене PAH (25 шт.) | 9 000 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене PAH | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена ACVR1 | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене ACVR1, кроме «горячих» участков | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Фокальная кожная гипоплазия (Горлина-Гольца синдром)** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PORCN | 16 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Фокально-кортикальная дисплазия Тейлора** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене TSC1 | 5 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене TSC1 | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Хайду-Чейни синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в экзоне 34 гена NOTCH2 | 8 200 | 21 | |
| **Х-сцепленная агаммаглобулинемия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене BTK | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Х-сцепленная умственная отсталость** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ZDHHC9 | 16 000 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SLC9A6 | 25 000 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене RPS6KA3 | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SH2D1A | 9 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене XIAP | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Х-сцепленный моторный нистагм** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене FRMD7 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Х-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене IL2RG | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Хиппеля-Линдау синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене VHL | 8 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Холта-Орама синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене TBX5 | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене RMRP | 5 500 | 21 | |
| **Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене EBP | 9 200 | 21 | |
| **Хондрокальциноз** | 2 500 |  | |
| Поиск мутаций в гене ANKH | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Хореоатетоз, гипотиреоидизм и неонатальная дыхательная недостаточность** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене NKX2-1 | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Хорея Гентингтона** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене HTT | 5 100 | 14 | |
| **Хорея доброкачественная наследственная** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене NKX2-1 | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Хориоидальная дистрофия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене PRPH2 | 9 200 | 21 | |
| **Хороидермия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CHM | 25 000 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Хроническая гранулематозная болезнь** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CYBB | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Центронуклеарная миопатия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене MTM1 | 25 000 | 30 | |
| Поиск мутаций в гене DNM2 | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Цереброокулофациоскелетный синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ERCC6 | 35 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Цистиноз нефропатический** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CTNS | 17 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Швахмана-Даймонда синдром** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене SBDS | 5 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене SBDS | 10 200 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Шегрена-Ларссона синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене ALDH3A2 | 20 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Шерешевского-Тернера синдром** |  |  | |
| Анализ числа половых хромосом в геноме | 6 400 | 7 | |
| **Широкого водопровода преддверия синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SLC26A4 | 29 500 | 30 | |
| **Шпринтцена-Гольдберга синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SKI | 13 000 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Штаргардта болезнь** |  |  | |
| Поиск мутаций в «горячих» участках гена ELOVL4 | 5 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене CNGB3 | 29 500 | 30 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Эдвардса синдром** |  |  | |
| Поиск трисомии по хромосоме 18 | 6 400 | 7 | |
| **Экзостозы множественные** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене EXT1 | 20 500 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене EXT2 | 25 000 | 30 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене NDP | 6 800 | 21 | |
| **Эктодермальная ангидротическая дисплазия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене EDA | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Эктодермальная гидротическая дисплазия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GJB6 | 6 800 | 21 | |
| **Эктопия хрусталика** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене FBN1 | 5 500 | 21 | |
| Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 5 300 | 21 | |
| **Элерса-Данло тип VI синдром** |  |  | |
| Поиск частых мутаций в гене **PLOD1** | 7 100 | 14 | |
| **Эпилепсия прогрессирующая миоклоническая** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене CSTB | 8 200 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене KCTD7 | 9 200 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Эпифизарная дисплазия, множественная** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 11 500 | 21 | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP | 5 100 | 14 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |
| **Эритрокератодермия** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене GJB3 | 6 800 | 21 | |
| Поиск мутаций в гене GJB4 | 6 800 | 21 | |
| **Эритроцитоз рецессивный** |  |  | |
| Поиск наиболее частых мутаций в гене VHL | 5 100 | 14 | |
| Поиск мутаций в гене VHL | 8 200 | 21 | |
| **Эскобара синдром** |  |  | |
| Поиск мутаций в гене CHRNG | 14 500 | 21 | |
| Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 6 500 | 21 | |

Исполнитель: Заказчик:

|  |  |
| --- | --- |
| Директор  ООО «Инто-Стил»  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Сундырев Е. Ю. | Генеральный директор  ООО «Детокс»  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Лаврушин Р.К. |