|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Код услуги** | **АНАЛИЗ** | **Цена для клиентов, руб.** |
|  | **Установление отцовства, материнства (по определению суда)** |   |
| А27 | 1.1 | Мать, ребенок и предполагаемый отец (16 аутосомных маркеров) | **13500** |
| А27 | 1.2 | Дополнительный человек (ребенок) | 4000 |
|  | **Установление отцовства (информационный тест)** |   |
| А27 | 1.3 | Отец/ребенок (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | **8500** |
| А27 | 1.4 | Отец/ребенок/мать (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | 12500 |
| А27 | 1.5 | Дополнительный человек (20 аутосомных маркеров) | 4000 |
| А27 | 1.6 | Установление отцовства с родителями отца (бабушка/дедушка/внук или внучка) (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | 19000 |
| А27 | 1.7 | Установление отцовства с матерью отца (бабушка/внучка) (99,9%) (12 локусов Х – хромосомы) | 15000 |
| А27 | 1.8 | Установление отцовства по сестрам (2-мамы/2-дочери) (99,9%) (12 локусов Х – хромосомы) | 20500 |
| А27 | 1.9 | Установление отцовства по сестрам (мама/2-дочери) (99,9%) (12 локусов Х – хромосомы)  | 18000 |
| А27 | 1.10 | Установление отцовства с матерью отца (мама/бабушка/внучка) (99,9%) (12 локусов Х – хромосомы) | 14800 |
| А27 | 1.11 | Установление отцовства с матерью отца (мама/бабушка/внук) (50-99,9%) | 20000 |
| А27 | 1.12 | Установление отцовства с матерью отца (бабушка/внук или внучка) (50-99,9%)  | 18000 |
| А27 | 1.13 | Установление отцовства с отцом отца (мама/дедушка/внук или внучка) (50-99,9%)  | 20000 |
| А27 | 1.14 | Установление отцовства с отцом отца (дедушка/внук или внучка) (50-99,9%)  | 18000 |
| А27 | 1.15 | Установление отцовства с родным братом отца (дядя/племянница) (50-99,9%)  | 18000 |
| А27 | 1.16 | Установление отцовства с родной сестрой отца (тетя/племянник или племянница) (50-99,9%)  | 18000 |
| А27 | 1.17 | Установление отцовства (брат/сестра) (50-99,9%)  | 18000 |
| А27 | 1.18 | Установление отцовства при наличии общей биологической матери (мать/брат/сестра) (90-99,9%)  | 26000 |
| А27 | 1.19 | Установление отцовства при наличии различных биологических матерей (2 мамы/брат/сестра) (90-99,9%)  | 26000 |
|  | **Установление материнства (информационный тест)** |   |
| А27 | 1.20 | Мать/ребенок (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | **9900** |
| А27 | 1.21 | Установление материнства с мамой матери (бабушка по матери/внук или внучка) (50-99,9%)  | 18000 |
| А27 | 1.22 | Установление материнства с отцом матери (дедушка по матери/внук или внучка) (50-99,9%)  | 18000 |
| А27 | 1.23 | Установление материнства с родителями матери (бабушка/дедушка/внук или внучка) (99,9%) (20 аутосомных маркеров) | 19300 |
|  | **Установление биологического родства** |   |
| А27 | 1.24 | Тест на родство между братом и сестрой / дядей и племянницей (50-99,9%)  | 18000 |
| А27 | 1.25 | Тест на родство по мужской линии (дедушка/внук) (17 маркеров Y-хромосомы) | 14800 |
| А27 | 1.26 | Тест на родство по мужской линии (дядя/племянник) (17 маркеров Y-хромосомы) | 14800 |
| А27 | 1.27 | Тест на родство по мужской линии (брат/брат) (17 маркеров Y-хромосомы) | 14800 |
| А27 | 1.28 | Дополнительный человек (17 маркеров Y-хромосомы) | 5000 |
| А27 | 1.29 | Тест на родство между сестрами (99,9%) 2-человека (по Х-хромосоме) | 14800 |
| А27 | 1.30 | Дополнительный человек (12 локусов Х – хромосомы) | 7700 |
|  | **Определение индивидуального ДНК-профиля** |   |
| А27 | 1.31 | Определение генетического профиля одного человека (20 аутосомных маркеров) | 6000 |
| А27 | 1.32 | Определение генетического профиля одного человека (17 маркеров Y- хромосомы) | 9000 |
| А27 | 1.33 | Определение генетического профиля одного человека (12 локусов Х - хромосомы) | 9000 |
| А27 | 1.34 | **Выделение ДНК из нестандартного образца за каждого человека** (волосы с луковицей, ногти, высохшие пятна крови, ушная сера, жевательная резинка, зубная щетка, сперма, сигаретные окурки) | **4000** |
| **А1** | **Рак легких, 10 маркеров**анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1(3), CYP2D6(2), GSTM1, NAT2(3), GSTT1  Письменная развернутая интерпретация  | **7150** |
| **А2** | **Рак груди, 5 маркеров**  анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, GSTР1 и анализ гена рецептора прогестерона: PROG  | **5500** |
| **А3** | **Рак молочной железы и яичников, 7 маркеров**Наследственная (семейная) формаанализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1 (185delAG, T181G, 4153delA, 5382insC), BRCA2 (695insC, 6174delT), CHEK2 (1100delC) | **6300** |
| **А4** | **Острый лейкоз, 12 маркеров**анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, NAT2, GSTT1, CYP2C9, CYP2C19, MTHFRПисьменная развернутая интерпретация  | **9150** |
| **А5** | **Рак толстого кишечника, желудка и рак мочевого пузыря, 5 маркеров**анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, NAT2 | **5300** |
| **А6** | **Рак простаты, 3 маркера**анализ гена рецептора андрогенов: ARанализ гена парооксаназы: PON1анализ гена I фазы детоксикации: CYP17A1 | **4800** |
| **А7-1** | **Анализ всех генетических маркеров риска онкологических заболеваний, 36 маркеров**анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1(3), CYP2C9(2), CYP2C19, CYP2D6(2), GSTM1, GSTT1, NAT2(3), MTHFR, CYP17A1, CYP19, TPMT(6), VKORC1, MDR1анализ гена рецептора андрогенов: ARанализ 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** |
|  | Письменная развернутая интерпретация  |  |
| **А7-2** | **Анализ генетических маркеров риска онкологических заболеваний, 44 маркера**анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1(3), CYP1A2, CYP2А6(2), CYP2C9(2), CYP2C19, CYP2D6(2), CYP2Е1, GSTM1, GSTT1, NAT2(3), MTHFR, CYP17A1, CYP19, TPMT(6), EPHX1 (mEPHX) (2), VKORC1, MDR1анализ гена рецептора андрогенов: ARанализ гена парооксаназы: PON1анализ гена рецептора прогестерона: PROGанализ 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** |
| Письменная развернутая интерпретация  |  |
| **Б1min** | **Ишемическая болезнь сердца, Min набор, 4 маркера**анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFRанализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGTR1 | **5100** |
| **Б1** | **Ишемическая болезнь сердца, Middle набор, 10 маркеров**анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: МTHFR, MTRRанализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII) | **9000** |
| **Б1max** | **Ишемическая болезнь сердца, Max набор, 23 маркера**анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: МTHFR, MTRRанализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), RENанализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLATанализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 анализ гена матриксной металлопротеазы 3: MMP3 | **19150** |
|  | Письменная развернутая интерпретация  |  |
| **Б2** | **Артериальная гипертония, Max набор, 13 маркеров**анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRRанализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), RENанализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIIIанализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2 | **18100** |
|  | Письменная развернутая интерпретация  |  |
| **Б3min** | **Артериальная гипертония, 2 маркера**анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 | **3950** |
| **Б3max** | **Артериальная гипертония, 7 маркеров**анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), REN | **6800** |
| **Б4** | **Атеросклероз аорты и коронарных сосудов**анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRRанализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), RENанализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT | **19250** |
|  | Письменная развернутая интерпретация  |  |
| **Б5** | **Риск внезапной смерти**анализ гена системы свертывания крови: ITGB3 (GPIIIa) | **5000** |
| **Б20** | **Гипергомоцистеинемия**Факторы риска нарушения обмена фолиевой кислот и витаминов В6, В12.анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTR | **4800** |
| **Б6с** | **Тромбофилия и варикозное расширение вен, 2 маркера**анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F2 (FII), F5 (FV) | **4500** |
| **Б6а** | **Тромбофилия и варикозное расширение вен, 7 маркеров**анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFRанализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII) | **6300** |
| **Б6b** | **Тромбофилия и варикозное расширение вен, 12 маркеров**анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFR (2 мутации), MTRR, MTRанализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII), GPIa (ITGA2), F13A1 | **7700** |
| **Б7** | **Анализ маркеров сердечно-сосудистой патологии, 31 маркер**анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTRанализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), RENанализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLATанализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PPARG, UCP2, UCP3анализ гена матриксной металлопротеазы 3: MMP3 | **26200** |
|  | Письменная развернутая интерпретация  |  |
| **Б8** | **Бронхиальная астма** анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTР1, NAT2 анализ гена, ответственного за синтез основного компонента бронхиальной жидкости: СС16анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота): NOS1  | **10350** |
|  | Письменная развернутая интерпретация |  |
| **Б9** | **Хроническая обструктивная болезнь легких**анализ гена II фазы детоксикации: GSTP1анализ гена матриксной металлопротеазы 1: MMP1 | **4800** |
| **Б10** | **Сахарный диабет I типа (СД1) (инсулинзависимый)**анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: MICA, DQA1, DQB1анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4 | **5800** |
| **Б11** | **Сахарный диабет II типа** анализ гена главного комплекса гистосовместимости II класса: DQB1анализ гена ренин-ангиотензиновой системы (регуляция кровяного давления): ACEанализ гена провоспалительного цитокина: TNFA анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARA, PRARD | **6900** |
| **Б12** | **Диабетическая нефропатия при СД1**анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 | **4800** |
| **Б19** | **Подбор дозы пероральных сахароснижающих препаратов** анализ гена, ответственного за метаболизм пероральных сахароснижающих препаратов: TCF7L2 | **4000** |
| **Б13** | **Болезнь Крона** анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минерального обмена: VDRанализ гена-рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2 (3) | **5000** |
| **Б14** | **Неспецифический язвенный колит**анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA (2)анализ гена-рецептора к мурамилдипептиду, компоненту бактериальной клеточной стенки: NOD2 (3) | **5300** |
| **Б21** | **Лактазная недостаточность**LCT (T-13910C) | **4200** |
| **Б15** | **Остеопороз, Min набор**Метаболизм костной тканиФакторы нарушения кальциевого обмена, гиповитаминоза D, остеопороза и остеопенического синдромаанализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCR | **5500** |
| **Б16** | **Остеопороз, Max набор**Метаболизм костной тканиФакторы нарушения кальциевого обмена, гиповитаминоза D, остеопороза и остеопенического синдромаанализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP)анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCRанализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) (2) | **6800** |
| **Б17** | **Рак щитовидной железы** анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA (2)анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHRанализ гена, контролирующего деление клетки (онкогена): TP53 (P53) | **6800** |
| **Б18** | **Болезнь Грейвса, аутоиммунный гипотиреоидит**анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHR | **8800** |
| **Б38** | **Болезнь Бехтерева** HLA-B27 | **5250** |
| **В7** | **Гормональная контрацепция, 7 маркеров**Риск развития тромбозов на фоне приема ОК и ГЗТанализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFRанализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, F7 (FVII) | **6300** |
| **В8** | **Поликистоз яичников, 10 маркеров** анализ гена системы свертывания крови и фибринолиза: PAI1анализ гена рецептора андрогенов: ARанализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A2, GSTМ1, GSTT1, GSTP1 (2), NAT2 (3) | **6400** |
| **В9** | **Подготовка к беременности, 12 маркеров**анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTRанализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, F7 (FVII)анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 | **7600** |
| **В1** | **Эндометриоз**анализ генов II фазы детоксикации: GSTT1, GSTM1, CYP19, NAT2  | **6500** |
| **В2min** | **Невынашивание беременности, Женское бесплодие, Минимальный набор 5 маркеров** анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTP1 (2), анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRRПисьменная развернутая интерпретация  | **7500** |
| **В2max** | **Невынашивание беременности, Женское бесплодие, Средний набор 18 маркеров**анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTP1 (2), анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTRанализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, F7 (FVII)анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1, DRB1анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3 Письменная развернутая интерпретация  | **14900** |
| **В11** | **Женское бесплодие, 16 маркеров** анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR, MTRанализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), GPIa, PAI1, F7 (FVII)анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACEанализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER) (2)Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb) | **9200** |
| **В10** | **Мужское бесплодие, 12 маркеров (азоспермия)**Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255, ZFX/ZFYанализ гена рецептора андрогенов: ARМуковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb) | **11000** |
| **В12** | **Мужское бесплодие, 19 маркеров**Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза sY84, sY102, sY117, sY127, sY134, sY143, sY620, sY153, sY255, sY158, DBY1, EA и EB (HMG бокс гена SRY)анализ гена рецептора андрогенов: ARанализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1, DRB1Муковисцидоз (анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb)  | **15000** |
| **В3** | **Дефект заращения невральной трубки (ДЗНТ)**анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRR | **4600** |
| **В5** | **Легкий чистый гестоз**анализ гена II фазы детоксикации: EPHX1 (mEPHX)анализ генов системы фибринолиза: PAI1, PLAT | **5200** |
| **В6** | **Тяжелый чистый гестоз**анализ гена II фазы детоксикации: GSTM1анализ гена, регулирующего кровяное давление: NOS3 | **4500** |
| **Е6** | **Кариотипирование КФ ПЦР ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ЧИСЛА ХРОМОСОМ 21, 13, 18, Х и У** | **8600** |
| **Ж1** | **Определение делеции локусов AZFa, AZFb, AZFc, исследование гена SRY у пациентов с нарушениями сперматогенеза** | **7000** |
| **З1** | **Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1), предрасположенность к целиакии** | **6500** |
| **З1а** | **Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1, DRB1), предрасположенность к целиакии** | **7000** |
| **З2** | **Гистосовместимость (анализ генов главного комплекса гистосовместимости II класса: DQA1, DQB1, DRB1)** сдается парой | **10500** |
|  |
| **Д1** | **Сердечные гликозиды, блокаторы медленных кальциевых каналов, статины, макролиты, цитостатики, противовирусные препараты и другие**анализ гена гликопротеина Р: MDR1 | **4000** |
|  |
| **Д2** | **Меркаптопурин, азотиоприн, тиогуанин**анализ гена тиопуринметилтрансферазы TPMT | **5600** |
| **Д3** | **5-фторурацил, метатрексат**анализ гена цикла фолиевой кислоты MTHFR | **4000** |
|  |
| **Д4** | **Бета – адреноблокаторы, противогипертонические препараты, антигипертензивные препараты (лозартан), сахароснижающие препараты (глипизид)** анализ генов I фазы детоксикации: CYP2D6, CYP2C9 | **5600** |
| **Д5** | **Антикоагулянты (варфарин и другие)**анализ генов системы детоксикации: CYP2C9, VKORC1 | **5600** |
|  |
| **Д6** | **Противотуберкулезные препараты (изониазид, р-анизид, римфампицин, дапсон)** анализ гена II фазы детоксикации NAT2 (3) | **4600** |
| **Д7** | **Антиаритмические препараты (прокаинамид), амонафид, 2-аминофлуорен**анализ генов I и II фазы системы детоксикации: CYP2D6 (2), NAT2 (3) | **5600** |
| **Д8** | **Противосудорожные препараты (фенитоин, диазепам)**анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C9, CYP2C19 | **5600** |
| **Д9** | **Ингибиторы протоновых помп (омепразол)**анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C9, CYP2C19 | **5600** |
| **Д10** | **Прогуанил и барбитураты, рифампицин, симвастатин**анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2C19 | **4000** |
| **Д11** | **Антидепрессанты (амитриптилин, кломипрамин, имипрамин)**анализ генов I фазы системы детоксикации: CYP2D6, CYP2C9 | **5600** |
| **Д12** | **Нестероидные противовоспалительные препараты (диклофенак, ибупрофен, пироксикам), толбутамин** анализ гена I фазы системы детоксикации CYP2C9 | **5600** |
| **Д13** | **Антипсихотропные, нейролептики, ингибиторы монооксид редуктазы, производных морфина, нейротрансмитеры (допамины), анальгетики, опиаты, кофеин, кокаин**анализ гена I фазы системы детоксикации CYP2D6 | **5600** |
| **Д14** | **Маркеры доз всех анализируемых препаратов**анализ генов системы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, CYP2C9, CYP2C19, TPMT, MTHFR, VKORC1, MDR1 | **9900** |
| **Д15** | **Резистентность к антиагрегантной терапии (аспирин, плавик-с)**анализ гена GPIIIa, CYP2C19 | **4000** |
| **Д21** | **Противовирусная терапия при хроническом гепатите С (ПЭГ-Интрон, рибаверин, телапревир, боцепревир)** IL28B 2 локуса (C>T, T>G) | **5000** |
| **К1** | **Анализ генов, определяющих устойчивость к ВИЧ – инфекции**анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора): CCR5 | **4000** |
| **К2** | **Анализ генов, влияющих на формирование зависимости к алкоголю и наркотикам**анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) | **5000** |
| **К3** | **Анализ генов, характеризующих метаболизм алкоголя** анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2, и ген I фазы детоксикации: CYP2E1 | **5300** |
| **Л1** | **Фармакогенетический биочип**(анализ генетической предрасположенности к онкологическим заболеваниям и индивидуальной чувствительности к фармпрепаратам)анализ генов I и II фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2D6, GSTM1, NAT2, GSTT1, CYP2C9, CYP2C19, MTHFR | **6900** |
| **Л2** | **Кардио-биочип**(анализ генетической предрасположенности к артериальной гипертензии)анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: МTHFRанализ генов, регулирующих кровяное давление: AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), RENанализ гена β2-адренорецептора: ADRB2  | **6300** |
| **Л3** | **Фибр-биочип**анализ гена, ответственного за обмен гомоцистеина: MTHFRанализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1, F7 (FVII) | **6300** |
| **Л4** | **РМЖ-биочип**(анализ генетической предрасположенности к раку молочной железы и яичников)анализ генов риска семейных форм (опухолевых супрессоров): BRCA1, BRCA2, CHEK2 | **6300** |
|  |
| **М1** | **Изучение предрасположенности к ожирению и метаболическому синдрому**анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIIIанализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), RENанализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1анализ гена главного комплекса гистосовместимости II класса: DQB1анализ гена провоспалительного цитокина: TNFAанализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) | **23700** |
|  | Письменная развернутая интерпретация  |  |
| **М2** | **Изучение предрасположенности к скорости старения кожи и особенности ее регенерации** анализ генов I фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP2C9, CYP2С19, CYP2D6, CYP2E1, CYP19анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTР1, NAT2, EPHX1 (mEPHX) Письменная развернутая интерпретация  | **17200** |
| **М3** | **Изучение предрасположенности к дерматитам, угревой сыпи** анализ генов I фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP2C9, CYP2С19, CYP2D6, CYP2E1, CYP19анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTР1, NAT2, EPHX1 (mEPHX)анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFAанализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу (обмен оксида азота): NOS1 Письменная развернутая интерпретация  | **18500** |
| **М4** | **Нутриогеномика («генетическая» диета)**анализ гена I фазы детоксикации: CYP1A1 анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTР1, NAT2анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR)анализ гена системы фибринолиза: PAI1анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRRанализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP)анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCRанализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER)анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4анализ 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** |
| **М8** | **Панель генов по предрасположенности к пародонтозу**анализ гена II фазы детоксикации: NAT2анализ гена системы фибринолиза: PAI1анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDRанализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R | **6800** |
| **M5 min** | **Минимальный спортивный паспорт 9 генов**Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса (с интерпретацией)анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACEанализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARGанализ 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: AMPD1анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) Письменная развернутая интерпретация  | **8900** |
| **М5** | **Оптимальный спортивный паспорт 21 ген** Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процесса (с интерпретацией)анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), RENанализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1анализ гена, ответственного за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDRанализ гена-рецептора андрогенов: ARанализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3анализ 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: AMPD1анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3 | **22400** |
| **M5 max** | **Полный спортивный паспорт 34 гена**Выяснение индивидуальной генетической предрасположенности к различным видам спорта и особенностям тренировочного процессаанализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP2C9, CYP2D6, MDR1анализ гена рецептора андрогенов: ARанализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFRанализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), RENанализ генов системы свертывания крови и фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), ITGB3 (GPIIIa), PAI1анализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3анализ 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: AMPD1анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDRанализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)анализ гена провоспалительного цитокина: TNFA Письменная развернутая интерпретация  | **28900** |
| **М6** | **Подбор индивидуальных программ тренировок для наиболее эффективной коррекции лишнего веса** анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, NOS3анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), RENанализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1анализ гена провоспалительного цитокина: TNFAанализ генов, дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α) Письменная развернутая интерпретация  | **21200** |
| **M5+Н1** | **Евро-нутриогеномика + спортивная генетика**анализ генов I фазы детоксикации: CYP1A2 анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTР1, NAT2анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3анализ гена, регулирующего кровяное давление: ACE анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRRанализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR CALCRанализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1анализ гена-рецептора андрогенов: ARанализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB)анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3Письменная развернутая интерпретация  | **25000** |
| **M4+М5** | **Нутриогеномика + спортивная генетика**анализ гена I фазы детоксикации: CYP1A1 анализ генов II фазы детоксикации: GSTМ1, GSTT1, GSTР1, NAT2анализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, PON1, NOS3анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR)анализ гена системы фибринолиза: PAI1анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRRанализ генов, ответственных за метаболизм адреналина: ADRB2, ADRB1анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCRанализ 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: ARанализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB)анализ гена, ответственного за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3Письменная развернутая интерпретация  | **28500** |
| **М10** | **Полный ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья (анализ всех генетических маркеров) 72 из 94 генов**анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP1A2, CYP1B1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, GSTM1, GSTT1, GSTP1, NAT2, CYP17A1, CYP19, TPMT, EPHX1 (mEPHX), VKORC1, MDR1анализ гена рецептора андрогенов: ARанализ гена парооксаназы: PON1анализ гена рецептора прогестерона: PROG анализ генов риска семейных форм рака молочной железы и яичников: BRCA1, BRCA2, CHEK2 анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина): TSHRанализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов): TP53 (P53), MYCL1 (LMYC)анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина: MTHFR, MTRRанализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), RENанализ генов, ответственных за метаболизм липидов: APOE, APOCIII, CETP, LPLанализ генов фибринолиза: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLATанализ генов β-адренорецепторов: ADRB1, ADRB2, ADRB3анализ генов,обмен холестерина и окисление жирных кислот: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3анализ гена коактиватора транскрипционных факторов PPARα, PPARγ, α и β рецепторов эстрогена и минералокортикоидов: PPARGC1A (PGC-1α)анализ генов, вовлеченных в контроль веса: FABP2, PLIN анализ гена, ответственного за рост миокарда: PPP3R1 (CnB)анализ гена, метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности: AMPD1 | **43950** |
| анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3анализ гена, ответственного за синтез основного компонента бронхиальной жидкости: СС16анализ 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 MMP3анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: MICA, DQA1, DQB1анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы: CTLA4анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1, BGP (BGLAP)анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDR, CALCRанализ 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): CCR5анализ генов алкогольдегидрогеназа ADH1B (ADH2), альдегиддегидрогеназы ALDH2анализ гена катехол-О-метилтрансферазы СОМТанализ гена (ассоциирован с болезнью Крона): NOD2 |  |
|  | Письменная развернутая интерпретация  | **13500** |
| **М11** |  **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья оптимальный - 39 генов**анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2, VKORC1, MDR1анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, BDKRB2 (BKR), RENанализ гена β2-адренорецептора: ADRB2анализ 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, APOCIIIанализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, UCP2анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3анализ генов провоспалительных цитокинов: IL4, IL4R, TNFA анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса: DQA1, DQB1анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани: COL1A1анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDRанализ гена-рецептора эстрогенов: ESR1 (ER)анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR)Письменная развернутая интерпретация  | **23000** |
| **М12** |  **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ здоровья мини - 25 генов**анализ генов I, II и III фазы детоксикации: CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, GSTM1, GSTT1, NAT2анализ генов, регулирующих кровяное давление: ACE, NOS3анализ 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, APOCIIIанализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот: PRARG, UCP2анализ гена, определяющего тип мышечных волокон: ACTN3анализ генов провоспалительных цитокинов: TNFA анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен: VDRанализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов: DRD2A, HTR2A (SR) | **15600** |
| **М16** | **Гены витаминов** анализ гена неспецифической щелочной фосфотазы: NBPF3 (ALPL) - риск снижения концентрации витамина B6анализ гена гена альфа-1,2-фукозилтрансферазы: FUT2 - риск снижения уровня всасывания витамина B12анализ гена бета-каротин монооксидазы: BCMO1нарушений синтеза витамина А из бета-каротинаанализ гена: APOA5 - уровень альфа-токоферола (витамина Е) Письменная развёрнутая интерпретация | **7000** |
| **Ген 1** | **анализ генов I, II и III фазы детоксикации**: CYP1A2, CYP1B1, CYP2C19, CYP2E1, GSTM1, GSTT1, CYP17A1, CYP19, VKORC1, MDR1**анализ гена рецептора андрогенов:** AR**анализ гена парооксаназы**: PON1**анализ гена рецептора прогестерона**: PROG **анализ гена-рецептора тиреостимулирующего гормона (тиреотропина)**: TSHR**анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов):** MYCL1 (LMYC)**анализ генов, ответственных за обмен гомоцистеина**: MTHFR, MTRR, MTR (3-5 рабочих дней, день постановки - вторник)**анализ генов, регулирующих кровяное давление**: ACE, NOS3, AGT, AGTR1, AGTR2, REN, BKR (9ins)**анализ генов, ответственных за метаболизм липидов**: APOE, APOCIII, CETP, LPL**анализ генов системы свертывания крови и фибринолиза**: F1 (FGB), F2 (FII), F5 (FV), F7 (FVII), ITGB3 (GPIIIa), ITGA2 (GPIa), PAI1, PLAT**анализ генов β-адренорецепторов**: ADRB1, ADRB3**анализ генов, вовлеченных в обмен холестерина и окисление жирных кислот**: PPARA, PPARD, PRARG, UCP2, UCP3**анализ гена коактиватора транскрипционных факторов** PPARα, PPARγ, α и β **рецепторов эстрогена и минералокортикоидов**: PPARGC1A (PGC-1α)**анализ генов, вовлеченных в контроль веса**: FABP2, PLIN **анализ гена, ответственного за рост миокарда**: PPP3R1 (CnB)**анализ гена, энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности**: AMPD1**анализ гена, определяющего тип мышечных волокон**: ACTN3**анализ гена, ответственного за синтез основного компонента бронхиальной жидкости**: СС16**анализ генов провоспалительных цитокинов**: IL4, IL4R, IL1β, IL1RN  | **3750** |
| **анализ гена, кодирующего нейрональную NO-синтазу 1 (обмен оксида азота):** NOS1  **анализ генов матриксной металлопротеаз 1 и 3**: MMP1 и MMP3**анализ гена Т-лимфоцит-ассоциированной серинэстеразы:** CTLA4**анализ генов, ответственных за формирование матрикса костной ткани**: COL1A1, BGP (BGLAP)**анализ генов, ответственных за метаболизм кальция и минеральный обмен:** VDR, CALCR**анализ генов дофаминового (DRD2A) и серотонинового (HTR2A –(SR) рецепторов**: DRD2A, HTR2A (SR)**анализ гена рецептора фолликул-стимулирующего гормона** (ФСГ): FSHR A1961G (Asn680Ser) **анализ рецептора лимфоцитов (хемокинового рецептора)**: CCR5**анализ генов алкогольдегидрогеназа** ADH1B (ADH2) **альдегиддегидрогеназы** ALDH2**анализ гена катехол-О-метилтрансферазы** СОМТ |  |
| **Ген 2** | **анализ генов**: CETP(2), EFEMP1, ZBTB38, HHIP, LCORL, LIN28B, PLAG1, ADAMTSL3 (2), GDF5, ZNF462, CDH13, JAZF1, IGFBP3, IGF1R ,GHSR, CDK6, CABLES, ESR2, IFNG, VDR3, TNFRSF11A, NEGR1, SH2B1, BDNF, FTO, MC4R, LEPR, GHR, GHRL, TNF-a, LPIN1, ESR1, NRXN3, MSRA, TFAP2B, ANGPTL3, GCKR, AKR1D1, CEL, Fads2/s3, CYP7A1, APOA1-2, LIPC, ABCA1, CILP2, APOB, ABCG5, NPC1L1, SCARB1, LIPE, PPARG (2) | **3750** |
| **Ген 3** | **анализ генов I, II и III фазы детоксикации**: CYP2C9, CYP2D6, GSTP1, NAT2, EPHX1 (mEPHX)**анализ генов, контролирующих деление клетки (онкогенов)**: TP53 (P53) **анализ генов β-адренорецепторов**: ADRB2**анализ генов провоспалительных цитокинов:** TNFA **анализ гена-рецептора эстрогенов**: ESR1 (ER)**анализ гена внутриклеточного рецептора к продуктам жизнедеятельности бактерий (ассоциирован с болезнью Крона)**: NOD2 **анализ генов главного комплекса гистосовместимости I и II класса**: DQA1 и DQB1 | **4200** |
|  |
| **Г657** | **Носительство частых мутаций для наиболее частых наследственных заболеваний** анализ частых мутаций в генах CFTR, R408W(PAH), SMN1, GJB2 (1 чел.)(муковисцидоз, фенилкенетурия, б-нь Верднига-Гоффмана, нейросенсорная тугоухость) | **13000** |
| **Г2** | **Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы)****анализ значимых мутаций** delА2, P30L (ex 1), i2splice (in 2), del8bp (ex 3), I172N (ex 4), V237Е (ex 6), V281L (ex 7), Q318X (ex 8), R356W (ex 8), P453S | **9000** |
| **Г2-1** | **Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы)** Комплексное генетическое исследование образцов венозной крови у пробанда и его родителей для подтверждения диагноза наследственного заболевания адреногенитальный синдром путем секвенирования гена 21-гидроксилазы и верификацией по Сэнгеру найденных мутаций | **32900** |
| **Г3** | **Муковисцидоз (20 мутаций)**анализ значимых мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb, 2143delT, 2184insA, 2113delA, 2118del4, 2141insA, delE672, 2176insC, 2183AA-G, 2183delAA, 2184delA, 2184insA, 394delTT, R334W, R347P, G542x, G551d, R553x | **7500** |
| **Г4** | **Муковисцидоз (мажорные)**анализ мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb | **4800** |
| **Г4а** | **Муковисцидоз (35 мутаций)**Расширенный вариант диагностики муковисцидоза  | **9600** |
| **Г5а** | **Фенилкетонурия** анализ значимых мутаций R408W, R261Q, R252W, R261Х | **6200** |
| **Г5б** | **Фенилкетонурия** анализ мутаций R408W, R261Q, R261Х,  R252W,  IVS10-11G>A, IVS12+1G>A, IVS4+5G>T, R158Q и P281L | **7500** |
| **Г5в** | **Фенилкетонурия** анализ R408W | **4200** |
| **Г7** | **Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера**Поиск делеций в гене дистрофина (только для мужчин) | **7000** |
| **Г8** | **Миотоническая дистрофия**Анализ значимых мутаций в гене DMPK (1 чел.) | **6500** |
| **Г9** | **Синдром Мартина-Белл** анализ значимых мутаций (анализ повторов в гене FMR1) | **9000** |
| **Г10** | **Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана)анализ значимых мутаций** (исследование 7 и 8 экзонов генов SMN1 и SMN2) | **7000** |
| **Г10а** | **Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана)**определение количества копий SMN2 гена | **10000** |
| **Г11** | **Гемофилия А** – семейный анализ (3 человека)анализ значимых мутаций (+ 1 чел. = 3500 руб.) | **9000** |
| **Г11а** | **Гемофилия Б** – семейный анализ (3 человека)анализ значимых мутаций | **9000** |
| **Г12** | **Нейросенсорная тугоухость**анализ значимых мутаций в гене GJB2 (30delG, 167delT) | **6000** |
| **Г13** | **Галактоземия**анализ мутаций Q188R, K285N | **6000** |
| **Г13а** | **Галактоземия**анализ мутаций Q188R, K285N, N314D (Asn314Asp, 940A>G) | **6900** |
| **Г14** | **Синдром Жильбера**  Исследование промоторной области гена UGT1A1  | **6100** |
| **Г15** | **Синдром Вильсона-Коновалова** анализ 4-х наиболее частых мутаций в гене ATP7B (c.2304dupC(p.Met769fs), c.3207C>A(p.His1069Gln), c.3402delC(p.Ala1135fs), c.3649\_3654del6, c.3190G>A(p.Glu1064Lys) | **6900** |
| **О1** | 1-7 генов | **4500** |
| **О3** | 8-20 генов | **8500** |
| **О4** | 21-40 генов | **11000** |
| **О5** | >40 генов | **13500** |
|  |
| **74.4** | Поиск мутаций в гене FGD1  | **25 000** |
| **3.63** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| **1.8.1** | Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4  | **7 600** |
| **17.3** | Расширенный поиск микроделеций AZF локуса Y-хромосомы | **6 900** |
| **72.35** | Поиск частых мутаций в генах TREX1, RNASEH2B, ADAR | **8 700** |
| **82.9** | Поиск мутаций в гене SLC39A4 | **15 000** |
| **4.1** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| **76.22** | Поиск мутаций в гене PITX2 | **13 500** |
| **72.37** | Поиск мутаций в гене FOXC1 | **8 700** |
| **3.125** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| **77.4** | Поиск мутаций в гене TYR | **10 700** |
| **4.2** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| **72.31** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена ALMS1 | **8 700** |
| **4.59** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| **73.5.1** | Поиск мутаций в гене KCNJ2 | **9 700** |
| **3.64** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| **77.14** | Поиск мутаций в гене RPS19 | **10 700** |
| **3.1** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| **55.1** | Поиск анеуплоидий по хромосомам 13, 18, 21, X, Y | **6 900** |
| **75.19** | Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 | **6 000** |
| **1.5** | Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR2 | **7 600** |
| **84.5** | Поиск мутаций в экзонах 23 – 34 гена FBN2 | **21 000** |
| **3.2** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Арта синдром*** |  |
| **76.8.2** | Поиск мутаций в гене PRPS1 | **13 500** |
| **3.65** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Артрогрипоз дистальный (Фримена-Шелдона)*** |  |
| **79.34** | Поиск частых мутаций в гене MYH3 | **7 300** |
| **3.4** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Атаксия Фридрейха*** |  |
| **1.22** | Поиск наиболее частых мутаций в гене FXN | **7 600** |
| **77.13** | Поиск мутаций в гене FXN | **10 700** |
| ***Атаксия, хорея, судороги и деменция*** |  |
| **2.52** | Поиск частых мутаций в гене ATN1 | **5 600** |
| ***Атрофия зрительного нерва с глухотой*** |  |
| **79.26** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена OPA1 | **7 300** |
| ***Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром*** |  |
| **75.15** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена FAS | **6 000** |
| **82.6** | Поиск мутаций в гене FAS | **15 000** |
| **3.7** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Аутоиммунный полиэндокринный синдром*** |  |
| **74.6** | Поиск мутаций в гене AIRE | **25 000** |
| **4.82** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Афазия первичная прогрессирующая*** |  |
| **88.11** | Поиск мутаций в гене GRN | **12 000** |
| **3.8** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Ахондрогенез*** |  |
| **88.16.2** | Поиск мутаций в гене SLC26A2 | **12 000** |
| **3.9** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Ахроматопсия*** |  |
| **85.12.2** | Поиск мутаций в гене CNGB3 | **30 000** |
| **4.5** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Баллера-Герольда синдром*** |  |
| **84.27.2** | Поиск мутаций в гене RECQL4 | **21 000** |
| **4.8** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Банаян-Райли-Рувалькаба синдром*** |  |
| **81.6.3** | Поиск мутаций в гене PTEN | **16 500** |
| **3.66** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Барде-Бидля (Лоренса-Муна) синдром*** |  |
| **77.28** | Поиск мутаций в гене BBS10 | **10 700** |
| ***Барта синдром*** |  |
| **88.1.2** | Поиск мутаций в гене TAZ | **12 000** |
| **3.67** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Беста болезнь*** |  |
| **83.10.1** | Поиск мутаций в гене BEST1 | **18 000** |
| ***Бёрта-Хога-Дьюба синдром*** |  |
| **84.13.2** | Поиск мутаций в гене FLCN | **21 000** |
| **3.68** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Блефарофимоз, обратный эпикант и птоз*** |  |
| **79.38** | Поиск мутаций в гене FOXL2 | **7 300** |
| **3.145** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Блоха-Сульцбергера синдром*** |  |
| **2.47** | Поиск частых мутаций в гене IKBKG | **5 600** |
| ***Блума синдром*** |  |
| **2.48** | Поиск частых мутаций в гене RECQL3 | **5 600** |
| ***Боковой амиотрофический склероз*** |  |
| **77.27** | Поиск мутаций в гене SOD1 | **10 700** |
| **75.20.1** | Поиск частых мутаций в гене VAPB | **6 000** |
| **1.23** | Поиск частых мутаций в гене C90RF72 | **7 600** |
| **4.6** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Боуэна-Конради синдром*** |  |
| **73.23** | Поиск мутаций в гене EMG1 | **9 700** |
| **4.37** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Брахидактилия***  |  |
| **73.14.2** | Поиск мутаций в гене HOXD13 | **9 700** |
| **72.2** | Поиск мутаций в экзонах 8 и 9 гена ROR2 | **8 700** |
| **75.32.2** | Поиск мутаций в гене NOG | **6 000** |
| **3.17** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Буллезный эпидермолиз*** |  |
| **82.4** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена LAMB3 | **15 000** |
| **84.17** | Поиск мутаций в гене LAMB3, кроме «горячих» участков | **21 000** |
| **88.9** | Поиск мутаций в гене KRT5 | **12 000** |
| **3.18** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Бьёрнстада синдром*** |  |
| **73.15.1** | Поиск мутаций в гене BCS1L | **9 700** |
| **4.38** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Ваарденбурга синдром*** |  |
| **82.1.1** | Поиск мутаций в гене PAX3 | **15 000** |
| **3.7** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Ваарденбурга-Шаха синдром*** |  |
| **76.4.1** | Поиск мутаций в гене EDNRB | **13 500** |
| **4.39** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Ван дер Вуда синдром*** |  |
| **81.11.1** | Поиск мутаций в гене IRF6 | **16 500** |
| **3.71** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Велокардиофациальный синдром*** |  |
| **81.12.1** | Поиск мутаций в гене TBX1 | **16 500** |
| ***Вильсона-Коновалова болезнь*** |  |
| **1.4** | Поиск 12-ти наиболее частых мутаций в гене ATP7B | **7 600** |
| **4.7** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Вискотта-Олдрича синдром*** |  |
| **76.6.1** | Поиск мутаций в гене WAS | **13 500** |
| **3.72** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом***  |  |
| **84.10.1** | Поиск мутаций в гене NTRK1 | **21 000** |
| **4.1** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Врожденной центральной гиповентиляции синдром*** |  |
| **2.42** | Поиск частых мутаций в гене PHOX2B | **5 600** |
| **73.32** | Поиск мутаций в гене PHOX2B | **9 700** |
| **77.11.4** | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | **10 700** |
| ***Галлервордена-Шпатца болезнь*** |  |
| **75.8** | Поиск наиболее частых мутаций в гене PANK2 | **6 000** |
| **4.62** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Гелеофизическая дисплазия*** |  |
| **85.1** | Поиск мутаций в гене ADAMTSL2 | **30 000** |
| **4.11** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Гемофилия*** |  |
| **76.2** | Поиск мутаций в гене F9 при гемофилии В | **13 500** |
| **3.19** | Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственника | **5 800** |
| ***Генитопателлярный синдром*** |  |
| **73.30.2** | Поиск мутаций в экзоне 18 гена KAT6B | **9 700** |
| **3.144** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Германски-Пудлака синдром*** |  |
| **79.32** | Поиск частых мутаций в гене HPS1 | **7 300** |
| ***Герстманна-Штреусслера-Шейнкера болезнь*** |  |
| **72.11.1** | Поиск мутаций в гене PRNP | **8 700** |
| **3.11** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Гидроцефалия, обусловленная врожденным стенозом Сильвиева водопровода*** |  |
| **85.13.2** | Поиск мутаций в гене L1CAM | **30 000** |
| **3.127** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Гипер-IgD синдром*** |  |
| **79.25** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена MVK | **7 300** |
| **83.11.2** | Поиск мутаций в гене MVK | **18 000** |
| **4.12** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Гипер-IgM синдром*** |  |
| **77.3** | Поиск мутаций в гене CD40LG | **10 700** |
| **3.2** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Гиперкалиемический периодический паралич*** |  |
| **73.24** | Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A | **9 700** |
| **3.21** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Гиперкератоз*** |  |
| **88.1** | Поиск мутаций в гене KRT1 | **12 000** |
| **76.2** | Поиск мутаций в гене KRT9 | **13 500** |
| **76.25** | Поиск мутаций в гене KRT6C | **13 500** |
| **76.26.1** | Поиск мутаций в гене KRT6A | **13 500** |
| **73.33** | Поиск мутаций в гене AQP5 | **9 700** |
| **3.22** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Гипертрофическая кардиомиопатия*** |  |
| **79.23.2** | Поиск мутаций в гене CAV3 | **7 300** |
| **84.4.1** | Поиск мутаций в гене TNNT2 | **21 000** |
| **3.23** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина*** |  |
| **77.8** | Поиск мутаций в гене PTS | **10 700** |
| **76.9** | Поиск мутаций в гене QDPR | **13 500** |
| **88.22.2** | Поиск мутаций в гене GCH1 | **12 000** |
| **4.13** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Гипокалиемический периодический паралич*** |  |
| **72.24** | Поиск мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A | **8 700** |
| ***Гипофосфатемический рахит*** |  |
| **90.1** | Поиск мутаций в гене PHEX | **36 000** |
| **72.44.1** | Поиск мутаций в гене FGF23 | **8 700** |
| **3.24** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Гиппеля-Линдау синдром*** |  |
| **72.7.1** | Поиск мутаций в гене VHL | **8 700** |
| **3.89** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Гиршпрунга болезнь*** |  |
| **76.4.2** | Поиск мутаций в гене EDNRB | **13 500** |
| **77.11.2** | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | **10 700** |
| **84.10.3** | Поиск мутаций в гене NTRK1 | **21 000** |
| **89.12.2** | Поиск мутаций в гене ZEB2 | **25 500** |
| **4.8** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Глазо-зубо-пальцевой синдром*** |  |
| **72.38.1** | Поиск мутаций в гене GJA1 | **8 700** |
| **3.132** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Глаукома врожденная*** |  |
| **73.7.1** | Поиск мутаций в гене CYP1B1 | **9 700** |
| **4.14** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Глаукома ювенильная открытоугольная*** |  |
| **73.7.2** | Поиск мутаций в гене CYPIB1 | **9 700** |
| **3.25** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Гломеруоцитоз почек гипопластического типа*** |  |
| **81.5** | Поиск мутаций в гене HNF1B | **16 500** |
| **3.26** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Голопрозэнцефалия*** |  |
| **73.17.1** | Поиск мутаций в гене SHH | **9 700** |
| ***Грейга синдром*** |  |
| **85.2.1** | Поиск мутаций в гене GLI3 | **30 000** |
| **3.114** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Грисцелли синдром*** |  |
| **77.1** | Поиск мутаций в гене RAB27A | **10 700** |
| **4.6** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Дауна синдром*** |  |
| **55.4** | Поиск трисомии по хромосоме 21 | **6 900** |
| ***Дефицит гормона гипофиза, комбинированный*** |  |
| **72.42** | Поиск мутаций в гене PROP1 | **8 700** |
| **4.86** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Дефицит иммуноглобулина A*** |  |
| **77.25** | Поиск мутаций в гене TNFRSF13B | **10 700** |
| **4.66** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Дефицит карнитина системный первичный*** |  |
| **83.14** | Поиск мутаций в гене SLC22A5 | **18 000** |
| **4.15** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Дефицит пируватдегидрогеназы*** |  |
| **84.25.2** | Поиск мутаций в гене PDHA1 | **21 000** |
| **3.137** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Дефицит фактора F12*** |  |
| **82.17.2** | Поиск мутаций в гене F12 | **15 000** |
| **4.88** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Джексона-Вейсса синдром*** |  |
| **79.19** | Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 | **7 300** |
| ***Ди Джорджи синдром*** |  |
| **81.12.2** | Поиск мутаций в гене TBX1 | **16 500** |
| ***Диастрофическая дисплазия*** |  |
| **88.16.1** | Поиск мутаций в гене SLC26A2 | **12 000** |
| **4.16** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Дилятационная кардиомиопатия*** |  |
| **72.4.1** | Поиск мутаций в гене EMD | **8 700** |
| **83.6.1** | Поиск мутаций в гене LMNA | **18 000** |
| **76.7.1** | Поиск мутаций в гене DES | **13 500** |
| **84.3.1** | Поиск мутаций в гене EYA4 | **21 000** |
| **84.4.2** | Поиск мутаций в гене TNNT2 | **21 000** |
| **84.9.1** | Поиск мутаций в гене FKTN | **21 000** |
| **88.1.1** | Поиск мутаций в гене TAZ | **12 000** |
| **81.13.2** | Поиск мутаций в гене SGCD | **16 500** |
| **3.27** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Дисплазия де ля Шапеля (Ателостеогенез)*** |  |
| **88.16.4** | Поиск мутаций в гене SLC26A2 | **12 000** |
| **4.4** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Дистальная моторная нейропатия*** |  |
| **76.18.1** | Поиск мутаций в гене BSCL2 | **13 500** |
| **72.39.2** | Поиск мутаций в гене HSPB8 | **8 700** |
| **85.8.2** | Поиск мутаций в гене GARS | **30 000** |
| **79.1.2** | Поиск мутаций в гене HSPB1 | **7 300** |
| **89.1.2** | Поиск мутаций в гене IGHMBP2 | **25 500** |
| **72.30.2** | Поиск мутаций в горячих участках гена TRPV4 | **8 700** |
| **3.29** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| **89.1** | Поиск мутаций в гене IGHMBP2 | **25 500** |
| **4.78** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Дистальная спинальная амиотрофия, врожденная, непрогрессирующая*** |  |
| **72.3** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRPV4 | **8 700** |
| ***Дисхондростеоз Лери-Вейлля*** |  |
| **73.29.1** | Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY | **9 700** |
| **5.21.1** | Анализ числа копий гена SHOX/SHOXY | **9 500** |
| **3.141** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Дорфмана-Чанарина синдром*** |  |
| **76.24** | Поиск мутаций в гене ABHD5 | **13 500** |
| **4.85** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Жильбера синдром*** |  |
| **18.3** | Исследование промоторной области гена UGT1А1 | **4 900** |
| ***Изолированный дефицит гормона роста с гипогаммаглобулинемией*** |  |
| **85.3.2** | Поиск мутаций в гене BTK | **30 000** |
| **3.32** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Инверсия пола 46 ХХ*** |  |
| **2.11.2** | Анализ наличия SRY гена | **5 600** |
| **75.7.2** | Поиск мутаций в гене SRY | **6 000** |
| ***Инверсия пола 46 ХY*** |  |
| **2.11** | Анализ наличия SRY гена | **5 600** |
| **75.7** | Поиск мутаций в гене SRY | **6 000** |
| **88.26** | Поиск мутаций в гене NR5A1 | **12 000** |
| **72.41** | Поиск мутаций в гене NR0B1 | **8 700** |
| **3.124** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Ихтиоз буллезный*** |  |
| **76.13** | Поиск мутаций в гене KRT2 | **13 500** |
| **3.33** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Ихтиоз врожденный аутосомно-рецессивный*** |  |
| **83.2** | Поиск мутаций в гене ALOX12B | **18 000** |
| **83.1.1** | Поиск мутаций в гене TGM1 | **18 000** |
| **89.4** | Поиск мутаций в гене ALOXE3 | **25 500** |
| **88.27** | Поиск мутаций в гене NIPAL4 (только при отсутствии мутаций в генах ALOX12B, TGM1) | **12 000** |
| **4.57** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Ихтиоз вульгарный*** |  |
| **79.29** | Поиск частых мутаций в гене FLG | **7 300** |
| ***Ихтиоз, спастическая квадриплегия и умственная отсталость*** |  |
| **88.28** | Поиск мутаций в гене ELOVL4 | **12 000** |
| **4.69** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Карпентера синдром*** |  |
| **76.14.1** | Поиск мутаций в гене RAB23 | **13 500** |
| **4.41** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Картагенера синдром*** |  |
| **81.1** | Поиск мутаций в «горячих» участках генов DNAI1 и DNAH5 | **16 500** |
| **89.13** | Поиск мутаций в гене DNAI1 | **25 500** |
| **4.42** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Кератита-ихтиоза-тугоухости синдром*** |  |
| **79.10.2** | Поиск мутаций в гене GJB2 | **7 300** |
| ***Кератодермия с раком пищевода*** |  |
| **84.2** | Поиск мутаций в гене RHBDF2 | **21 000** |
| **3.118** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Клайнфельтера синдром*** |  |
| **55.5.1** | Анализ числа половых хромосом в геноме | **6 900** |
| ***Клиппеля-Фейля синдром*** |  |
| **72.26.1** | Поиск мутаций в гене GDF6 | **8 700** |
| ***Коккейна синдром*** |  |
| **90.1.1** | Поиск мутаций в гене ERCC6 | **36 000** |
| **3.73** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Комбинированный дефицит витамин K-зависимых факторов свертывания крови*** |  |
| **72.9.2** | Поиск мутаций в гене VKORC1 | **8 700** |
| ***Косолапость врожденная с или без дефицита длинных костей и/или зеркальной полидактилией*** |  |
| **73.31** | Поиск мутаций в гене PITX1 | **9 700** |
| **3.146** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Костелло синдром*** |  |
| **75.24** | Поиск мутаций в кодонах 12, 13 гена HRAS | **6 000** |
| ***Костная гетероплазия прогрессирующая*** |  |
| **81.9.3** | Поиск мутаций в гене GNAS | **16 500** |
| **3.35** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Коудена болезнь*** |  |
| **81.6.1** | Поиск мутаций в гене PTEN | **16 500** |
| **3.12** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Коффина-Лоури синдром*** |  |
| **90.9.1** | Поиск мутаций в гене RPS6KA3 | **36 000** |
| **3.75** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Краниометафизарная дисплазия*** |  |
| **79.33** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена ANKH | **7 300** |
| **72.38.2** | Поиск мутаций в гене GJA1 | **8 700** |
| **84.19.1** | Поиск мутаций в гене ANKH | **21 000** |
| **3.36** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Краниосиностоз*** |  |
| **79.13.2** | Поиск мутаций в гене MSX2 | **7 300** |
| **72.29.1** | Поиск мутаций в гене TWIST1 | **8 700** |
| ***Краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей синдром*** |  |
| **82.1.2** | Поиск мутаций в гене PAX3 | **15 000** |
| **3.76** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Крейтцфельда-Якоба болезнь*** |  |
| **72.11.2** | Поиск мутаций в гене PRNP | **8 700** |
| **3.13** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Криглера-Найара синдром*** |  |
| **77.2** | Поиск мутаций в гене UGT1A1 | **10 700** |
| **4.43** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Крузона с черным акантозом синдром*** |  |
| **75.13** | Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3 | **6 000** |
| ***Крузона синдром*** |  |
| **79.12** | Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2 | **7 300** |
| ***Ларинго-онихо-кутанный синдром*** |  |
| **75.14** | Поиск мутаций в экзоне 39 гена LAMA3 | **6 000** |
| ***Лейкодистрофия гипомиелиновая*** |  |
| **73.18.1** | Поиск мутаций в гене GJC2  | **9 700** |
| ***Лермитт-Дуклос болезнь*** |  |
| **81.6.2**  | Поиск мутаций в гене PTEN | **16 500** |
| **3.14** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Ли синдром*** |  |
| **84.25.1** | Поиск мутаций в гене PDHA1 | **21 000** |
| **73.15.2** | Поиск мутаций в гене BCS1L | **9 700** |
| **3.136** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Лимфедема наследственная*** |  |
| **73.18.2** | Поиск мутаций в гене GJC2 | **9 700** |
| ***Липодистрофия врожденная генерализованная*** |  |
| **72.36** | Поиск мутаций в гене PTRF | **8 700** |
| **77.24** | Поиск мутаций в гене AGPAT2 | **10 700** |
| **76.18.3** | Поиск мутаций в гене BSCL2 | **13 500** |
| **3.37** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Липодистрофия семейная частичная*** |  |
| **75.1** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена LMNA | **6 000** |
| **83.6.2** | Поиск мутаций в гене LMNA | **18 000** |
| **3.13** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Люджина-Фринса синдром*** |  |
| **75.27.2** | Поиск частых мутаций в гене MED12 | **6 000** |
| ***Макла-Уэллса синдром*** |  |
| **84.14.3** | Поиск мутаций в гене NLRP3 | **21 000** |
| **3.77** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Маклеода синдром*** |  |
| **73.22** | Поиск мутаций в гене XK | **9 700** |
| ***Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией*** |  |
| **75.12** | Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA | **6 000** |
| ***Маринеску-Шегрена синдром*** |  |
| **83.18** | Поиск мутаций в гене SIL1 | **18 000** |
| **4.74** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Марфана синдром*** |  |
| **76.15** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена FBN1 | **13 500** |
| **3.78** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Маршалла-Смита синдром*** |  |
| **83.17.1** | Поиск мутаций в гене NFIX | **18 000** |
| **3.123** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Мевалоновая ацидурия*** |  |
| **83.11.1** | Поиск мутаций в гене MVK | **18 000** |
| **4.19** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Мезомелическая дисплазия Лангера*** |  |
| **73.29.2** | Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY | **9 700** |
| **5.21.2** | Анализ числа копий гена SHOX/SHOXY | **9 500** |
| **4.83** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Метгемоглобинемия*** |  |
| **2.25** | Поиск наиболее частых мутаций в гене CYB5R3 | **5 600** |
| **82.8** | Поиск мутаций в гене CYB5R3 | **15 000** |
| **4.2** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Метилглутаконовая ацидурия*** |  |
| **79.30.2** | Поиск мутаций в гене OPA3 | **7 300** |
| ***Микрофтальм изолированный*** |  |
| **72.26.2** | Поиск мутаций в гене GDF6 | **8 700** |
| ***Микрофтальм изолированный с колобомой*** |  |
| **73.17.2** | Поиск мутаций в гене SHH | **9 700** |
| ***Микрофтальм с катарактой*** |  |
| **88.6** | Поиск мутаций в гене CRYBA4 | **12 000** |
| **3.39** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Микроцефалии с капиллярными мальформациями синдром*** |  |
| **83.2** | Поиск мутаций в гене STAMBP | **18 000** |
| **4.87** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Миллера-Дикера синдром*** |  |
| **84.22** | Поиск мутаций в гене PAFAH1B1 | **21 000** |
| **3.12** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Милроя болезнь (лимфедема наследственная)*** |  |
| **91.1** | Поиск мутаций в гене FLT4 | **42 000** |
| **3.15** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Миоклоническая дистония*** |  |
| **84.18.1** | Поиск мутаций в гене SGCE | **21 000** |
| **3.4** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон*** |  |
| **83.9.2** | Поиск мутаций в гене SEPN1 | **18 000** |
| **73.25.2** | Поиск мутаций в гене ACTA1 | **9 700** |
| **4.21** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Миотоническая дистрофия*** |  |
| **2.7** | Поиск наиболее частых мутаций в гене DMPK | **5 600** |
| **2.32** | Поиск наиболее частых мутаций в гене ZNF9 | **5 600** |
| ***Миофибриллярная миопатия*** |  |
| **76.7.2** | Поиск мутаций в гене DES | **13 500** |
| **72.27.2** | Поиск мутаций в гене CRYAB | **8 700** |
| **81.7.2** | Поиск мутаций в гене MYOT | **16 500** |
| **3.41** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) синдром*** |  |
| **79.4** | Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А | **7 300** |
| **2.28** | Поиск наиболее частых мутаций в гене RET при МЭН2Б | **5 600** |
| **79.24** | Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А | **7 300** |
| ***Множественные вывихи суставов, задержка роста, черепно-лицевые аномалии и врожденные пороки сердца*** |  |
| **77.22** | Поиск мутаций в гене B3GAT3 | **10 700** |
| **4.64** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Множественных птеригиумов синдром*** |  |
| **82.5.2** | Поиск мутаций в гене CHRNG | **15 000** |
| **4.49.2** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Множественных синостозов синдром*** |  |
| **75.32.1** | Поиск мутаций в гене NOG | **6 000** |
| ***Моуат-Вильсон синдром*** |  |
| **89.12.1** | Поиск мутаций в гене ZEB2 | **25 500** |
| ***Муковисцидоз*** |  |
| **5.18** | Расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR (30 шт.) | **9 500** |
| **15.1** | Расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR для ядерной семьи (3 чел.) | **16 000** |
| **4.23** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Мышечная дистрофия врождённая, интегрин А7 негативная*** |  |
| **89.1** | Поиск мутаций в гене ITGA7 | **25 500** |
| **4.24** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Мышечная дистрофия врождённая, мерозин-негативная*** |  |
| **83.15** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена LAMA2 | **18 000** |
| **4.25** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Мышечная дистрофия врождённая, тип 1C*** |  |
| **75.9.1** | Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP | **6 000** |
| **72.10.1** | Поиск мутаций в гене FKRP | **8 700** |
| ***Мышечная дистрофия поясноконечностная*** |  |
| **1.25** | Поиск частых мутаций в генах CAPN3, FKRP, ANO5, SGCA | **7 600** |
| **72.10.2** | Поиск мутаций в гене FKRP | **8 700** |
| **88.25** | Поиск мутаций в гене SGCA | **12 000** |
| **88.24** | Поиск мутаций в гене SGCB | **12 000** |
| ***Мышечная дистрофия тип Фукуяма*** |  |
| **84.9.3** | Поиск мутаций в гене FKTN | **21 000** |
| **4.27** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса*** |  |
| **72.4.2** | Поиск мутаций в гене EMD | **8 700** |
| **83.6.3** | Поиск мутаций в гене LMNA | **18 000** |
| **82.13.1** | Поиск мутаций в гене FHL1 | **15 000** |
| **3.42** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Мюнке синдром*** |  |
| **75.31** | Поиск частых мутаций в гене FGFR3 | **6 000** |
| ***Накопления нейтральных липидов с миопатией болезнь*** |  |
| **88.29** | Поиск мутаций в гене PNPLA2 | **12 000** |
| **4.84** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Нанизм MULIBREY*** |  |
| **79.14** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRIM37 | **7 300** |
| ***Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (Шарко-Мари-Тута) тип I*** |  |
| **2.1** | Поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена РМР22 | **5 600** |
| **79.9** | Поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32) | **7 300** |
| **73.3** | Поиск мутаций в гене MPZ | **9 700** |
| **73.4.1** | Поиск мутаций в гене РМР22 | **9 700** |
| **73.1** | Поиск мутаций в гене LITAF | **9 700** |
| **73.9** | Поиск мутаций в гене EGR2 | **9 700** |
| **76.8.1** | Поиск мутаций в гене PRPS1 | **13 500** |
| **84.1** | Поиск мутаций в гене YARS | **21 000** |
| **2.39** | Поиск частых мутаций цыганского происхождения в генах NDRG1 и SH3TC2 | **5 600** |
| **3.43** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II*** |  |
| **2.26** | Поиск наиболее частых мутаций в гене MFN2 | **5 600** |
| **89.11** | Поиск мутаций в гене MFN2 | **25 500** |
| **88.2** | Поиск мутаций в гене GDAP1 | **12 000** |
| **89.1.3** | Поиск мутаций в гене IGHMBP2 | **25 500** |
| **88.3** | Поиск мутаций в гене NEFL | **12 000** |
| **83.6.4** | Поиск мутаций в гене LMNA | **18 000** |
| **79.1** | Поиск мутаций в гене HSPB1 | **7 300** |
| **90.3.1** | Поиск мутаций в гене DNM2 | **36 000** |
| **85.8.1** | Поиск мутаций в гене GARS | **30 000** |
| **91.4.1** | Поиск мутаций в гене FIG4 | **42 000** |
| **72.39.1** | Поиск мутаций в гене HSPB8 | **8 700** |
| **3.44** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления*** |  |
| **73.4.2** | Поиск мутаций в гене РМР22 | **9 700** |
| ***Наследственный амилоидоз*** |  |
| **73.35** | Поиск мутаций в гене TTR | **9 700** |
| **3.149** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| **32.25** | Поиск наиболее частых мутаций в гене TTR | **4 000** |
| ***Наследственный ангионевротический отек*** |  |
| **76.1** | Поиск мутаций в гене C1NH | **13 500** |
| **3.45** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Незаращение родничков*** |  |
| **79.13.1** | Поиск мутаций в гене MSX2 | **7 300** |
| **73.12** | Поиск мутаций в гене ALX4 | **9 700** |
| ***Нейромиотония и аксональная нейропатия*** |  |
| **2.51** | Поиск частых мутаций в гене HIINT1 | **5 600** |
| **72.45** | Поиск мутаций в гене HINT1 | **8 700** |
| ***Нейросенсорная несиндромальная тугоухость*** |  |
| **79.37** | Поиск крупных делеций в локусе DFNB1  | **7 300** |
| **79.6.1** | Поиск мутаций в гене GJB3 | **7 300** |
| **79.7.1** | Поиск мутаций в гене GJB6 | **7 300** |
| **4.73** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Нейтропения тяжёлая врождённая*** |  |
| **77.12** | Поиск мутаций в гене ELANE | **10 700** |
| **3.46** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Некомпактного левого желудочка синдром*** |  |
| **88.1.3** | Поиск мутаций в гене TAZ | **12 000** |
| **3.79** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Немалиновая миопатия*** |  |
| **73.25.1** | Поиск мутаций в гене ACTA1 | **9 700** |
| **3.121** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Нефротический синдром*** |  |
| **82.15.1** | Поиск мутаций в гене NPHS2 | **15 000** |
| **85.9** | Поиск мутаций в гене NPHS1 | **30 000** |
| **4.28** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Ниймеген синдром*** |  |
| **2.5** | Поиск наиболее частых мутаций в гене NBN | **5 600** |
| ***Ногтей-надколенника синдром*** |  |
| **76.21** | Поиск мутаций в гене LMX1B | **13 500** |
| **3.116** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Нормокалиемический периодический паралич*** |  |
| **75.5** | Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A | **6 000** |
| ***Норри болезнь*** |  |
| **79.2.1** | Поиск мутаций в гене NDP | **7 300** |
| **3.16** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Окулофарингеальная мышечная дистрофия*** |  |
| **2.14** | Поиск наиболее частых мутаций в гене PABPN1 | **5 600** |
| ***Опица GBBB синдром*** |  |
| **84.26** | Поиск мутаций в гене MID1 | **21 000** |
| **3.138** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Опица-Каведжиа синдром*** |  |
| **75.27.1** | Поиск частых мутаций в гене MED12 | **6 000** |
| ***Ослера-Рендю-Вебера синдром*** |  |
| **81.14** | Поиск мутаций в гене ENG | **16 500** |
| **3.115** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Остеолиз карпотарзальный, мультицентрический*** |  |
| **79.36** | Поиск мутаций в гене MAFB | **7 300** |
| ***Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей)*** |  |
| **2.2** | Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1 | **5 600** |
| **84.15** | Поиск мутаций в гене TCIRG1 | **21 000** |
| **4.29** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Паллистера синдром*** |  |
| **76.1** | Поиск мутаций в гене TBX3 | **13 500** |
| **3.8** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Паллистера-Холла синдром*** |  |
| **85.2.2** | Поиск мутаций в гене GLI3 | **30 000** |
| **3.81** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Палочко-колбочковая дистрофия*** |  |
| **90.11.2** | Поиск мутаций в гене RPGR | **36 000** |
| **72.1.2** | Поиск мутаций в гене CRX | **8 700** |
| ***Патау синдром*** |  |
| **55.3** | Поиск трисомии по хромосоме 13 | **6 900** |
| ***Пахионихия врожденная*** |  |
| **88.13** | Поиск мутаций в гене KRT6B | **12 000** |
| **76.26.2** | Поиск мутаций в гене KRT6A | **13 500** |
| **3.49** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Пейтца-Егерса синдром*** |  |
| **81.17** | Поиск мутаций в гене STK11 | **16 500** |
| **3.142** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз)*** |  |
| **76.11** | Поиск мутаций в гене HPGD | **13 500** |
| **4.58** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Первичная легочная гипертензия*** |  |
| **89.8** | Поиск мутаций в гене BMPR2 | **25 500** |
| **3.5** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Периодическая болезнь*** |  |
| **1.7** | Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV | **7 600** |
| **83.4** | Поиск мутаций в гене MEFV | **18 000** |
| ***Периодических мышечных спазмов болезнь*** |  |
| **79.23.5** | Поиск мутаций в гене CAV3 | **7 300** |
| ***Пигментная дегенерация сетчатки*** |  |
| **77.6** | Поиск мутаций в гене RP2 | **10 700** |
| **90.11.1** | Поиск мутаций в гене RPGR | **36 000** |
| **73.27.1** | Поиск мутаций в гене RHO | **9 700** |
| ***Пикнодизостоз*** |  |
| **88.19** | Поиск мутаций в гене CTSK  | **12 000** |
| **4.3** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Пневмоторакс первичный спонтанный*** |  |
| **84.13.1** | Поиск мутаций в гене FLCN  | **21 000** |
| **3.52** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови*** |  |
| **79.23.4** | Поиск мутаций в гене CAV3  | **7 300** |
| ***Подколенного птеригиума синдром*** |  |
| **81.11.2** | Поиск мутаций в гене IRF6  | **16 500** |
| **3.82** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Полидактилия*** |  |
| **79.28** | Поиск мутаций в регуляторном элементе ZRS гена SHH  | **7 300** |
| **85.2.4** | Поиск мутаций в гене GLI3  | **30 000** |
| **3.53** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Поликистоз почек***  |  |
| **76.12** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена PKHD1  | **13 500** |
| **4.31** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Помпе болезнь*** |  |
| **2.45** | Поиск частых мутаций в гене GAA  | **5 600** |
| ***Понтоцеребеллярная гипоплазия*** |  |
| **83.16** | Поиск мутаций в гене VRK1  | **18 000** |
| **4.63** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Почечная адисплазия*** |  |
| **88.23** | Поиск мутаций в гене UPK3A  | **12 000** |
| **77.11.3** | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET  | **10 700** |
| **3.54** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Прогерия Хатчинсона-Гилфорда*** |  |
| **83.6.5** | Поиск мутаций в гене LMNA  | **18 000** |
| ***Псевдоахондроплазия*** |  |
| **2.22.1** | Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP  | **5 600** |
| ***Псевдогипопаратиреоз*** |  |
| **81.9.1** | Поиск мутаций в гене GNAS  | **16 500** |
| **3.55** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Псевдоксантома эластическая*** |  |
| **75.23** | Поиск частых мутаций в гене ABCC6  | **6 000** |
| **4.32** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Псевдопсевдогипопаратиреоз*** |  |
| **81.9.2** | Поиск мутаций в гене GNAS  | **16 500** |
| **3.56** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Пфайффера синдром*** |  |
| **72.16** | Поиск мутаций в экзонах 7, 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1  | **8 700** |
| ***Рабдомиолиз (миоглобинурия)*** |  |
| **90.4** | Поиск мутаций в гене LPIN1  | **36 000** |
| **4.33** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Ретиношизис*** |  |
| **88.15** | Поиск мутаций в гене RS1  | **12 000** |
| **3.57** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Ретта синдром*** |  |
| **77.21** | Поиск мутаций в гене MECP2  | **10 700** |
| ***Ригидного позвоночника синдром*** |  |
| **83.9.1** | Поиск мутаций в гене SEPN1  | **18 000** |
| **4.44** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Робинова синдром*** |  |
| **84.23** | Поиск мутаций в гене ROR2 | **21 000** |
| **4.65** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Ротмунда-Томсона синдром*** |  |
| **84.27.1** | Поиск мутаций в гене RECQL4 | **21 000** |
| **4.79** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Семейная периодическая лихорадка*** |  |
| **88.14** | Поиск мутаций в гене TNFRSFIA  | **12 000** |
| **3.59** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз*** |  |
| **2.33** | Поиск наиболее частых мутаций в гене UNC13D | **5 600** |
| **85.6** | Поиск мутаций в гене UNC13D  | **30 000** |
| **77.9** | Поиск мутаций в гене PRF1  | **10 700** |
| **72.15** | Поиск мутаций в гене STX11  | **8 700** |
| **84.12** | Поиск мутаций в гене STXBP2  | **21 000** |
| **4.34** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Семейный медуллярный рак щитовидной железы*** |  |
| **77.11.1** | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET  | **10 700** |
| **79.27** | Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET  | **7 300** |
| ***Семейный холодовой аутовоспалительный синдром*** |  |
| **84.14.2** | Поиск мутаций в гене NLRP3 | **21 000** |
| **3.6** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Сенсорная полинейропатия (врожденная нечувствительность к боли)*** |  |
| **73.6** | Поиск мутаций в гене NGF | **9 700** |
| **72.12** | Поиск мутаций в гене WNK1 | **8 700** |
| **3.61** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Септо-оптическая дисплазия*** |  |
| **72.34** | Поиск мутаций в гене HESX1  | **8 700** |
| **3.119** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Сетре-Чотзена синдром*** |  |
| **72.29.2** | Поиск мутаций в гене TWIST1  | **8 700** |
| **75.31.2** | Поиск частых мутаций в гене FGFR3 | **6 000** |
| ***Симпсона-Голаби-Бемель синдром*** |  |
| **82.12** | Поиск мутаций в гене GPC3  | **15 000** |
| **3.83** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Синдактилия*** |  |
| **73.14.3** | Поиск мутаций в гене HOXD13 | **9 700** |
| **72.38.4** | Поиск мутаций в гене GJA1 | **8 700** |
| **3.133** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Синдром CINCA*** |  |
| **84.14.1** | Поиск мутаций в гене NLRP3 | **21 000** |
| **3.62** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Синдром CRASH*** |  |
| **85.13.1** | Поиск мутаций в гене L1CAM | **30 000** |
| **3.126** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Синдром ESC*** |  |
| **88.4.1** | Поиск мутаций в гене NR2E3  | **12 000** |
| **4.35** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Синдром MASA*** |  |
| **85.13.3** | Поиск мутаций в гене L1CAM | **30 000** |
| **3.129** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Синдром RAPADILINO*** |  |
| **84.27.3** | Поиск мутаций в гене RECQL4 | **21 000** |
| **4.81** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Синдром TAR*** |  |
| **88.2** | Поиск мутаций в гене RBM8A, включая крупные делеции  | **12 000** |
| **4.36** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Синполидактилия*** |  |
| **73.14.1** | Поиск мутаций в гене HOXD13  | **9 700** |
| **3.91** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Скапулоперонеальная миопатия*** |  |
| **82.13.2** | Поиск мутаций в гене FHL1  | **15 000** |
| ***Сколиоз с параличом взора*** |  |
| **85.1** | Поиск мутаций в гене ROBO3  | **30 000** |
| **4.5** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Смита-Лемли-Опица синдром*** |  |
| **81.4** | Поиск мутаций в генe DHCR7  | **16 500** |
| **4.46** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Сотоса синдром*** |  |
| **83.17.2** | Поиск мутаций в гене NFIX | **18 000** |
| **3.122** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV*** |  |
| **1.2** | Поиск делеций в гене SMN1 (только для больного) | **7 600** |
| **82.14** | Поиск мутаций в гене SMN1 (только при наличии одной копии гена)  | **15 000** |
| ***Спинальная амиотрофия Финкеля*** |  |
| **75.20.2** | Поиск частых мутаций в гене VAPB  | **6 000** |
| **88.12.2** | Поиск мутаций в гене VAPB  | **12 000** |
| ***Спинальная амиотрофия, X-сцепленная*** |  |
| **75.25** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена UBA1  | **6 000** |
| ***Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди*** |  |
| **2.8** | Поиск наиболее частых мутаций в гене AR  | **5 600** |
| ***Спиноцеребеллярная атаксия*** |  |
| **1.14** | Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3  | **7 600** |
| **2.38** | Поиск наиболее частых мутаций в гене CACNA1A  | **5 600** |
| **2.44** | Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN7  | **5 600** |
| **2.41** | Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN8  | **5 600** |
| **2.5** | Поиск частых мутаций в гене PPP2R2B | **5 600** |
| ***Спонгиоформная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями*** |  |
| **72.11.3** | Поиск мутаций в гене PRNP  | **8 700** |
| **3.93** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Спондилокостальный дизостоз*** |  |
| **76.16** | Поиск мутаций в гене DLL3  | **13 500** |
| **4.52** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT)*** |  |
| **73.11** | Поиск мутаций в гене TRAPPC2 при X-сцепленной форме  | **9 700** |
| **3.117** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы*** |  |
| **76.8.3** | Поиск мутаций в гене PRPS1  | **13 500** |
| **3.94** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Тестикулярной феминизации синдром*** |  |
| **83.7** | Поиск мутаций в гене AR  | **18 000** |
| **3.86** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Торсионная дистония*** |  |
| **88.22.1** | Поиск мутаций в гене GCH1  | **12 000** |
| **77.19** | Поиск мутаций в гене TOR1A | **10 700** |
| **73.20.1** | Поиск мутаций в гене PRRT2  | **9 700** |
| **72.4** | Поиск мутаций в гене THAP1 | **8 700** |
| **72.32** | Поиск мутаций в гене SPR | **8 700** |
| **3.95** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Трихоринофалангеальный синдром*** |  |
| **83.12** | Поиск мутаций в гене TRPS1  | **18 000** |
| **3.96** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Тричер Коллинза-Франческетти синдром*** |  |
| **90.2** | Поиск мутаций в гене TCOF1  | **36 000** |
| **3.87** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Тромбоцитопения врожденная*** |  |
| **82.11** | Поиск мутаций в гене MPL  | **15 000** |
| **4.53** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Удлиненного интервала QT синдром*** |  |
| **73.5.3** | Поиск мутаций в гене KCNJ2  | **9 700** |
| **77.7** | Поиск мутаций в гене SCN4B  | **10 700** |
| **79.23.3** | Поиск мутаций в гене CAV3  | **7 300** |
| **3.88** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Унферрихта-Лундборга болезнь*** |  |
| **2.1** | Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB  | **5 600** |
| **72.8** | Поиск мутаций в гене CSTB  | **8 700** |
| ***Уокера-Варбург синдром*** |  |
| **85.7.1** | Поиск мутаций в гене POMT1  | **30 000** |
| **72.10.3** | Поиск мутаций в гене FKRP  | **8 700** |
| **4.61** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Фатальная семейная инсомния*** |  |
| **72.11.4** | Поиск мутаций в гене PRNP  | **8 700** |
| **3.98** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Фенилкетонурия*** |  |
| **5.19** | Расширенный поиск частых мутаций в гене PAH (25 шт.)  | **9 500** |
| **15.2** | Расширенный поиск частых мутаций в гене PAH для ядерной семьи (3 чел.) | **16 000** |
| **84.6** | Поиск мутаций в гене PAH  | **21 000** |
| **4.54** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая*** |  |
| **73.21** | Поиск мутаций в «горячих» участках гена ACVR1  | **9 700** |
| **76.19** | Поиск мутаций в гене ACVR1, кроме «горячих» участков  | **13 500** |
| **3.99** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Фокальная кожная гипоплазия (Горлина-Гольца синдром)*** |  |
| **81.16** | Поиск мутаций в гене PORCN | **16 500** |
| **3.14** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Х-сцепленная агаммаглобулинемия*** |  |
| **85.3.1** | Поиск мутаций в гене BTK | **30 000** |
| **3.104** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)*** |  |
| **73.2** | Поиск мутаций в гене SH2D1A | **9 700** |
| **82.2** | Поиск мутаций в гене XIAP | **15 000** |
| **3.106** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Х-сцепленный моторный нистагм*** |  |
| **84.11** | Поиск мутаций в гене FRMD7 | **21 000** |
| **3.107** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Х-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит*** |  |
| **73.1** | Поиск мутаций в гене IL2RG | **9 700** |
| **3.108** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Хайду-Чейни синдром*** |  |
| **72.43** | Поиск мутаций в экзоне 34 гена NOTCH2 | **8 700** |
| **3.15** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Холта-Орама синдром*** |  |
| **83.8** | Поиск мутаций в гене TBX5  | **18 000** |
| **3.9** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика*** |  |
| **75.22** | Поиск мутаций в гене RMRP  | **6 000** |
| ***Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана*** |  |
| **73.19** | Поиск мутаций в гене EBP  | **9 700** |
| ***Хондрокальциноз*** |  |
| **84.19.2** | Поиск мутаций в гене ANKH  | **21 000** |
| **3.101** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Хореоатетоз, гипотиреоидизм и неонатальная дыхательная недостаточность*** |  |
| **73.26.2** | Поиск мутаций в гене NKX2-1 | **9 700** |
| **3.131** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Хорея Гентингтона*** |  |
| **2.4** | Поиск наиболее частых мутаций в гене HTT  | **5 600** |
| ***Хорея доброкачественная наследственная*** |  |
| **73.26.1** | Поиск мутаций в гене NKX2-1 | **9 700** |
| **3.128** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Хориоидальная дистрофия*** |  |
| **73.16.3** | Поиск мутаций в гене PRPH2  | **9 700** |
| ***Хороидермия*** |  |
| **89.5** | Поиск мутаций в гене CHM  | **25 500** |
| **3.102** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Хроническая гранулематозная болезнь*** |  |
| **84.7** | Поиск мутаций в гене CYBB  | **21 000** |
| **3.103** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Центронуклеарная миопатия*** |  |
| **89.2** | Поиск мутаций в гене MTM1  | **25 500** |
| **90.3.2** | Поиск мутаций в гене DNM2 | **36 000** |
| **3.109** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Цереброокулофациоскелетный синдром*** |  |
| **90.1.2** | Поиск мутаций в гене ERCC6  | **36 000** |
| **4.55** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Цистиноз нефропатический*** |  |
| **83.19** | Поиск мутаций в гене CTNS | **18 000** |
| **4.77** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Швахмана-Даймонда синдром*** |  |
| **75.29** | Поиск частых мутаций в гене SBDS | **6 000** |
| **77.2** | Поиск мутаций в гене SBDS  | **10 700** |
| **4.48** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Шегрена-Ларссона синдром*** |  |
| **84.24** | Поиск мутаций в гене ALDH3A2 | **21 000** |
| **4.68** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Шерешевского-Тернера синдром*** |  |
| **55.5.2** | Анализ числа половых хромосом в геноме  | **6 900** |
| ***Широкого водопровода преддверия синдром*** |  |
| **85.14.3** | Поиск мутаций в гене SLC26A4 | **30 000** |
| ***Шпринтцена-Гольдберга синдром*** |  |
| **76.23** | Поиск мутаций в гене SKI | **13 500** |
| **3.135** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** |
| ***Эдвардса синдром*** |  |
| **55.2** | Поиск трисомии по хромосоме 18  | **6 900** |
| ***Экзостозы множественные*** |  |
| **84.8** | Поиск мутаций в гене EXT1  | **21 000** |
| **89.3** | Поиск мутаций в гене EXT2  | **25 500** |
| **3.11** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия*** |  |
| **79.2.2** | Поиск мутаций в гене NDP  | **7 300** |
| ***Эктодермальная ангидротическая дисплазия*** |  |
| **82.3** | Поиск мутаций в гене EDA  | **15 000** |
| **3.111** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Эктодермальная гидротическая дисплазия*** |  |
| **79.7.2** | Поиск мутаций в гене GJB6  | **7 300** |
| ***Эктопия хрусталика*** |  |
| **75.3** | Поиск частых мутаций в гене FBN1  | **6 000** |
| **3.112** | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника  | **5 800** |
| ***Элерса-Данло синдром с прогрессирующей кифосколиозом миопатией и потерей слуха*** |  |
| **73.36** | Поиск мутаций в гене FKBP14 | **9 700** |
| ***Элерса-Данло тип VI синдром*** |  |
| **1.9** | Поиск частых мутаций в гене PLOD1  | **7 600** |
| ***Эпилепсия прогрессирующая миоклоническая*** |  |
| **2.10.2** | Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB | **5 600** |
| **72.8.2** | Поиск мутаций в гене CSTB | **8 700** |
| **73.28** | Поиск мутаций в гене KCTD7 | **9 700** |
| **88.3** | Поиск мутаций в гене GS27 | **12 000** |
| **4.76** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **7 000** |
| ***Эпифизарная дисплазия, множественная*** |  |
| **88.16.3** | Поиск мутаций в гене SLC26A2  | **12 000** |
| **2.22.2** | Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP  | **5 600** |
| **4.56** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |
| ***Эритрокератодермия*** |  |
| **79.6.2** | Поиск мутаций в гене GJB3  | **7 300** |
| **79.11** | Поиск мутаций в гене GJB4  | **7 300** |
| ***Эритроцитоз рецессивный*** |  |
| **2.31** | Поиск наиболее частых мутаций в гене VHL  | **5 600** |
| **72.7.2** | Поиск мутаций в гене VHL  | **8 700** |
| ***Эскобара синдром*** |  |
| **82.5** | Поиск мутаций в гене CHRNG  | **15 000** |
| **4.49** | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника  | **7 000** |

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
|  |  |