**Прайс-лист**

**многопрофильного медицинского центра «Папа, мама и малыш»**

**ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Пункт прейскуранта** | **Наименование Услуги (исследования)** | **Цена Услуги (проведения исследования) (в рублях РФ)** | **Срок оказания Услуги (проведения исследования)** |

|  |
| --- |
| 1. Моногенные заболевания |
| ***Аарскога-Скотта синдром*** |
| 4.74.4 | Поиск мутаций в гене FGD1 | 35 000 | 30 |
| 4.3.63 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| 4.11.74.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | **18 100** | 14 |
| ***Абиотрофия сетчатки белоточечная*** |
| 4.73.27.2 | Поиск мутаций в гене RHO | **14 700** | 21 |
| 4.73.16.4 | Поиск мутаций в гене PRPH2 | **13 700** | 21 |
| 4.3.134 | Поиск выявленной в семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| ***Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти*** |
| 4.1.8.1 | Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (кровь с ЭДТА) | **10 600** | 14 |
| 4.85.12.3 |

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

Поиск мутаций в гене CNGB3 | 52 000 | 30 |
| 4.75.18.1 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена ELOVL4 | **6 000** | 21 |
| ***Адреногенитальный синдром*** |
| 4.18.1 | Поиск двух частых мутаций в гене CYP21А2 | 3 900 | 14 |
| 4.77.18 | Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене CYP21А2 у родительской пары при недоступности материала больного ребенка (кровь с ЭДТА) (2 чел.) | **14 700** | 21 |
| 4.5.6 | Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене CYP21А2 с обязательным предоставлением материала родителей больного ребенка (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| 4.11.7.3 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Азооспермия*** |
| 4.18.4 | Анализ микроделеций локуса AZF Y-хромосомы | **4 100** | 7 |
| 4.17.1 | Поиск микроделеций Y-хромосомы, включая частичные | **6 900** | 7 |
| 4.2.36 | Анализ частичных микроделеций Y-хромосомы | **5 600** | 7 |
| ***Айкарди-Гутьерес синдром*** |
| 4.72.35 | Поиск частых мутаций в генах TREX1, RNASEH2B,**ADAR** | **9 700** | 21 |
| 4.11.72.35 | Пренатальная ДНК-диагностика | **19 100** | 14 |
| ***Акродерматит энтеропатический*** |
| 4.82.9 | Поиск мутаций в гене SLC39A4 | 24 000 | 21 |
| 4.4.1 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Аксенфельда-Ригера синдром*** |
| 4.76.22 | Поиск мутаций в гене PITX2 | 20 500 | 21 |
| 4.72.37 | Поиск мутаций в гене FOXC1 | **12 700** | 21 |
| 4.3.125 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Альбинизм глазной*** |
| 4.81.15 | Поиск мутаций в гене GPR143 | 26 500 | 21 |
| ***Альбинизм глазокожный*** |
| 4.77.4 | Поиск мутаций в гене TYR | **15 700** | 21 |
| 4.91.3 | Поиск мутаций в гене OCA2 | 69 000 | 30 |
| 4.4.2 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **10 000** | 21 |
| ***Альстрема синдром*** |
| 4.72.31 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена ALMS1 | **8 700** | 21 |
| 4.4.59 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Амавроз Лебера*** |
| 4.83.13.1 | Поиск мутаций в гене RPE65 | 30 000 | 21 |
| 4.72.1.1 | Поиск мутаций в гене CRX | **10 700** | 21 |
| 4.82.7 | Поиск мутаций в гене LCA5 | 24 000 | 21 |
| 4.72.18.2 | Поиск мутаций в гене LRAT | 10 700 | 21 |
| 4.74.5.1 | Поиск мутаций в гене CRB1 | 44 000 | 30 |
| 4.4.3 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Андерсена синдром*** |
| 4.73.5.1 | Поиск мутаций в гене KCNJ2 | **13 700** | 21 |
| 4.3.64 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Анемия Даймонда-Блекфена*** |
| 4.77.14 | Поиск мутаций в гене RPS19 | **14 700** | 21 |
| 4.3.1 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.77.11 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Анеуплоидии*** |
| 4.55.1 | Поиск анеуплоидий по хромосомам 13, 18, 21,   X, Y | **6 900** | 7 |
| 4.54.1 | Поиск анеуплоидий по хромосомам 13, 18, 21, X, Y у плода | **8 300** | **7** |
| ***Антли-Бикслера синдром*** |
| 4.75.19 | Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 | **6 000** | 21 |
| ***Апера синдром*** |
| 4.1.5 | Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR2 | **8 600** | 14 |
| 4.11.1.5 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Арахнодактилия контрактурная врожденная*** |
| 4.84.5 | Поиск мутаций в экзонах 23 — 34 гена FBN2 | 36 000 | 21 |
| 4.3.2 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Аритмогенная дисплазия /кардиомиопатия правого желудочка*** |
| 4.92.2.1 | Поиск мутаций в гене SCN5A | 58 000 | 30 |
| 4.3.3 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Арта синдром*** |
| 4.76.8.2 | Поиск мутаций в гене PRPS1 | 20 500 | 21 |
| 4.3.65 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.42.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона)*** |
| 4.79.34 | Поиск частых мутаций в гене MYH3 | **8 300** | 21 |
| 4.3.4 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |

|  |
| --- |
| ***Атаксия Фридрейха*** |
| 4.1.22 | Поиск наиболее частых мутаций в гене FXN | **5 600** | 14 |
| 4.77.13 | Поиск мутаций в гене FXN | **14 700** | 21 |
| 4.11.2.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | **15 100** | 14 |
| ***Ателостеогенез (дисплазия де ля Шапеля)*** |
| 4.88.16.4 | Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 18 000 | 21 |
| 4.4.4 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.88.16.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Атрофия зрительного нерва*** |
| 4.91.2 | Поиск мутаций в гене OPA1 | 50 000 | 30 |
| 4.79.30.1 | Поиск мутаций в гене OPA3 | **8 300** | 21 |
| 4.77.17 | Поиск мутаций в гене TMEM126A | **14 700** | 21 |
| 4.3.5 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.91.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Атрофия зрительного нерва Лебера*** |
| 4.2.43 | Поиск 3-х частых мутаций митохондриальной ДНК (кровь с ЭДТА) | **5 600** | 14 |
| 4.72.28 | Поиск 12-ти частых мутаций митохондриальной ДНК (кровь с ЭДТА) | **10 700** | 21 |
| ***Атрофия зрительного нерва с глухотой*** |
| 4.79.26 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена OPA1 | **8 300** | 21 |
| 4.3.6 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.79.26 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром*** |
| 4.75.15 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена FAS | **6 000** | 21 |
| 4.82.6 | Поиск мутаций в гене FAS | 24 000 | 21 |
| 4.3.7 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.82.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Аутоиммунный полиэндокринный синдром*** |
| 4.74.6 | Поиск мутаций в гене AIRE | **44 000** | 30 |
| 4.4.82 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.74.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Афазия первичная прогрессирующая*** |
| 4.88.11 | Поиск мутаций в гене GRN | 18 000 | 21 |
| 4.3.8 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Ахондрогенез*** |
| 4.86.1.3 | Поиск мутаций в гене Col2A1 | 70 500 | 45 |
| 4.88.16.2 | Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 18 000 | 21 |
| 4.3.9 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Ахондроплазия*** |
| 4.1.18.1 | Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3 (кровь с ЭДТА) | **8 600** | 14 |
| 4.11.2.13 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Ахроматопсия*** |
| 4.85.12.2 | Поиск мутаций в гене CNGB3 | 40 000 | 30 |
| 4.4.5 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Баллера-Герольда синдром*** |
| 4.84.27.2 | Поиск мутаций в гене RECQL4 | **36 000** | 21 |
| 4.4.80 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |

|  |
| --- |
| ***Банаян-Райли-Рувалькаба синдром*** |
| 4.81.6.3 | Поиск мутаций в гене PTEN | 26 500 | 21 |
| 4.3.66 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Барде-Бидля (Лоренса-Муна) синдром*** |
| 4.79.35 | Поиск частых мутаций в генах BBS1 и BBS10 | **8 300** | 21 |
| ***Барта синдром*** |
| 4.88.1.2 | Поиск мутаций в гене TAZ | 18 000 | 21 |
| 4.3.67 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.32.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Бёрта-Хога-Дьюба синдром*** |
| 4.2.37.2 | Поиск частых мутаций в гене FLCN | **5 600** | 14 |
| 4.84.13.2 | Поиск мутаций в гене FLCN | 30 000 | 21 |
| 4.3.68 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.16.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Беста болезнь*** |
| 4.83.10.1 | Поиск мутаций в гене BEST1 | 30 000 | 21 |
| 4.3.10 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Блоха-Сульцбергера синдром*** |
| 4.2.47 | Поиск частых мутаций в гене IKBKG | **5 600** | 14 |
| 4.11.2.47 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.10.1 | Лайонизация X-хромосомы у девочек | **8 300** | 14 |
| ***Блума синдром*** |
| 4.2.48 | Поиск частых мутаций в гене RECQL3 | **6 600** | 14 |
| ***Боковой амиотрофический склероз*** |
| 4.77.27 | Поиск мутаций в гене SOD1 | **14 700** | 21 |
| 4.75.20.1 | Поиск частых мутаций в гене VAPB | **6 000** | 21 |
| 4.1.23 | Поиск частых мутаций в гене C90RF72 | **8 600** | 14 |
| 4.88.12.1 | Поиск мутаций в гене VAPB | 18 000 | 21 |
| 4.86.3.2 | Поиск мутаций в гене ALSIN | 72 500 | 45 |
| 4.91.4.2 | Поиск мутаций в гене FIG4 | 60 000 | 30 |
| 4.4.6 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Боуэна-Конради синдром*** |
| 4.73.23 | Поиск мутаций в гене EMG1 | **12 700** | 21 |
| 4.4.37 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Брахидактилия*** |
| 4.73.14.2 | Поиск мутаций в гене HOXD13 | **12 700** | 21 |
| 4.72.2 | Поиск мутаций в экзонах 8 и 9 гена ROR2 | **10 700** | 21 |
| 4.75.32.2 | Поиск мутаций в гене NOG | **6 000** | 21 |
| 4.3.17 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Бругада синдром*** |
| 4.92.2.4 | Поиск мутаций в гене SCN5A | 60 000 | 30 |
| 4.3.69 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Буллезный эпидермолиз*** |
| 4.82.4 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена LAMB3 | 24 000 | 21 |
| 4.84.17 | Поиск мутаций в гене LAMB3, кроме «горячих» участков | 32 000 | 21 |
| 4.88.9 | Поиск мутаций в гене KRT5 | 18 000 | 21 |
| 4.3.18 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.82.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Бьёрнстада синдром*** |
| 4.73.15.1 | Поиск мутаций в гене BCS1L | **12 700** | 21 |
| 4.4.38 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.73.15.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Ваарденбурга синдром*** |
| 4.82.1.1 | Поиск мутаций в гене PAX3 | 24 000 | 21 |
| 4.3.70 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.82.1.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Ваарденбурга-Шаха синдром*** |
| 4.76.4.1 | Поиск мутаций в гене EDNRB | 20 500 | 21 |
| 4.4.39 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Ван дер Вуда синдром*** |
| 4.81.11.1 | Поиск мутаций в гене IRF6 | 26 500 | 21 |
| 4.3.71 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Велокардиофациальный синдром*** |
| 4.5.8.1 | Поиск делеций в регионе 22q11 (кровь с ЭДТА) | 12 500 | 21 |
| 4.81.12.1 | Поиск мутаций в гене TBX1 | 26 500 | 21 |
| ***Вернера синдром*** |
| 4.86.2 | Поиск мутаций в гене RECQL2 | 67 500 | 45 |
| 4.4.40 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.64 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Вильсона-Коновалова болезнь*** |
| 4.1.4 | Поиск 8-ми наиболее частых мутаций в гене ATP7B | **8 600** | 14 |
| 4.90.5 | Поиск мутаций в гене ATP7B | 66 000 | 30 |
| 4.4.7 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 8 000 | 21 |
| 4.11.6.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Вильямса синдром*** |
| 4.5.9 | Поиск делеций в регионе 7q11 (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| ***Вискотта-Олдрича синдром*** |
| 4.76.6.1 | Поиск мутаций в гене WAS | 20 500 | 21 |
| 4.3.72 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.76.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом (врожденная сенсорная нейропатия с ангидрозом, HSAN4, CIPA)*** |
| 4.84.10.1 | Поиск мутаций в гене NTRK1 | 36 000 | 21 |
| 4.4.10 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.7.59 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Врожденной центральной гиповентиляции синдром*** |
| 4.2.42 | Поиск частых мутаций в гене PHOX2B | **5 600** | 14 |
| ***Галлервордена-Шпатца болезнь*** |
| 4.75.8 | Поиск наиболее частых мутаций в гене PANK2 | **6 000** | 21 |
| 4.82.10 | Поиск мутаций в гене PANK2 | 24 000 | 21 |
| 4.4.62 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.7.35 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |

|  |
| --- |
| ***Гелеофизическая дисплазия*** |
| 4.85.10 | Поиск мутаций в гене ADAMTSL2 | 40 000 | 30 |
| 4.95.1.3 | Поиск мутаций в гене FBN1 (кровь с ЭДТА) | 102 000 | 60 |
| 4.4.11 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.72.18 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Гемофилия*** |
| 4.8.9.1 | Косвенная ДНК-диагностика семьи при гемофилии A (3-4 чел.) | **12 900** | 14 |
| 4.76.2 | Поиск мутаций в гене F9 при гемофилии В | 20 500 | 21 |
| 4.1.24 | Поиск частых мутаций в гене F8 при гемофилии А | **8 600** | 14 |
| 4.3.19 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 14 |
| 4.11.8.9 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Германски-Пудлака синдром*** |
| 4.79.32 | Поиск частых мутаций в гене HPS1 | **8 300** | 21 |
| ***Герстманна-Штреусслера-Шейнкера болезнь*** |
| 4.72.11.1 | Поиск мутаций в гене PRNP | **10 700** | 21 |
| 4.3.11 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.41.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Гидроцефалия, обусловленная врожденнным стенозом Сильвиева водопровода*** |
| 4.85.13.2 | Поиск мутаций в гене L1CAM | 43 000 | 21 |
| 4.3.127 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Гипер-IgD синдром*** |
| 4.79.25 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена MVK | **8 300** | 21 |
| 4.83.11.2 | Поиск мутаций в гене MVK | 30 000 | 21 |
| 4.4.12 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.79.25 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Гипер-IgM синдром*** |
| 4.77.3 | Поиск мутаций в гене CD40LG | **14 700** | 21 |
| 4.3.20 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| 4.11.77.3 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Гиперкалиемический периодический паралич*** |
| 4.73.24 | Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A | **12 700** | 21 |
| 4.90.6.2 | Поиск мутаций в гене SCN4A | 66 000 | 30 |
| 4.3.21 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| ***Гиперкератоз*** |
| 4.88.10 | Поиск мутаций в гене KRT1 | 18 000 | 21 |
| 4.76.20 | Поиск мутаций в гене KRT9 | 20 500 | 21 |
| 4.3.22 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| ***Гипертрофическая кардиомиопатия*** |
| 4.79.23.2 | Поиск мутаций в гене CAV3 | **8 300** | 21 |
| 4.84.4.1 | Поиск мутаций в гене TNNT2 | 36 000 | 21 |
| 4.3.23 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.42.1.3 | Измерение уровня КФК | **3000** | 14 |

|  |
| --- |
| ***Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина*** |
| 4.77.8 | Поиск мутаций в гене PTS | **14 700** | 21 |
| 4.76.9 | Поиск мутаций в гене QDPR | 20 500 | 21 |
| 4.88.22.2 | Поиск мутаций в гене GCH1 | 18 000 | 21 |
| 4.4.13 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.77.8 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Гипокалиемический периодический паралич*** |
| 4.72.24 | Поиск мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A | **10 700** | 21 |
| ***Гипофосфатемический витамин-D-резистентный рахит*** |
| 4.90.10 | Поиск мутаций в гене PHEX | 66 000 | 30 |
| 4.3.24 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Гипохондроплазия*** |
| 4.1.18.2 | Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3 (кровь с ЭДТА) | **16 600** | 14 |
| 4.11.72.21 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Гиршпрунга болезнь*** |
| 4.76.4.2 | Поиск мутаций в гене EDNRB | 20 500 | 21 |
| 4.77.11.2 | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | **14 700** | 21 |
| 4.84.10.3 | Поиск мутаций в гене NTRK1 | 36 000 | 21 |
| 4.89.12.2 | Поиск мутаций в гене ZEB2 | 44 500 | 30 |
| 4.4.8 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Глазо-зубо-пальцевой синдром*** |
| 4.72.38.1 | Поиск мутаций в гене GJA1 | **10 700** | 21 |
| 4.3.132 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | **21** |
| 4.11.72.38 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | **14** |
| ***Глаукома врожденная*** |
| 4.73.7.1 | Поиск мутаций в гене CYP1B1 | **12 700** | 21 |
| 4.4.14 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.7.34 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Глаукома ювенильная открытоугольная*** |
| 4.72.3 | Поиск мутаций в гене MYOC | **10 700** | 21 |
| 4.73.7.2 | Поиск мутаций в гене CYPIB1 | **12 700** | 21 |
| 4.3.25 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **14 800** | 21 |
| ***Гломеруоцитоз почек гипопластического типа*** |
| 4.81.5 | Поиск мутаций в гене HNF1B | 26 500 | 21 |
| 4.3.26 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **8 800** | 21 |
| 4.11.81.5 | Прентатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Гнатодиафизарная дисплазия*** |
| 4.90.12.3 | Поиск мутаций в гене ANO5 | 66 000 | 30 |
| 4.11.90.11 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.4.75 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Голопрозэнцефалия*** |
| 4.73.17.1 | Поиск мутаций в гене SHH | 12 700 | 21 |
| ***Грейга синдром*** |
| 4.85.2.1 | Поиск мутаций в гене GLI3 | 45 000 | 30 |
| 4.3.114 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Грисцелли синдром*** |
| 4.77.10 | Поиск мутаций в гене RAB27A | **14 700** | 21 |
| 4.4.60 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.77.10 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Дауна синдром*** |
| 4.55.4 | Поиск трисомии по хромосоме 21 | **5 900** | 7 |
| 4.54.4 | Поиск трисомии по хромосоме 21 (синдрома Дауна) у плода | **8 300** | 7 |
| ***Делеции хромосомы 1p36 синдром*** |
| 4.5.10 | Поиск делеций в регионе 1p36 (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| ***Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот со средней длиной цепи (MCAD)*** |
| 4.2.9 | Поиск наиболее частых мутаций в гене ACADM | **5 600** | 14 |
| ***Дефицит иммуноглобулина A*** |
| 4.77.25 | Поиск мутаций в гене TNFRSF13B | **14 700** | 21 |
| 4.4.66 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.77.25 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Дефицит карнитина системный первичный*** |
| 4.83.14 | Поиск мутаций в гене SLC22A5 | 30 000 | 21 |
| 4.4.15 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.83.14 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.4 | Измерение уровня КФК | **3000** | 14 |
| ***Дефицит пируватдегидрогеназы*** |
| 4.84.25.2 | Поиск мутаций в гене PDHA1 | 36 000 | 21 |
| 4.3.137 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Джексона-Вейсса синдром*** |
| 4.79.19 | Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 | **8 300** | 21 |
| 4.11.79.19 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Ди Джорджи синдром*** |
| 4.5.8.2 | Поиск делеций в регионе 22q11 (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| 4.81.12.2 | Поиск мутаций в гене TBX1 | 26 500 | 21 |
| ***Диастрофическая дисплазия*** |
| 4.88.16.1 | Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 9 000 | 21 |
| 4.11.88.16.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Дилятационная кардиомиопатия*** |
| 4.92.2.2 | Поиск мутаций в гене SCN5A | 76 000 | 30 |
| 4.72.4.1 | Поиск мутаций в гене EMD | **10 700** | 21 |
| 4.83.6.1 | Поиск мутаций в гене LMNA | 30 000 | 21 |
| 4.76.7.1 | Поиск мутаций в гене DES | 20 500 | 21 |
| 4.84.3.1 | Поиск мутаций в гене EYA4 | 36 000 | 21 |
| 4.84.4.2 | Поиск мутаций в гене TNNT2 | 36 000 | 21 |
| 4.84.9.1 | Поиск мутаций в гене FKTN | 36 000 | 21 |
| 4.88.1.1 | Поиск мутаций в гене TAZ | 18 000 | 21 |
| 4.81.13.2 | Поиск мутаций в гене SGCD | 26 500 | 21 |
| 4.42.1.5 | Измерение уровня КФК | **3000** | 14 |
| 4.3.27 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Дисплазия Книста*** |
| 4.86.1.2 | Поиск мутаций в гене Col2A1 | 72 500 | 45 |
| 4.3.28 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |

|  |
| --- |
| ***Дистальная моторная нейропатия*** |
| 4.76.18.1 | Поиск мутаций в гене BSCL2 | 20 500 | 21 |
| 4.85.8.2 | Поиск мутаций в гене GARS | 47 000 | 30 |
| 4.72.39.2 | Поиск мутаций в гене HSPB8 | **10 700** | 21 |
| 4.79.1.2 | Поиск мутаций в гене HSPB1 | **8 300** | 21 |
| 4.89.1.2 | Поиск мутаций в гене IGHMBP2 | 40 500 | 30 |
| 4.72.30.2 | Поиск мутаций в горячих участках гена TRPV4 | **10 700** | 21 |
| 4.3.29 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.58.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы*** |
| 4.89.1 | Поиск мутаций в гене IGHMBP2 | 40 500 | 30 |
| 4.4.78 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.7.25 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Дистальная спинальная амиотрофия, врожденная, непрогрессирующая*** |
| 4.72.30 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRPV4 | **10 700** | 21 |
| ***Дистрофия роговицы*** |
| 4.72.17 | Поиск мутаций в гене CHST6 | **10 700** | 21 |
| 4.77.16 | Поиск мутаций в гене COL8A2 | **14 700** | 21 |
| 4.84.16 | Поиск мутаций в гене SLC4A11 | 36 000 | 21 |
| 4.4.17 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Дисхондростеоз Лери-Вейлля*** |
| 4.73.29.1 | Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY | **12 700** | 21 |
| 4.5.21.1 | Анализ числа копий гена SHOX/SHOXY | **12 500** | 21 |
| 4.3.141 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Дорфмана-Чанарина синдром*** |
| 4.76.24 | Поиск мутаций в гене ABHD5 | **20 500** | 21 |
| 4.4.85 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.76.24 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Жильбера синдром*** |
| 4.18.3 | Исследование промоторной области гена UGT1А1 | **3 900** | 3 |
| ***Жубер синдром*** |
| 4.5.14.2 | Анализ числа копий гена NPHP1 (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| ***Идиопатическая желудочковая тахикардия*** |
| 4.92.2.3 | Поиск мутаций в гене SCN5A | 65 000 | 30 |
| 4.3.31 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Изолированный дефицит гормона роста с гипогаммаглобулинемией*** |
| 4.85.3.2 | Поиск мутаций в гене BTK | 45 000 | 30 |
| 4.3.32 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.78.7.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Инверсия пола 46 ХХ*** |
| 4.2.11.2 | Анализ наличия SRY гена | **5 600** | 14 |
| 4.75.7.2 | Поиск мутаций в гене SRY | **6 000** | 21 |
| 4.5.20.1 | Определение числа копий гена SOX9 | **12 500** | 21 |
| ***Инверсия пола 46 ХY*** |
| 4.2.11 | Анализ наличия SRY гена | **5 600** | 14 |
| 4.75.7 | Поиск мутаций в гене SRY | **6 000** | 21 |
| 4.88.26 | Поиск мутаций в гене NR5A1 | 18 000 | 21 |
| 4.3.124 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 14 |
| 4.72.41 | Поиск мутаций в гене NR0B1 | **10 700** | 21 |
| ***Ихтиоз буллезный*** |
| 4.76.13 | Поиск мутаций в гене KRT2 | 20 500 | 21 |
| 4.3.33 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Ихтиоз врожденный аутосомно-рецессивный*** |
| 4.83.2 | Поиск мутаций в гене ALOX12B | 30 000 | 21 |
| 4.83.1.1 | Поиск мутаций в гене TGM1 | 30 000 | 21 |
| 4.89.4 | Поиск мутаций в гене ALOXE3 | 42 500 | 30 |
| 4.88.27 | Поиск мутаций в гене NIPAL4 (только при отсутствии мутаций в генах ALOX12B, TGM1) | 18 000 | 21 |
| 4.4.57 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.83.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Ихтиоз вульгарный*** |
| 4.79.29 | Поиск частых мутаций в гене FLG | **16 300** | 21 |
| 4.11.79.29 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Ихтиоз, спастическая квадриплегия и умственная отсталость*** |
| 4.88.28 | Поиск мутаций в гене ELOVL4 | 18 000 | 21 |
| 4.4.69 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.88.28 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Кампомелическая дисплазия*** |
| 4.77.26.1 | Поиск мутаций в гене SOX9 | **14 700** | 21 |
| 4.3.139 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.77.26 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Карпентера синдром*** |
| 4.76.14.1 | Поиск мутаций в гене RAB23 | 20 500 | 21 |
| 4.4.41 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.76.14.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Картагенера синдром*** |
| 4.81.10 | Поиск мутаций в «горячих» участках генов DNAI1 и DNAH5 | 26 500 | 21 |
| 4.89.13 | Поиск мутаций в гене DNAI1 | 35 500 | 30 |
| 4.4.42 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Катаракта*** |
| 4.72.14 | Поиск мутаций в гене CRYAA | **10 700** | 21 |
| 4.79.16 | Поиск мутаций в гене CRYGD | **8 300** | 21 |
| 4.75.1 | Поиск мутаций в гене GJA8 | **6 000** | 21 |
| 4.72.13 | Поиск мутаций в гене GJA3 | **10 700** | 21 |
| 4.88.17 | Поиск мутаций в гене CRYBA1 | 18 000 | 21 |
| 4.88.18 | Поиск мутаций в гене CRYBB1 | 18 000 | 21 |
| 4.72.27.1 | Поиск мутаций в гене CRYAB | **10 700** | 21 |
| 4.79.31 | Поиск мутаций в гене CRYGC | **8 300** | 21 |
| 4.73.13 | Поиск мутаций в гене MIP | **12 700** | 21 |
| 4.3.34 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Кератита-ихтиоза-тугоухости синдром*** |
| 4.79.10.2 | Поиск мутаций в гене GJB2 | **8 300** | 21 |
| 4.11.79.10.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Кератодермия с раком пищевода*** |
| 4.84.20 | Поиск мутаций в гене RHBDF2 | 32 000 | 21 |
| 4.3.118 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.84.20 | Пренатальная ДНК-диагностика | 16 100 | 14 |
| ***Клайнфельтера синдром*** |
| 4.55.5.1 | Анализ числа половых хромосом в геноме | **6 900** | 7 |
| 4.54.5.1 | Анализ числа половых хромосом в геноме плода | **8 300** | 7 |
| ***Клиппеля-Фейля синдром*** |
| 4.72.26.1 | Поиск мутаций в гене GDF6 | **10 700** | 21 |
| ***Коккейна синдром*** |
| 4.90.1.1 | Поиск мутаций в гене ERCC6 | 60 000 | 30 |
| 4.3.73 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.90.1.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **10 100** | 14 |
| ***Комбинированный дефицит витамин K-зависимых факторов свертывания крови*** |
| 4.72.9.2 | Поиск мутаций в гене VKORC1 | **10 700** | 21 |
| ***Короткого интервала QT синдром*** |
| 4.85.11.2 | Поиск мутаций в генах KCNQ1 и KCNE1 | 40 000 | 30 |
| 4.89.14.2 | Поиск мутаций в генах KCNH2 и KCNE2 | 32 500 | 30 |
| 4.73.5.2 | Поиск мутаций в гене KCNJ2 | **12 700** | 21 |
| 4.3.74 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Костелло синдром*** |
| 4.75.24 | Поиск мутаций в кодонах 12, 13 гена HRAS | **6 000** | 21 |
| 4.11.75.24 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Костная гетероплазия прогрессирующая*** |
| 4.81.9.3 | Поиск мутаций в гене GNAS | 26 500 | 21 |
| 4.3.35 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Коудена болезнь*** |
| 4.81.6.1 | Поиск мутаций в гене PTEN | 26 500 | 21 |
| 4.3.12 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Коффина-Лоури синдром*** |
| 4.90.9.1 | Поиск мутаций в гене RPS6KA3 | 60 000 | 30 |
| 4.3.75 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.90.9.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Кошачьего глаза синдром*** |
| 4.5.8.3 | Поиск дупликаций в регионе 22q11 (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| ***Краниометафизарная дисплазия*** |
| 4.79.33 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена ANKH | **8 300** | 21 |
| 4.72.38.2 | Поиск мутаций в гене GJA1 | **10 700** | 21 |
| 4.84.19.1 | Поиск мутаций в гене ANKH | 30 000 | 21 |
| 4.3.36 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.84.19.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Краниосиностоз*** |
| 4.79.13.2 | Поиск мутаций в гене MSX2 | **16 300** | 21 |
| 4.72.29.1 | Поиск мутаций в гене TWIST1 | **10 700** | 21 |
| ***Краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей синдром*** |
| 4.82.1.2 | Поиск мутаций в гене PAX3 | 24 000 | 21 |
| 4.3.76 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.82.1.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |

|  |
| --- |
| ***Крейтцфельда-Якоба болезнь*** |
| 4.72.11.2 | Поиск мутаций в гене PRNP | **10 700** | 21 |
| 4.3.13 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.41.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Криглера-Найара синдром*** |
| 4.77.2 | Поиск мутаций в гене UGT1A1 | **14 700** | 21 |
| 4.4.43 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.77.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Крузона с черным акантозом синдром*** |
| 4.75.13 | Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3 | **6 000** | 21 |
| 4.11.75.13 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Крузона синдром*** |
| 4.79.12 | Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2 | **8 300** | 21 |
| 4.11.79.12 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Ларинго-онихо-кутанный синдром*** |
| 4.75.14 | Поиск мутаций в экзоне 39 гена LAMA3 | **6 000** | 21 |
| ***Лейкодистрофия гипомиелиновая*** |
| 4.73.18.1 | Поиск мутаций в гене GJC2 | **12 700** | 21 |
| 4.11.73.18.1 | Пренатальная ДНК – диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Лермитт-Дуклос болезнь*** |
| 4.81.6.2 | Поиск мутаций в гене PTEN | 26 500 | 21 |
| 4.3.14 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Ли синдром*** |
| 4.84.25.1 | Поиск мутаций в гене PDHA1 | 36 000 | 21 |
| 4.73.15.2 | Поиск мутаций в гене BCS1L | **12 700** | 21 |
| 4.3.136 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.73.15.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Лимфедерма наследственная*** |
| 4.73.18.2 | Поиск мутаций в гене GJC2 | **12 700** | 21 |
| 4.11.73.18.2 | Пренатальная ДНК – диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Липодистрофия врожденная генерализованная*** |
| 4.77.24 | Поиск мутаций в гене AGPAT2 | **14 700** | 21 |
| 4.72.36 | Поиск мутаций в гене PTRF | **10 700** | 21 |
| 4.76.18.3 | Поиск мутаций в гене BSCL2 | 20 500 | 21 |
| 4.3.37 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Липодистрофия семейная частичная*** |
| 4.75.10 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена LMNA | **6 000** | 21 |
| 4.83.6.2 | Поиск мутаций в гене LMNA | 30 000 | 21 |
| 4.3.130 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Люджина-Фринса синдром*** |
| 4.75.27.2 | Поиск частых мутаций в гене MED12 | 6 000 | 21 |
| ***Макла-Уэллса синдром*** |
| 4.84.14.3 | Поиск мутаций в гене **NLRP3** | 32 000 | 21 |
| 4.3.77 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |

|  |
| --- |
| ***Маклеода синдром*** |
| 4.73.22 | Поиск мутаций в гене XK | **12 700** | 21 |
| ***Макулярная дистрофия*** |
| 4.73.16.2 | Поиск мутаций в гене PRPH2 | **12 700** | 21 |
| ***Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией*** |
| 4.75.12 | Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA | **6 000** | 21 |
| ***Маринеску-Шегрена синдром*** |
| 4.83.18 | Поиск мутаций в гене SIL1 | 30 000 | 21 |
| 4.4.74 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.83.18 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Марфана синдром*** |
| 4.76.15 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена FBN1 | 20 500 | 21 |
| 4.94.1 | Поиск мутаций в гене FBN1, кроме «горячих» участков (кровь с ЭДТА) | 90 500 | 45 |
| 4.95.1.1 | Поиск мутаций в гене FBN1 (кровь с ЭДТА) | 98 000 | 60 |
| 4.3.78 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.95.1.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Маршалла-Смита синдром*** |
| 4.83.17.1 | Поиск мутаций в гене NFIX | 30 000 | 21 |
| 4.3.123 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 14 |
| ***Мевалоновая ацидурия*** |
| 4.83.11.1 | Поиск мутаций в гене MVK | 30 000 | 21 |
| 4.4.19 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.83.11.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Мезомелическая дисплазия Лангера*** |
| 4.73.29.2 | Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY | **12 700** | 21 |
| ***Метгемоглобинемия*** |
| 4.2.25 | Поиск наиболее частых мутаций в гене **CYB5R3** | **5 600** | 14 |
| 4.82.8 | Поиск мутаций в гене **CYB5R3** | 24 000 | 21 |
| 4.4.20 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Метилглутаконовая ацидурия*** |
| 4.79.30.2 | Поиск мутаций в гене OPA3 | **8 300** | 21 |
| ***Мигрень, семейная гемиплегическая*** |
| 4.93.1.2 | Поиск мутаций в гене CACNAIA (кровь с ЭДТА) | 85 000 | 45 |
| 4.3.38 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| ***Микрофтальм изолированный*** |
| 4.72.26.2 | Поиск мутаций в гене GDF6 | **10 700** | 21 |
| 4.73.17.2 | Поиск мутаций в гене SHH | **12 700** | 21 |
| ***Микрофтальм с катарактой*** |
| 4.88.6 | Поиск мутаций в гене CRYBA4 | 18 000 | 21 |
| 4.3.39 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Миллера-Дикера синдром*** |
| 4.5.12 | Поиск делеций в регионе 17p13 (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| 4.84.22 | Поиск мутаций в гене PAFAH1B1 | 32 000 | 21 |
| 4.3.120 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |

|  |
| --- |
| ***Милроя болезнь (лимфедема наследственная)*** |
| 4.91.1 | Поиск мутаций в гене FLT4 | 51 000 | 30 |
| 4.3.15 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.91.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Миоклоническая дистония*** |
| 4.84.18.1 | Поиск мутаций в гене SGCE | 32 000 | 21 |
| 4.3.40 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Миопатия Миоши*** |
| 4.2.49.2 | Поиск частых мутаций в гене ANO5 | **5 600** | 14 |
| 4.90.12.2 | Поиск мутаций в гене ANO5 | 62 000 | 30 |
| 4.4.67 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.90.12 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон*** |
| 4.83.9.2 | Поиск мутаций в гене SEPN1 | 30 000 | 21 |
| 4.73.25.2 | Поиск мутаций в гене ACTA1 | **12 700** | 21 |
| 4.4.21 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.83.9.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.6 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Миотоническая дистрофия*** |
| 4.2.7 | Поиск наиболее частых мутаций в гене DMPK | **5 600** | 14 |
| 4.2.32 | Поиск наиболее частых мутаций в гене ZNF9 | **5 600** | 14 |
| 4.11.2.7 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Миотония Томсена/Беккера*** |
| 4.1.17 | Поиск частых мутаций в гене CLCN1 (кровь с ЭДТА) | **5 600** | 14 |
| 4.85.5 | Поиск мутаций в гене CLCN1 | 45 000 | 30 |
| 4.4.22 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Миофибриллярная миопатия*** |
| 4.76.7.2 | Поиск мутаций в гене DES | 20 500 | 21 |
| 4.72.27.2 | Поиск мутаций в гене CRYAB | **10 700** | 21 |
| 4.81.7.2 | Поиск мутаций в гене **MYOT** | 26 500 | 21 |
| 4.3.41 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.42.1.7 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) синдром*** |
| 4.79.4 | Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А | **8 300** | 21 |
| 4.2.28 | Поиск наиболее частых мутаций в гене RET при МЭН2В | **5 600** | 14 |
| 4.79.24 | Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А | **8 300** | 21 |
| 4.75.17 | Поиск мутаций в экзоне 15 гена RET при МЭН2В | **6 000** | 21 |
| ***Множественные вывихи суставов, задержка роста, черепно-лицевые аномалии и врожденные пороки сердца*** |
| 4.77.22 | Поиск мутаций в гене B3GAT3 | **14 700** | 21 |
| 4.4.64 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Множественных синостозов синдром*** |
| 4.75.32.1 | Поиск мутаций в гене NOG | **6 000** | 21 |
| ***Множественных птеригиумов синдром*** |
| 4.82.5.2 | Поиск мутаций в гене CHRNG | 24 000 | 21 |
| 4.4.49.2 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.82.5.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |

|  |
| --- |
| ***Моуат-Вильсон синдром*** |
| 4.89.12.1 | Поиск мутаций в гене ZEB2 | 40 500 | 30 |
| 4.11.89.12.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Муковисцидоз*** |
| 4.1.6 | Поиск наиболее частых мутаций в гене CFTR (22 шт.) | **8 600** | 14 |
| 4.5.18 | Расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR (30 шт.) | **12 500** | 14 |
| 4.92.1 | Поиск мутаций в гене CFTR | 56 000 | 30 |
| 4.5.7 | Поиск крупных делеций/дупликаций в гене CFTR (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| 4.4.23 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.6.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Мышечная дистрофия врождённая, интегрин А7 негативная*** |
| 4.89.10 | Поиск мутаций в гене ITGA7 | 40 500 | 30 |
| 4.4.24 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.89.10 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.8 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-негативная*** |
| 4.83.15 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена LAMA2 | 30 000 | 21 |
| 4.94.2 | Поиск мутаций в гене LAMA2, кроме «горячих» участков (кровь с ЭДТА) | 89 500 | 45 |
| 4.87.1 | Поиск мутаций в гене LAMA2 (кровь с ЭДТА) | 110 500 | 60 |
| 4.4.25 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.87.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.9 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Мышечная дистрофия врожденная, тип 1C*** |
| 4.75.9.1 | Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP | **6 000** | 21 |
| 4.72.10.1 | Поиск мутаций в гене FKRP | **10 700** | 21 |
| 4.11.7.36 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.10 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера*** |
| 4.14.4 | Поиск делеций в гене **DMD** у мальчиков | **10 400** | 14 |
| 4.80.1 | Поиск точковых мутаций в гене DMD методом NGS | 50 000 | 60 |
| 4.88.21 | Поиск делеций и дупликаций в гене **DMD** у мальчиков (кровь с ЭДТА) | 18 000 | 21 |
| 4.76.17 | Поиск делеций и дупликаций у родственниц больного по женской линии (кровь с ЭДТА) | 20 500 | 21 |
| 4.8.5 | Определение носительства для родственниц матери больного косвенными методами (3-4 чел.) | **12 900** | 14 |
| 4.11.6.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.11 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |

|  |
| --- |
| ***Мышечная дистрофия поясноконечностная*** |
| 4.2.21 | Поиск двух частых мутаций в гене CAPN3 | **5 600** | 14 |
| 4.88.7 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена CAPN3 | 15 000 | 21 |
| **4.75.9.2** | Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP | **6 000** | **21** |
| 4.74.2 | Поиск мутаций в гене CAPN3, кроме «горячих» участков | 41 000 | 30 |
| 4.2.49.1 | Поиск частых мутаций в гене ANO5 | **5 600** | 14 |
| 4.72.10.2 | Поиск мутаций в гене FKRP | **10 700** | 21 |
| 4.1.19 | Поиск частых мутаций в гене SGCA | **6 600** | 14 |
| 4.83.6.6 | Поиск мутаций в гене LMNA | 30 000 | 21 |
| 4.79.23.1 | Поиск мутаций в гене CAV3 | **8 300** | 21 |
| 4.81.7.1 | Поиск мутаций в гене **MYOT** | 26 500 | 21 |
| 4.84.9.2 | Поиск мутаций в гене FKTN | 31 000 | 21 |
| 4.85.7.2 | Поиск мутаций в гене POMT1 | 50 000 | 30 |
| 4.88.25 | Поиск мутаций в гене SGCA | 18 000 | 21 |
| 4.88.24 | Поиск мутаций в гене SGCB | 18 000 | 21 |
| 4.82.16 | Поиск мутаций в гене SGCG | 24 000 | 21 |
| 4.81.13.1 | Поиск мутаций в гене SGCD | 26 500 | 21 |
| 4.90.12.1 | Поиск мутаций в гене ANO5 | 58 000 | 30 |
| 4.4.26 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.77.5 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.12 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Мышечная дистрофия тип Фукуяма*** |
| 4.84.9.3 | Поиск мутаций в гене FKTN | 32 000 | 21 |
| 4.4.27 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.42.1.13 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса*** |
| 4.72.4.2 | Поиск мутаций в гене EMD | **10 700** | 21 |
| 4.83.6.3 | Поиск мутаций в гене LMNA | 30 000 | 21 |
| 4.82.13.1 | Поиск мутаций в гене FHL1 | 24 000 | 21 |
| 4.3.42 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.80.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.14 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Мюнке синдром*** |
| 4.75.31 | Поиск частых мутаций в гене FGFR3 | **6 000** | 21 |
| ***Накопления нейтральных липидов с миопатией болезнь*** |
| 4.88.29 | Поиск мутаций в гене PNPLA2 | **18 000** | 21 |
| 4.4.84 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.88.29 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Нанизм MULIBREY*** |
| 4.79.14 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRIM37 | **8 300** | 21 |

|  |
| --- |
| ***Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I*** |
| 4.2.1 | Поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена РМР22 | **5 600** | 14 |
| 4.79.9 | Поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32) | **8 300** | 21 |
| 4.73.3 | Поиск мутаций в гене **MPZ** | **12 700** | 21 |
| 4.73.4.1 | Поиск мутаций в гене РМР22 | **12 700** | 21 |
| 4.73.10 | Поиск мутаций в гене LITAF | **12 700** | 21 |
| 4.73.9 | Поиск мутаций в гене EGR2 | **12 700** | 21 |
| 4.76.8.1 | Поиск мутаций в гене PRPS1 | 20 500 | 21 |
| 4.84.1 | Поиск мутаций в гене YARS | 32 000 | 21 |
| 4.1.15 | Поиск частых рецессивных мутаций в генах FGD4, SH3TC2, FIG4, GDAP1 | **8 600** | 14 |
| 4.2.39 | Поиск частых мутаций цыганского происхождения в генах NDRG1 и SH3TC2 | **5 600** | 14 |
| 4.3.43 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.2.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II*** |
| 4.2.26 | Поиск наиболее частых мутаций в гене MFN2 | **5 600** | 14 |
| 4.89.11 | Поиск мутаций в гене MFN2 | 35 500 | 30 |
| 4.88.2 | Поиск мутаций в гене GDAP1 | 18 000 | 21 |
| 4.89.1.3 | Поиск мутаций в гене IGHMBP2 | 35 500 | 30 |
| 4.88.3 | Поиск мутаций в гене NEFL | 18 000 | 21 |
| 4.83.6.4 | Поиск мутаций в гене LMNA | 30 000 | 21 |
| 4.79.1 | Поиск мутаций в гене HSPB1 | **8 300** | 21 |
| 4.90.3.1 | Поиск мутаций в гене DNM2 | 40 000 | 30 |
| 4.85.8.1 | Поиск мутаций в гене GARS | 40 000 | 30 |
| 4.91.4.1 | Поиск мутаций в гене FIG4 | 53 000 | 30 |
| 4.72.39.1 | Поиск мутаций в гене HSPB8 | **10 700** | 21 |
| 4.3.44 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.2.26 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления*** |
| 4.5.4 | Анализ числа копий гена РМР22 | **12 500** | 21 |
| 4.73.4.2 | Поиск мутаций в гене РМР22 | **12 700** | 21 |
| ***Наследственный амилоидоз*** |
| 4.75.2 | Поиск частых мутаций в гене TTR | **6 000** | 21 |
| ***Наследственный ангионевротический отек*** |
| 4.76.10 | Поиск мутаций в гене C1NH | 20 500 | 21 |
| 4.5.17 | Поиск крупных делеций/дупликаций в гене C1NH (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| 4.3.45 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.76.10 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Незаращение родничков*** |
| 4.79.13.1 | Поиск мутаций в гене MSX2 | **8 300** | 21 |
| 4.73.12 | Поиск мутаций в гене ALX4 | **12 700** | 21 |

|  |
| --- |
| ***Нейросенсорная несиндромальная тугоухость*** |
| 4.75.21 | Поиск мутаций в гене GJB2 (CX26) | **6 000** | 21 |
| 4.79.37 | Поиск частой делеции в локусе DFNB1 (309kb del Cx30) | **8 300** | 21 |
| 4.79.6.1 | Поиск мутаций в гене GJB3 | **8 300** | 21 |
| 4.79.7.1 | Поиск мутаций в гене GJB6 | **8 300** | 21 |
| 4.84.3.2 | Поиск мутаций в гене EYA4 | 32 000 | 21 |
| 4.85.14.2 | Поиск мутаций в гене SLC26A4 | 41 000 | 30 |
| 4.4.73 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.2.3 | Пренатальная ДНК-диагностика | **8 100** | 14 |
| ***Нейтропения тяжёлая врождённая*** |
| 4.77.12 | Поиск мутаций в гене ELANE | **14 700** | 21 |
| 4.76.6.2 | Поиск мутаций в гене WAS | 20 500 | 21 |
| 4.3.46 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.72.19 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Некомпактного левого желудочка синдром*** |
| 4.88.1.3 | Поиск мутаций в гене TAZ | 18 000 | 21 |
| 4.3.79 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| 4.11.7.32.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Немалиновая миопатия*** |
| 4.73.25.1 | Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A | **12 700** | 21 |
| 4.3.121 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.73.25 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Нефронофтиз*** |
| 4.5.14.1 | Анализ числа копий гена NPHP1 (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| ***Нефротический синдром*** |
| 4.82.15.1 | Поиск мутаций в гене NPHS2 | 24 000 | 21 |
| 4.85.9 | Поиск мутаций в гене NPHS1 | 45 000 | 30 |
| 4.4.28 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.79.15 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Ниймеген синдром*** |
| 4.2.5 | Поиск наиболее частых мутаций в гене **NBN** | **5 600** | 14 |
| 4.11.2.5 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Ногтей-надколенника синдром*** |
| 4.76.21 | Поиск мутаций в гене LMX1B | 20 500 | 21 |
| 4.3.116 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Нормокалиемический периодический паралич*** |
| 4.75.5 | Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A | **6 000** | 21 |
| ***Норри болезнь*** |
| 4.79.2.1 | Поиск мутаций в гене NDP | **8 300** | 21 |
| 4.3.16 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.79.2.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Нунан синдром*** |
| 4.72.25 | Поиск мутаций в экзонах 3, 7 ,13 гена PTPN11 | **10 700** | 21 |
| 4.11.79.8 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |

|  |
| --- |
| ***Окулофарингеальная мышечная дистрофия*** |
| 4.2.14 | Поиск наиболее частых мутаций в гене PABPN1 | **5 600** | 14 |
| 4.11.2.14 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.15 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Опица GBBB синдром*** |
| 4.84.26 | Поиск мутаций в гене MID1 | 33 000 | 21 |
| 4.3.138 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.84.26 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Опица-Каведжиа синдром*** |
| 4.75.27.1 | Поиск частых мутаций в гене MED12 | **6 000** | 21 |
| ***Ослера-Рендю-Вебера синдром*** |
| 4.81.14 | Поиск мутаций в гене ENG | 23 500 | 21 |
| 4.3.115 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.81.14 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Остеолиз карпотарзальный, мультицентрический*** |
| 4.79.36 | Поиск мутаций в гене MAFB | **8 300** | 21 |
| 4.11.79.36 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей)*** |
| 4.2.20 | Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1 | **5 600** | 14 |
| 4.84.15 | Поиск мутаций в гене TCIRG1 | 30 000 | 21 |
| 4.4.29 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.2.20 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Паллистера синдром*** |
| 4.76.1 | Поиск мутаций в гене TBX3 | 20 500 | 21 |
| 4.3.80 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.76.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Паллистера-Холла синдром*** |
| 4.85.2.2 | Поиск мутаций в гене GLI3 | 40 000 | 30 |
| 4.3.81 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Палочко-колбочковая дистрофия*** |
| 4.90.11.2 | Поиск мутаций в гене RPGR | 45 000 | 30 |
| 4.72.1.2 | Поиск мутаций в гене CRX | **10 700** | 21 |
| 4.90.7 | Поиск мутаций в гене ADAM9 | 45 000 | 30 |
| 4.3.47 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Парамиотония Эйленбурга*** |
| 4.90.6.1 | Поиск мутаций в гене SCN4A | 45 000 | 30 |
| 4.3.48 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.90.6.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Патау синдром*** |
| 4.54.3 | Поиск трисомии по хромосоме 13 (синдром Патау) у плода | **8 300** | 7 |
| 4.55.3 | Поиск трисомии по хромосоме 13 | **6 900** | 7 |
| ***Пахионихия врожденная*** |
| 4.3.49 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| 4.88.13 | Поиск мутаций в гене KRT6B | 17 000 | 21 |
| ***Пейтца-Егерса синдром*** |
| 4.81.17 | Поиск мутаций в гене STK11 | **26 500** | 21 |
| 4.3.142 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.81.17 | Пренататальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Пендреда синдром*** |
| 4.85.14.1 | Поиск мутаций в гене SLC26A4 | 42 000 | 30 |
| 4.4.72 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **6 000** | 21 |
| 4.11.1.16 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз)*** |
| 4.76.11 | Поиск мутаций в гене HPGD | 20 500 | 21 |
| 4.4.58 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.76.11 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Первичная легочная гипертензия*** |
| 4.89.8 | Поиск мутаций в гене BMPR2 | 40 500 | 30 |
| 4.3.50 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| 4.11.89.8 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Периодическая болезнь*** |
| 4.1.7 | Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV | **8 600** | 14 |
| 4.83.4 | Поиск мутаций в гене MEFV | 28 000 | 21 |
| 4.11.1.7 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Периодических мышечных спазмов болезнь*** |
| 4.79.23.5 | Поиск мутаций в гене CAV3 | **8 300** | 21 |
| 4.42.1.1 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Пигментная дегенерация сетчатки*** |
| 4.77.6 | Поиск мутаций в гене RP2 | **14 700** | 21 |
| 4.90.11.1 | Поиск мутаций в гене RPGR | 45 000 | 30 |
| 4.73.27.1 | Поиск мутаций в гене RHO | **12 700** | 21 |
| 4.83.13.2 | Поиск мутаций в гене RPE65 | 30 000 | 21 |
| 4.88.5 | Поиск мутаций в гене CA4 | 17 000 | 21 |
| 4.72.20 | Поиск мутаций в гене NRL | **10 700** | 21 |
| 4.72.18.1 | Поиск мутаций в гене LRAT | **10 700** | 21 |
| 4.88.4.2 | Поиск мутаций в гене NR2E3 | 17 000 | 21 |
| 4.83.10.2 | Поиск мутаций в гене BEST1 | 27 000 | 21 |
| 4.73.16.1 | Поиск мутаций в гене PRPH2 | **12 700** | 21 |
| 4.74.5.2 | Поиск мутаций в гене CRB1 | 34 000 | 30 |
| 4.3.51 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| 4.11.77.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Пикнодизостоз*** |
| 4.88.19 | Поиск мутаций в гене CTSK | 17 000 | 21 |
| 4.4.30 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Пневмоторакс первичный спонтанный*** |
| 4.2.37.1 | Поиск частых мутаций в гене FLCN | **12 600** | 14 |
| 4.84.13.1 | Поиск мутаций в гене FLCN | 30 000 | 21 |
| 4.3.52 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| 4.11.16.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови*** |
| 4.79.23.4 | Поиск мутаций в гене CAV3 | **8 300** | 21 |
| ***Подколенного птеригиума синдром*** |
| 4.81.11.2 | Поиск мутаций в гене IRF6 | 26 500 | 21 |
| 4.3.82 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |

|  |
| --- |
| ***Полидактилия*** |
| 4.79.28 | Поиск мутаций в регуляторном элементе ZRS гена SHH | **8 300** | 21 |
| 4.85.2.4 | Поиск мутаций в гене GLI3 | 40 000 | 30 |
| 4.3.53 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| ***Поликистоз почек рецессивный*** |
| 4.76.12 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена PKHD1 | 10 500 | 21 |
| 4.4.31 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.8.19 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Помпе болезнь*** |
| 4.2.45 | Поиск частых мутаций в гене GAA | **6 600** | 14 |
| 4.42.1.2 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Понтоцеребеллярная гипоплазия*** |
| 4.75.26 | Поиск частых мутаций в гене VRK1 | **6 000** | 21 |
| 4.83.16 | Поиск мутаций в гене VRK1 | 15 000 | 21 |
| 4.4.63 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.83.16 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Потоцки-Лупски синдром*** |
| 4.5.16.2 | Поиск дупликаций в регионе 17p11.2 (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| ***Почечная адисплазия*** |
| 4.88.23 | Поиск мутаций в гене UPK3A | 17 000 | 21 |
| 4.77.11.3 | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | **14 700** | 21 |
| 4.3.54 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Прогерия Хатчинсона-Гилфорда*** |
| 4.83.6.5 | Поиск мутаций в гене LMNA | 30 000 | 21 |
| ***Псевдоахондроплазия*** |
| 4.2.22.1 | Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP | **5 600** | 14 |
| 4.11.2.22 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Псевдогипопаратиреоз*** |
| 4.81.9.1 | Поиск мутаций в гене GNAS | 26 500 | 21 |
| 4.3.55 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| ***Псевдоксантома эластическая*** |
| 4.75.23 | Поиск частых мутаций в гене ABCC6 | 6 000 | 21 |
| 4.92.3 | Поиск мутаций в гене ABCC6 | 62 000 | 30 |
| 4.4.32 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Псевдопсевдогипопаратиреоз*** |
| 4.81.9.2 | Поиск мутаций в гене GNAS | 26 500 | 21 |
| 4.3.56 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Пфайффера синдром*** |
| 4.72.16 | Поиск мутаций в экзонах 7, 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 | **10 700** | 21 |
| 4.11.72.16 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Рабдомиолиз (миоглобинурия)*** |
| 4.90.4 | Поиск мутаций в гене LPIN1 | 43 000 | 30 |
| 4.4.33 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.90.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.16 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |

|  |
| --- |
| ***Ретиношизис*** |
| 4.88.15 | Поиск мутаций в гене RS1 | 17 000 | 21 |
| 4.3.57 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.88.15 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Ретта синдром*** |
| 4.77.21 | Поиск мутаций в гене MECP2 | **14 700** | 21 |
| 4.5.11 | Поиск делеций гена MECP2 (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| ***Ригидного позвоночника синдром*** |
| 4.83.9.1 | Поиск мутаций в гене SEPN1 | 30 000 | 21 |
| 4.4.44 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.83.9.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.17 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Робинова синдром*** |
| 4.84.23 | Поиск мутаций в гене ROR2 | 32 000 | 21 |
| 4.4.65 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.84.23 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Ротмунда-Томсена синдром*** |
| 4.84.27.1 | Поиск мутаций в гене RECQL4 | **32 000** | 21 |
| 4.4.79 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Рубинштейна-Тейби синдром*** |
| 4.5.13 | Поиск делеций в регионе 16p13 (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| ***Семейная пароксизмальная фибрилляция желудочков*** |
| 4.92.2.7 | Поиск мутаций в гене SCN5A | 54 000 | 30 |
| 4.3.58 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Семейная периодическая лихорадка*** |
| 4.88.14 | Поиск мутаций в гене TNFRSFIA | 18 000 | 21 |
| 4.3.59 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз*** |
| 4.2.33 | Поиск наиболее частых мутаций в гене UNC13D | **5 600** | 14 |
| 4.85.6 | Поиск мутаций в гене UNC13D | 42 000 | 30 |
| 4.77.9 | Поиск мутаций в гене PRF1 | **14 700** | 21 |
| 4.72.15 | Поиск мутаций в гене STX11 | **10 700** | 21 |
| 4.84.12 | Поиск мутаций в гене STXBP2 | 32 000 | 21 |
| 4.4.34 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.7.63 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Семейный медуллярный рак щитовидной железы*** |
| 4.77.11.1 | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | **14 700** | 21 |
| 4.79.27 | Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET | **8 300** | 21 |
| ***Семейный холодовой аутовоспалительный синдром*** |
| 4.84.14.2 | Поиск мутаций в гене **NLRP3** | 32 000 | 21 |
| 4.3.60 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Сенсорная полинейропатия (врожденная нечувствительность к боли)*** |
| 4.73.6 | Поиск мутаций в гене **NGF** | **12 700** | 21 |
| 4.72.12 | Поиск мутаций в гене **WNK1** | **10 700** | 21 |
| 4.3.61 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.31 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |

|  |
| --- |
| ***Септо-оптическая дисплазия*** |
| 4.72.34 | Поиск мутаций в гене HESX1 | **10 700** | 21 |
| 4.3.119 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.72.34 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Сетре-Чотзена синдром*** |
| 4.72.29.2 | Поиск мутаций в гене TWIST1 | **10 700** | 21 |
| 4.75.31.2 | Поиск частых мутаций в гене FGFR3 | **7 000** | 21 |
| ***Симпсона-Голаби-Бемель синдром*** |
| 4.82.12 | Поиск мутаций в гене GPC3 | 24 000 | 21 |
| 4.3.83 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.82.12 | Пренатальня ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Синдактилия*** |
| 4.73.14.3 | Поиск мутаций в гене HOXD13 | **12 700** | 21 |
| 4.72.38.4 | Поиск мутаций в гене GJA1 | **10 700** | 21 |
| 4.3.133 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **6 800** | 21 |
| ***Синдром CINCA*** |
| 4.84.14.1 | Поиск мутаций в гене **NLRP3** | 32 000 | 21 |
| 4.3.62 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Синдром CRASH*** |
| 4.85.13.1 | Поиск мутаций в гене L1CAM | 45 000 | 21 |
| 4.3.126 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Синдром ESC*** |
| 4.88.4.1 | Поиск мутаций в гене NR2E3 | 17 000 | 21 |
| 4.4.35 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Синдром LEOPARD*** |
| 4.72.23 | Поиск мутаций в экзонах 7, 12, 13 гена PTPN11 | **10 700** | 21 |
| 4.11.72.23 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Синдром MASA*** |
| 4.85.13.3 | Поиск мутаций в гене L1CAM | 42 000 | 21 |
| 4.3.129 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Синдром RAPADILINO*** |
| 4.84.27.3 | Поиск мутаций в гене RECQL4 | **32 000** | 21 |
| 4.4.81 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Синдром TAR*** |
| 4.88.20 | Поиск мутаций в гене RBM8A, включая крупные делеции | 17 000 | 21 |
| 4.4.36 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Синполидактилия*** |
| 4.73.14.1 | Поиск мутаций в гене HOXD13 | **12 700** | 21 |
| 4.3.91 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.73.14.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Скапулоперонеальная миопатия*** |
| 4.82.13.2 | Поиск мутаций в гене FHL1 | 24 000 | 21 |
| 4.42.1.20 | Измерение уровня КФК | 1000 | 14 |
| ***Сколиоз с параличом взора*** |
| 4.85.1 | Поиск мутаций в гене ROBO3 | 40 000 | 30 |
| 4.4.50 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.6.5 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Слабости синусового узла синдром*** |
| 4.92.2.6 | Поиск мутаций в гене SCN5A | 56 000 | 30 |
| 4.3.84 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Смит-Магенис синдром*** |
| 4.5.16.1 | Поиск делеций в регионе 17p11.2 (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| ***Смита-Лемли-Опица синдром*** |
| 4.81.4 | Поиск мутаций в генe DHCR7 | 26 500 | 21 |
| 4.4.46 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.76.3 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Сотоса синдром*** |
| 4.96.1 | Поиск мутаций в гене NSD1 | 56 000 | 30 |
| 4.83.17.2 | Поиск мутаций в гене NFIX | 30 000 | 21 |
| 4.3.122 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 14 |
| ***Спастическая параплегия Штрюмпеля*** |
| 4.89.7 | Поиск мутаций в гене **SPAST** | 32 500 | 30 |
| 4.89.6 | Поиск мутаций в гене **ATL1** | 42 500 | 30 |
| 4.73.18.3 | Поиск мутаций в гене GJC2 | **12 700** | 21 |
| 4.76.18.4 | Поиск мутаций в гене BSCL2 | 20 500 | 21 |
| 4.77.23 | Поиск мутаций в гене CYP2U1 | **14 700** | 21 |
| 4.85.13.4 | Поиск мутаций в гене L1CAM | 40 000 | 21 |
| 4.3.92 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.89.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Спастический паралич*** |
| 4.86.3.1 | Поиск мутаций в гене ALSIN | 70 500 | 45 |
| 4.4.51 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV*** |
| 4.1.2 | Поиск делеций в гене SMN1 (только для больного) | **8 600** | 14 |
| 4.5.3 | Анализ носительства спинальной амитрофии (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| 4.77.15 | Анализ носительства спинальной амиотрофии для супружеской пары (кровь с ЭДТА) (2 чел.) | **14 700** | 14 |
| 4.88.8 | Анализ носительства спинальной амиотрофии для ядерной семьи (кровь с ЭДТА) (3 чел.) | 17 000 | 14 |
| 4.82.14 | Поиск мутаций в гене SMN1 (только при наличии одной копии гена) | 24 000 | 21 |
| 4.11.7.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Спинальная амиотрофия Финкеля*** |
| 4.75.20.2 | Поиск частых мутаций в гене VAPB | **6 000** | 21 |
| 4.88.12.2 | Поиск мутаций в гене VAPB | 17 000 | 21 |
| ***Спинальная амиотрофия, X-сцепленная*** |
| 4.75.25 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена UBA1 | **6 000** | 21 |
| ***Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди*** |
| 4.2.8 | Поиск наиболее частых мутаций в гене AR | **5 600** | 14 |
| 4.11.2.8 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Спиноцеребеллярная атаксия*** |
| 4.1.14 | Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3 | **8 600** | 14 |
| 4.2.38 | Поиск наиболее частых мутаций в гене CACNA1A | **5 600** | 14 |
| 4.2.44 | Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN7 | **5 600** | 14 |
| 4.2.41 | Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN8 | **5 600** | 14 |
| 4.11.7.40 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |

|  |
| --- |
| ***Спонгиоформная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями*** |
| 4.72.11.3 | Поиск мутаций в гене PRNP | **10 700** | 21 |
| 4.3.93 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.41.3 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Спондилокостальный дизостоз*** |
| 4.76.16 | Поиск мутаций в гене DLL3 | 20 500 | 21 |
| 4.4.52 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.76.13 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT)*** |
| 4.73.11 | Поиск мутаций в гене TRAPPC2 при X-сцепленной форме | **12 700** | 21 |
| 4.86.1.4 | Поиск мутаций в гене Col2A1 | 62 500 | 45 |
| 4.3.117 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.57 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Стиклера, тип I синдром*** |
| 4.86.1.1 | Поиск мутаций в гене Col2A1 | 62 500 | 45 |
| 4.3.85 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы*** |
| 4.76.8.3 | Поиск мутаций в гене PRPS1 | 20 500 | 21 |
| 4.3.94 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.42.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Тестикулярной феминизации синдром*** |
| 4.83.7 | Поиск мутаций в гене AR | 30 000 | 21 |
| 4.3.86 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.4.10 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Торсионная дистония*** |
| 4.88.22.1 | Поиск мутаций в гене GCH1 | 17 000 | 21 |
| 4.77.19 | Поиск мутаций в гене **TOR1A** | **14 700** | 21 |
| 4.73.20.1 | Поиск мутаций в гене PRRT2 | **12 700** | 21 |
| 4.72.32 | Поиск мутаций в гене SPR | **10 700** | 21 |
| 4.84.18.2 | Поиск мутаций в гене SGCE | 31 000 | 21 |
| 4.72.40 | Поиск мутаций в гене THAP1 | **10 700** | 21 |
| 4.3.95 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Трихоринофалангеальный синдром*** |
| 4.83.12 | Поиск мутаций в гене TRPS1 | 30 000 | 21 |
| 4.3.96 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.83.12 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Тричер Коллинза-Франческетти синдром*** |
| 4.90.2 | Поиск мутаций в гене TCOF1 | 43 000 | 30 |
| 4.3.87 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.90.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Тромбоцитопения врожденная*** |
| 4.82.11 | Поиск мутаций в гене MPL | 24 000 | 21 |
| 4.4.53 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Туберозный склероз*** |
| 4.90.8.1 | Поиск мутаций в гене TSC1 | 45 000 | 30 |
| 4.3.97 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **25 800** | 21 |
| 4.11.90.8.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Удлиненного интервала QT синдром*** |
| 4.85.11.1 | Поиск мутаций в генах KCNQ1 и KCNE1 | 41 000 | 30 |
| 4.89.14.1 | Поиск мутаций в генах KCNH2 и KCNE2 | 40 500 | 30 |
| 4.92.2.5 | Поиск мутаций в гене SCN5A | 61 000 | 30 |
| 4.73.5.3 | Поиск мутаций в гене KCNJ2 | **12 700** | 21 |
| 4.77.7 | Поиск мутаций в гене SCN4B | **14 700** | 21 |
| 4.79.23.3 | Поиск мутаций в гене CAV3 | **8 300** | 21 |
| 4.3.88 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.4.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Унферрихта-Лундборга болезнь*** |
| 4.2.10 | Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB | **5 600** | 14 |
| 4.72.8 | Поиск мутаций в гене CSTB | **10 700** | 21 |
| ***Уокера-Варбург синдром*** |
| 4.85.7.1 | Поиск мутаций в гене POMT1 | 40 000 | 30 |
| 4.72.10.3 | Поиск мутаций в гене FKRP | **10 700** | 21 |
| 4.4.61 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.85.7.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.18 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Фатальная семейная инсомния*** |
| 4.72.11.4 | Поиск мутаций в гене PRNP | **10 700** | 21 |
| 4.3.98 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.41.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Фенилкетонурия*** |
| 4.17.2 | Поиск наиболее частых мутаций в гене PAH (9 шт.) | 6 200 | 14 |
| 4.5.19 | Расширенный поиск частых мутаций в гене PAH (19 шт.) | **12 500** | 14 |
| 4.84.6 | Поиск мутаций в гене PAH | 32 000 | 21 |
| 4.4.54 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.6.3 | Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.) | 16 000 | 14 |
| 4.11.1.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая*** |
| 4.73.21 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена ACVR1 | **12 700** | 21 |
| 4.76.19 | Поиск мутаций в гене ACVR1, кроме «горячих» участков | 20 500 | 21 |
| 4.3.99 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Фокальная кожная гипоплазия (Горлина-Гольца синдром)*** |
| 4.81.16 | Поиск мутаций в гене PORCN | 26 500 | 21 |
| 4.3.140 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.81.16 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Фокально-кортикальная дисплазия Тейлора*** |
| 4.75.28 | Поиск частых мутаций в гене TSC1 | **6 000** | 21 |
| 4.90.8.2 | Поиск мутаций в гене TSC1 | 52 000 | 30 |
| 4.3.100 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.90.8.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Х-сцепленная агаммаглобулинемия*** |
| 4.85.3.1 | Поиск мутаций в гене BTK | 40 000 | 30 |
| 4.3.104 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.78.7.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |

|  |
| --- |
| ***Х-сцепленная умственная отсталость*** |
| 4.5.11.2 | Поиск дупликаций гена MECP2 (кровь с ЭДТА) | 12 500 | 21 |
| 4.81.8 | Поиск мутаций в гене ZDHHC9 | 26 500 | 21 |
| 4.89.9 | Поиск мутаций в гене SLC9A6 | 40 500 | 30 |
| 4.90.9.2 | Поиск мутаций в гене RPS6KA3 | 44 000 | 30 |
| 4.3.105 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)*** |
| 4.73.2 | Поиск мутаций в гене SH2D1A | **12 700** | 21 |
| 4.82.2 | Поиск мутаций в гене **XIAP** | 24 000 | 21 |
| 4.3.106 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.17 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Х-сцепленный моторный нистагм*** |
| 4.84.11 | Поиск мутаций в гене FRMD7 | 32 000 | 21 |
| 4.3.107 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Х-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит*** |
| 4.73.1 | Поиск мутаций в гене IL2RG | **12 700** | 21 |
| 4.3.108 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.73.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Хиппеля-Линдау синдром*** |
| 4.72.7.1 | Поиск мутаций в гене VHL | **10 700** | 21 |
| 4.5.5 | Анализ числа копий гена VHL (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| 4.3.89 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.72.7 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Холта-Орама синдром*** |
| 4.83.8 | Поиск мутаций в гене TBX5 | 30 000 | 21 |
| 4.3.90 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.78.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика*** |
| 4.75.22 | Поиск мутаций в гене RMRP | **6 000** | 21 |
| ***Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана*** |
| 4.73.19 | Поиск мутаций в гене EBP | **12 700** | 21 |
| ***Хондрокальциноз*** |
| 4.84.19.2 | Поиск мутаций в гене ANKH | 32 000 | 21 |
| 4.3.101 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.84.19.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Хореоакантоцитоз (Левина-Кричли синдром)*** |
| 4.87.2 | Поиск мутаций в гене VPS13A (кровь с ЭДТА) | 110 500 | 60 |
| 4.4.70 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.87.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Хореоатетоз, гипотиреоидизм и неонатальная дыхательная недостаточность*** |
| 4.73.26.2 | Поиск мутаций в гене NKX2-1 | **12 700** | 21 |
| 4.3.131 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Хорея Гентингтона*** |
| 4.2.4 | Поиск наиболее частых мутаций в гене HTT | **5 600** | 14 |
| 4.11.2.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Хорея доброкачественная наследственная*** |
| 4.73.26.1 | Поиск мутаций в гене **NKX2-1** | **12 700** | 21 |
| 4.3.128 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Хориоидальная дистрофия*** |
| 4.73.16.3 | Поиск мутаций в гене PRPH2 | **12 700** | 21 |
| ***Хороидермия*** |
| 4.89.5 | Поиск мутаций в гене CHM | 40 500 | 30 |
| 4.3.102 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.56 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Хроническая гранулематозная болезнь*** |
| 4.84.7 | Поиск мутаций в гене CYBB | 32 000 | 21 |
| 4.3.103 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.78.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Центронуклеарная миопатия*** |
| 4.89.2 | Поиск мутаций в гене MTM1 | 22 500 | 30 |
| 4.90.3.2 | Поиск мутаций в гене DNM2 | 42 000 | 30 |
| 4.3.109 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.19 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| 4.42.1.19 | Измерение уровня КФК | **1000** | 14 |
| ***Цереброокулофациоскелетный синдром*** |
| 4.90.1.2 | Поиск мутаций в гене ERCC6 | 50 000 | 30 |
| 4.4.55 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.90.1.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Цистиноз нефропатический*** |
| 4.83.19 | Поиск мутаций в гене CTNS | 30 000 | 21 |
| 4.4.77 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.83.19 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Швахмана-Даймонда синдром*** |
| 4.75.29 | Поиск частых мутаций в гене SBDS | **6 000** | 21 |
| 4.77.20 | Поиск мутаций в гене SBDS | **14 700** | 21 |
| 4.4.48 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Шегрена-Ларссона синдром*** |
| 4.84.24 | Поиск мутаций в гене ALDH3A2 | 30 000 | 21 |
| 4.4.68 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.84.24 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Шерешевского-Тернера синдром*** |
| 4.55.5.2 | Анализ числа половых хромосом в геноме | **6 900** | 7 |
| 4.54.5.2 | Анализ числа половых хромосом в геноме плода | **8 300** | 7 |
| ***Широкого водопровода преддверия синдром*** |
| 4.85.14.3 | Поиск мутаций в гене SLC26A4 | 40 000 | 30 |
| ***Шпринтцена-Гольдберга синдром*** |
| 4.76.23 | Поиск мутаций в гене SKI | 20 500 | 21 |
| 4.3.135 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.76.23 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Штаргардта болезнь*** |
| 4.1.8.2 | Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (кровь с ЭДТА) | **8 600** | 14 |
| 4.75.18.2 | Поиск мутаций в «горячих» участках гена ELOVL4 | **6 000** | 21 |
| 4.85.12.1 | Поиск мутаций в гене CNGB3 | 40 000 | 30 |
| 4.4.9 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Эдвардса синдром*** |
| 4.55.2 | Поиск трисомии по хромосоме 18 | **6 900** | 7 |
| 4.54.2 | Поиск трисомии по хромосоме 18 (синдром Эдвардса) у плода | **8 300** | 7 |
| ***Экзостозы множественные*** |
| 4.84.8 | Поиск мутаций в гене EXT1 | 30 000 | 21 |
| 4.89.3 | Поиск мутаций в гене EXT2 | 36 500 | 30 |
| 4.3.110 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.7.33 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия*** |
| 4.79.2.2 | Поиск мутаций в гене NDP | **8** **300** | 21 |
| 4.11.79.2.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Эктодермальная ангидротическая дисплазия*** |
| 4.82.3 | Поиск мутаций в гене EDA | 24 000 | 21 |
| 4.5.15 | Поиск делеций в генах EDA, EDAR, EDARADD (кровь с ЭДТА) | **12 500** | 21 |
| 4.3.111 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.8.10 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Эктодермальная гидротическая дисплазия*** |
| 4.79.7.2 | Поиск мутаций в гене GJB6 | **8 300** | 21 |
| ***Эктопия хрусталика*** |
| 4.75.30 | Поиск частых мутаций в гене FBN1 | **5 000** | 21 |
| 4.95.1.2 | Поиск мутаций в гене FBN1 (кровь с ЭДТА) | 99 000 | 60 |
| 4.3.112 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| 4.11.95.1.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Элерса-Данло тип VI синдром*** |
| 4.1.9 | Поиск частых мутаций в гене **PLOD1** | **8 600** | 14 |
| ***Эпизодическая атаксия*** |
| 4.93.1.1 | Поиск мутаций в гене CACNAIA (кровь с ЭДТА) | 82 000 | 45 |
| 4.3.113 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **5 800** | 21 |
| ***Эпилепсия прогрессирующая миоклоническая*** |
| 4.2.10.2 | Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB | **5 600** | 14 |
| 4.72.8.2 | Поиск мутаций в гене CSTB | **10 700** | 21 |
| 4.73.28 | Поиск мутаций в гене KCTD7 | **12 700** | 21 |
| 4.4.76 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| ***Эпифизарная дисплазия, множественная*** |
| 4.88.16.3 | Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 17 000 | 21 |
| 4.2.22.2 | Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP | **5 600** | 14 |
| 4.4.56 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.88.16.3 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Эритрокератодермия*** |
| 4.79.6.2 | Поиск мутаций в гене GJB3 | **8 300** | 21 |
| 4.79.11 | Поиск мутаций в гене GJB4 | **8 300** | 21 |
| 4.11.75.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Эритроцитоз рецессивный*** |
| 4.2.31 | Поиск наиболее частых мутаций в гене VHL | **5 600** | 14 |
| 4.72.7.2 | Поиск мутаций в гене VHL | **10 700** | 21 |
| 4.11.7.39 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |
| ***Эскобара синдром*** |
| 4.82.5 | Поиск мутаций в гене CHRNG | 24 000 | 21 |
| 4.4.49 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | **8 000** | 21 |
| 4.11.82.5 | Пренатальная ДНК-диагностика | **16 100** | 14 |

|  |
| --- |
| 2. Установление отцовства, биологического родства; генетическая экспертиза, идентификация |
| ***1. Отцовство и материнство*** |
| 4.52.1 | Установление отцовства при бесспорном родстве матери (3 чел.) | 20 600 | 7 |
| 4.53.1 | Установление отцовства (2 чел.) | 25 000 | 7 |
| 4.53.2 | Установление материнства (2 чел.) | 25 000 | 7 |
| 4.59.1 | Экспресс установление отцовства при бесспорном родстве матери (3 чел.) (Взятие биологического материала в ООО «ЦМГ») | 46 000 | 1 |
| 4.60.1 | Экспресс установление отцовства (2 чел.) (Взятие биологического материала в ООО «ЦМГ») | 66 000 | 1 |
| 4.24.1 | Пренатальное установление отцовства (плодный материал предоставляется Заказчиком) | **37 300** | 7 |
| 4.22.1 | Каждый последующий ребенок (установление отцовства/материнства) | 10 500 | 14 |
| 4.25.1 | Доплата за срочное установление отцовства/материнства в течение трех рабочих дней | 12 400 | 3 |
| 4.29.6.3 | Установление отцовства при бесспорном родстве матери с исследованием гипотезы о возможном отцовстве близкого родственника предполагаемого отца (3 чел.) | 34 000 | 14 |
| 4.26.4.2 | Установление отцовства с исследованием гипотезы о возможном отцовстве близкого родственника предполагаемого отца (2 чел.) | 36 000 | 14 |
| ***2. Близнецовый тест*** |
| 4.29.5.2 | Определение зиготности двух близнецов (2 чел.) | 35 000 | 14 |
| 4.29.5.3 | Определение зиготности двух близнецов при наличии одного из родителей (3 чел.) | 35 000 | 14 |
| 4.29.5.4 | Определение зиготности двух близнецов при наличии обоих родителей (4 чел.) | 35 000 | 14 |
| ***3. Братья и сестры по обоим родителям (полные сибсы)*** |
| 4.29.2.1 | Установление родства между предполагаемыми полными сибсами (2 чел.) | 35 000 | 14 |
| 4.29.2.2 | Установление происхождения от общего биологического отца для лиц, имеющих общую биологическую мать (2 чел.) | 35 000 | 14 |
| 4.29.7 | Установление происхождения от общего биологического отца для лиц женского пола, имеющих общую биологическую мать, по маркерам X-хромосомы (2 чел.) | 35 000 | 14 |
| 4.29.1.1 | Установление происхождения от общего биологического отца при наличии общей биологической матери (3 чел.) | 35 000 | 14 |
| 4.21.3.2 | Установление происхождения от общего биологического отца для лиц женского пола по маркерам X-хромосомы при наличии общей биологической матери (3 чел.) | **35 500** | 14 |
| 4.29.2.3 | Установление происхождения от общей биологической матери для лиц, имеющих общего биологического отца (2 чел.) | 35 000 | 14 |
| 4.29.1.2 | Установление происхождения от общей биологической матери при наличии общего биологического отца (3 чел.) | 35 000 | 14 |
| ***4. Единоутробные и единокровные братья и сестры (только по отцу или по матери — неполные сибсы)*** |
| 4.26.1.1 | Установление происхождения от общего биологического отца для лиц, имеющих различных биологических матерей (2 чел.) | 37 000 | 14 |
| 4.21.2.1 | Установление происхождения от общего биологического отца для лиц женского пола, имеющих различных биологических матерей, по маркерам X-хромосомы (2 чел.) | **32 500** | 14 |
| 4.26.2.1 | Установление происхождения от общего биологического отца при наличии одной из биологических матерей (3 чел.) | 37 000 | 14 |
| 4.21.3.1 | Установление происхождения от общего биологического отца для лиц женского пола по маркерам X-хромосомы при наличии одной из биологических матерей (3 чел.) | **32 500** | 14 |
| 4.26.3.1 | Установление происхождения от общего биологического отца при наличии различных биологических матерей (4 чел.) | 37 000 | 14 |
| 4.21.4.1 | Установление происхождения от общего биологического отца для лиц женского пола по маркерам X-хромосомы при наличии различных биологических матерей (4 чел.) | **32 500** | 14 |
| ***5. Двоюродные сибсы (братья, сестры, брат и сестра)*** |
| 4.56.2 | Установление родства между предполагаемыми двоюродными сибсами (2 чел.) | 44 000 | 14 |
| 4.56.3 | Установление родства между предполагаемыми двоюродными сибсами при наличии одного из родителей (3 чел.) | 44 000 | 14 |
| 4.56.4 | Установление родства между предполагаемыми двоюродными сибсами при наличии одного из родителей каждого (4 чел.) | 44 000 | 14 |

|  |
| --- |
| ***6. Бабка, дед — внук, внучка*** |
| 4.29.3 | Установление родства предполагаемых бабки и деда в отношении ребенка (3 чел.) | 33 000 | 14 |
| 4.29.4 | Установление родства предполагаемых бабки и деда в отношении ребенка при наличии одного из родителей ребенка (4 чел.) | 33 000 | 14 |
| 4.26.1.2 | Установление родства предполагаемого деда (бабки) в отношении ребенка (2 чел.) | 33 000 | 14 |
| 4.21.2.2 | Установление родства предполагаемой бабки по отцу в отношении ребенка женского пола по маркерам X-хромосомы (2 чел.) | **32 500** | 14 |
| 4.26.2.2 | Установление родства предполагаемого деда (бабки) в отношении ребенка при наличии одного из родителей ребенка (3 чел.) | 33 000 | 14 |
| 4.21.3.3 | Установление родства предполагаемой бабки по отцу в отношении ребенка женского пола по маркерам X-хромосомы при наличии матери ребенка (3 чел.) | **32 500** | 14 |
| ***7. Тетка, дядя — племянник, племянница*** |
| 4.26.1.3 | Установление родства предполагаемой тетки (дяди) в отношении ребенка (2 чел.) | 35 000 | 14 |
| 4.26.2.3 | Установление родства предполагаемой тетки (дяди) в отношении ребенка при наличии одного из родителей ребенка (3 чел.) | 34 000 | 14 |
| ***8. Родство по мужской линии (маркеры Y-хромосомы)*** |
| 4.20.3.1 | Установление родства по мужской линии по маркерам Y-хромосомы (2 чел.) | **23 500** | 14 |
| 4.22.6 | Каждый последующий человек (установление родства по мужской линии) | 12 500 | 14 |
| ***9. Родство по женской линии (маркеры митохондриальной ДНК)*** |
| 4.20.4.1 | Установление родства по женской линии по маркерам митохондриальной ДНК (2 чел.) | **23 500** | 21 |
| 4.22.7 | Каждый последующий человек (установление родства по женской линии) | 12 500 | 21 |
| ***Выделение ДНК из биологического материала (кроме крови и буккального эпителия)*** |
| 4.28.1 | Выделение ДНК из биологического материала (кроме крови и буккального эпителия) | 13 000 | 14 |
| ***Идентификация, сравнение образцов (маркеры аутосом, X-хромосомы, Y-хромосомы, митохондриальной ДНК)*** |
| 4.20.5 | Сравнительный анализ двух образцов по аутосомным маркерам | **22 500** | 14 |
| 4.22.2 | Анализ дополнительного образца по аутосомным маркерам | 12 500 | 14 |
| 4.20.3.2 | Сравнительный анализ двух образцов по маркерам Y-хромосомы | **31 500** | 14 |
| 4.22.3 | Анализ дополнительного образца по маркерам Y-хромосомы | 10 500 | 14 |
| 4.20.4.2 | Сравнительный анализ двух образцов по маркерам митохондриальной ДНК | **30 500** | 21 |
| 4.22.5 | Анализ дополнительного образца по маркерам митохондриальной ДНК | 11 500 | 21 |
| ***Определение степени родства*** |
| 4.58.2 | Определение наиболее вероятной степени родства (до двоюродного включительно) | 60 000 | 14 |
| ***Рецензирование заключений сторонних организаций*** |
| 4.57.1 | Рецензирование акта молекулярно-генетического исследования или экспертного заключения, выданного сторонней организацией | **16 500** | 7 |
| ***Типирование (маркеры аутосом, X-хромосомы, Y-хромосомы, митохондриальной ДНК)*** |
| 4.23.1 | Типирование одного образца по аутосомным маркерам | 12 500 | 14 |
| 4.23.2 | Типирование одного образца по маркерам X-хромосомы | 12 500 | 14 |
| 4.23.3 | Типирование одного образца по маркерам Y-хромосомы | 12 500 | 14 |
| 4.23.4 | Типирование одного образца по маркерам митохондриальной ДНК | 12 500 | 21 |

|  |
| --- |
| 3. Мультифакторные состояния |
| Алкоголизм |
| ***Алкоголизм*** |
| 4.32.23 | Анализ полиморфизмов в генах ALDH2 и ADH2 (кровь с ЭДТА) | 6 000 | 7 |
| 4.32.22 | Анализ полиморфизмов в генах OPRM1 и ANKK1 (кровь с ЭДТА) | 6 000 | 7 |
| 4.31.14 | Анализ полиморфизмов в гене DAT (кровь с ЭДТА) | 5 500 | 7 |
| **4.45.1** | **Анализ полиморфизмов в генах OPRM1, ANKK1, COMT, OPRK1, DRD4**(кровь с ЭДТА) | **7 500** | **14** |
| Болезнь Крона |
| ***Крона болезнь*** |
| 4.38.2 | Анализ полимофизмов в генах NOD2, DLG5, OCTN1, OCTN2 | 7 100 | 7 |
| Гемохроматоз |
| ***Гемохроматоз*** |
| 4.32.24 | Анализ полиморфизмов в гене HFE (кровь с ЭДТА) | 6 000 | 7 |
| Генетические факторы, влияющие на переносимость лекарственных препаратов |
| ***Подбор оральных (гормональных) контрацептивов*** |
| 4.32.4.1 | Анализ полиморфизмов в генах факторов свертывающей системы (F2) и (F5) (кровь с ЭДТА) | 5 000 | 7 |
| ***Полиморфизмы в генах системы детоксикации ксенобиотиков*** |
| 4.18.2 | Исследование промоторной области гена UGT1А1 | **5 900** | 3 |
| 4.33.10.1 | Анализ полиморфизмов в генах: GSTP1, GSTT1, GSTM1 (кровь с ЭДТА) | 6 000 | 7 |
| 4.32.18.1 | Анализ полиморфизмов в гене CYP2C9 (кровь с ЭДТА) | 5 000 | 7 |
| 4.38.5 | Анализ полиморфизмов в гене CYP2D6 (кровь с ЭДТА) | 7 100 | 7 |
| 4.33.11.1 | Анализ полиморфизмов в гене N-ацетилтрансферазы 2 (NAT2) (кровь с ЭДТА) | 6 000 | 7 |
| ***Резистентность к антиагрегантной терапии (аспирин, плавикс)*** |
| 4.31.10.1 | Анализ полиморфизмов в гене ITGB3 (кровь с ЭДТА) | 3000 | 7 |
| Генетический профиль |
| ***Генетический профиль — женщина*** |
| 4.35.1 | Генетический профиль — женщина: анализ полиморфизмов в генах ACE, AGT, F2, F5, ITGA2, ITGB3, GP1BA, FGB, ApoE, eNOS, CYP2C9, GSTP1, GSTT1, GSTM1, NAT-2, LCT, MTHFR, MTRR, MTR, NOD2, DLG5, COL1A1, CALCR, VDR, POMC; DAT, OPRM1, ANKK1, ALDH2, ADH2, частых мутаций в генах CFTR, PAH, SMN1, GJB2, UGT1А1, BRCA1, BRCA2, исследование мутаций в гене VKORC1, определение резус-фактора, типирование по трем генам HLA II класса DQA1, DQB1, DRB (кровь с ЭДТА количество 5,0) | 45 000 | 21 |
| ***Генетический профиль — мужчина*** |
| 4.34.1 | Генетический профиль — мужчина: анализ полиморфизмов в генах ACE, AGT, F2, F5, GPIA, ITGB3, GP1BA, FGB, ApoE, eNOS, CYP2C9, GSTP1, GSTT1, GSTM1, NAT-2, LCT, MTHFR, MTRR, MTR, NOD2, DLG5, COL1A1, CALCR, VDR, POMC; DAT, OPRM1, ANKK1, ALDH2, ADH2, частых мутаций в генах CFTR, PAH, SMN1, GJB2, UGT1А1, BRCA1, BRCA2, исследование мутаций в гене VKORC1, определение резус-фактора, типирование по трем генам HLA II класса DQA1, DQB1, DRB, анализ генетических факторов мужского бесплодия (кровь с ЭДТА количество 5,0) | 47 000 | 21 |
| Диабет |
| ***Диабет инсулиннезависимый*** |
| 4.33.3 | Анализ полиморфизмов в генах ADAMTS9, KCNJ11, KCNQ1, PPARG (кровь с ЭДТА) | 6 000 | 7 |

|  |
| --- |
| Жильбера синдром |
| ***Жильбера синдром*** |
| 4.18.3 | Исследование промоторной области гена UGT1А1 | **10 000** | 3 |
| Лактазная недостаточность |
| ***Лактазная недостаточность*** |
| 4.31.11.1 | Анализ полиморфизмов в гене лактазы (LCT) (кровь с ЭДТА) | 11000 | 7 |
| Носительство частых мутаций для наиболее частых наследственных заболеваний |
| ***Носительство частых мутаций для наиболее частых наследственных заболеваний*** |
| 4.30.1 | Поиск частых мутаций в генах CFTR, PAH, SMN1, GJB2 (кровь с ЭДТА) | **19 400** | 14 |
| ***Расширенный поиск носительства частых наследственных заболеваний*** |
| 4.39.1 | Расширенный поиск мутаций для частых наследственных заболеваний (гены CFTR, PAH, SMN1, GJB2, UGT1, LCT) (кровь с ЭДТА) | **22 500** | 14 |
| Ожирение |
| ***Ожирение*** |
| 4.79.17 | Поиск мутаций в гене лептина LEP (кровь с ЭДТА) | **10 300** | 21 |
| 4.31.12 | Анализ полиморфизмов в гене проопиомеланокортина POMC (кровь с ЭДТА) | 4 000 | 7 |
| 4.72.22 | Поиск мутаций в гене POMC (кровь с ЭДТА) | **11 700** | 21 |
| 4.79.18 | Поиск мутаций в гене рецептора меланокортина MC4R (кровь с ЭДТА) | **8 300** | 21 |
| Остеопороз |
| ***Остеопороз*** |
| 4.32.16 | Анализ полиморфизмов в генах коллагена (COL1A1) и кальцитонина (CALCR) (кровь с ЭДТА) | 4 000 | 7 |
| 4.31.15 | Анализ полиморфизмов в гене рецептора витамина D (VDR) (кровь с ЭДТА) | 4 500 | 7 |
| 4.31.11.2 | Анализ полиморфизмов в гене лактазы (LCT) (кровь с ЭДТА) | 4 500 | 7 |
| Подбор дозы варфарина |
| ***Подбор дозы варфарина*** |
| 4.38.1 | Анализ полиморфизмов в генах CYP2C9, VKORC1, CYP4F2, GGCX (кровь с ЭДТА) | 7 100 | **3** |
| Сердечно-сосудистые заболевания |
| ***Генетический профиль — гены гемостаза*** |
| 4.72.33 | Анализ полиморфизмов в генах ITGA2, GP1BA, ITGB3, FGB, F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR (кровь с ЭДТА) | **10 700** | **7** |
| ***Генетический профиль — сердечно-сосудистые заболевания*** |
| 4.36.1 | Анализ полиморфизмов в генах ACE, AGT, F2, F5, ITGA2, ITGB3, GP1BA, FGB, ApoE, NOS3, MTHFR, MTRR, MTR (кровь с ЭДТА) | 14 000 | 7 |
| ***Предрасположенность к артериальной гипертонии и инфаркту миокарда*** |
| 4.32.2.1 | Анализ полиморфизмов в генах ACE и AGT (кровь с ЭДТА) | 5 000 | 7 |
| 4.31.9 | Анализ полиморфизмов в гене эндотелиальной NO-синтазы (NOS3) (кровь с ЭДТА) | 6 500 | 7 |
| ***Предрасположенность к развитию гиперхолестеринемии*** |
| 4.32.6 | Анализ полиморфизмов гена аполипопротеина Е (ApoE) (кровь с ЭДТА) | 5 000 | 7 |
| ***Предрасположенность к развитию ишемического инсульта*** |
| 4.32.20 | Анализ полиморфизмов в генах ITGA2 и GP1BA (кровь с ЭДТА) | 5 000 | 7 |
| 4.31.10.2 | Анализ полиморфизмов в гене ITGB3 (кровь с ЭДТА) | 4 500 | 7 |
| 4.32.21 | Анализ полиморфизмов в гене beta-полипептида фибриногена В (FGB) (кровь с ЭДТА) | 5 000 | 7 |
| ***Предрасположенность к тромбофилическим состояниям*** |
| 4.32.4.2 | Анализ полиморфизмов в генах факторов свертывающей системы (F2) и (F5) (кровь с ЭДТА) | 5 000 | 7 |
| 4.33.2.1 | Анализ полиморфизмов в генах: MTHFR, MTRR, MTR (кровь с ЭДТА) | 6 000 | 7 |

|  |
| --- |
| 4. Бесплодие и невынашивание беременности |
| ***Азооспермия*** |
| 4.18.4 | Анализ микроделеций локуса AZF Y-хромосомы | **4 900** | **14** |
| 4.17.1 | Поиск микроделеций Y-хромосомы, включая частичные | **6 900** | 7 |
| 4.2.36 | Анализ частичных микроделеций Y-хромосомы | **8 600** | 7 |
| ***Внутриутробная гибель плода, гемолитическая желтуха новорожденных*** |
| 4.2.19.1 | Определение резус-фактора | **4 500** | 7 |
| 4.1.10.1 | Определение генотипа по резус-фактору, включая гетерозиготное носительство (кровь с ЭДТА) | **7000** | 14 |
| ***Генетические факторы мужского бесплодия*** |
| 4.37.1 | Анализ числа (CAG)-повторов в гене андрогенового рецептора (AR), частые делеции в AZF локусе, частые мутации в гене CFTR (22 шт.+IVS8TT) (1 чел.) | **9 900** | 14 |
| 4.1.21 | Поиск наиболее частых мутаций в гене CFTR при бесплодии (22 шт.+IVS8TT) | **7 600** | 14 |
| 4.55.5.3 | Анализ числа половых хромосом в геноме | **8 900** | 7 |
| ***Предрасположенность к изолированным порокам развития плода*** |
| 4.33.2.2 | Анализ полиморфизмов в генах: MTHFR, MTRR, MTR (кровь с ЭДТА) | 5 000 | 7 |
| ***Предрасположенность к повторной преэклампсии/эклампсии (поздние гестозы)*** |
| 4.33.2.3 | Анализ полиморфизмов в генах: MTHFR, MTRR, MTR (кровь с ЭДТА) | 6 000 | 7 |
| 4.32.4.3 | Анализ полиморфизмов в генах факторов свертывающей системы (F2) и (F5) (кровь с ЭДТА) | 5 000 | 7 |
| 4.32.2.2 | Анализ полиморфизмов в генах ACE и AGT (кровь с ЭДТА) | 5 000 | 7 |
| ***Предрасположенность к привычному невынашиванию беременности на ранних сроках*** |
| 4.33.2.4 | Анализ полиморфизмов в генах: MTHFR, MTRR, MTR (кровь с ЭДТА) | 6 000 | 7 |
| 4.32.4.4 | Анализ полиморфизмов в генах факторов свертывающей системы (F2) и (F5) (кровь с ЭДТА) | 6 000 | 7 |
| 4.32.2.3 | Анализ полиморфизмов в генах ACE и AGT (кровь с ЭДТА) | 6 000 | 7 |
| 4.2.19.2 | Определение резус-фактора | **8 600** | 7 |
| 4.1.10.2 | Определение генотипа по резус-фактору, включая гетерозиготное носительство (кровь с ЭДТА) | **8 600** | 14 |
| 4.16.1 | Типирование супружеской пары по трем генам HLA II класса DQA1, DQB1, DRB (2 чел.) (кровь с ЭДТА) | **8 000** | 14 |
| 4.13.1.1 | Типирование по трем генам HLA II класса DQA1, DQB1, DRB   (кровь с ЭДТА) | **7 500** | 14 |

|  |
| --- |
| 5. HLA-типирование, совпадение HLA |
| ***HLA-типирование*** |
| 4.13.1.2 | Типирование по трем генам HLA II класса DQA1, DQB1, DRB (кровь с ЭДТА) | 8 500 | 14 |

|  |
| --- |
| 7. Онкологические заболевания |
| ***Множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) синдром*** |
| 4.79.4 | Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А | **4 300** | 21 |
| 4.2.28 | Поиск наиболее частых мутаций в гене RET при МЭН2В | **2 600** | 14 |
| 4.79.24 | Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А | **4 300** | 21 |
| 4.75.17 | Поиск мутаций в экзоне 15 гена RET при МЭН2В | **3 000** | 21 |
| ***Ниймеген синдром*** |
| 4.2.5 | Поиск наиболее частых мутаций в гене **NBN** | **2 600** | 14 |
| 4.11.2.5 | Пренатальная ДНК-диагностика | **8 100** | 14 |
| ***Предрасположенность к онкологическим заболеваниям, связанная с курением*** |
| 4.33.11.2 | Анализ полиморфизмов в гене N-ацетилтрансферазы 2 (NAT2) (кровь с ЭДТА) | 2 000 | 7 |
| 4.33.10.2 | Анализ полиморфизмов в генах: GSTP1, GSTT1, GSTM1 (кровь с ЭДТА) | 2 000 | 7 |
| ***Предрасположенность к семейному раку молочной железы и яичников*** |
| 4.1.20 | Поиск частых мутаций в генах BRCA1, BRCA2, CHEK2 и NBN | **4 600** | 7 |
| ***Семейный медуллярный рак щитовидной железы*** |
| 4.77.11.1 | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | **7 700** | 21 |
| 4.79.27 | Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET | **4 300** | 21 |
| ***Хиппеля-Линдау синдром*** |
| 4.72.7.1 | Поиск мутаций в гене VHL | **5 700** | 21 |
| 4.5.5 | Анализ числа копий гена VHL (кровь с ЭДТА) | **6** **500** | 21 |
| 4.3.89 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **2 800** | 21 |
| 4.11.72.7 | Пренатальная ДНК-диагностика | **8 100** | 14 |
| ***Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)*** |
| 4.73.2 | Поиск мутаций в гене SH2D1A | **6 700** | 21 |
| 4.82.2 | Поиск мутаций в гене **XIAP** | 12 000 | 21 |
| 4.3.106 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | **2 800** | 21 |
| 4.11.7.17 | Пренатальная ДНК-диагностика | **8 100** | 14 |