**Перечень**

**исследований, на которые не предоставляется скидка 7%**

|  |  |
| --- | --- |
| **№ теста** | **Наименование** |
| 169 | Свободный тестостерон (Free Testosterone) |
| 2401 | Скрытая кровь в кале (колоректальные кровотечения), количественный иммунохимический метод FOB Gold (Quantitative Immunochemical Fecal Occult Blood, Test FOB Gold) |
| 1690 | Аминокислоты в плазме крови, 48 показателей (Amino Acids Analysis, Plasma, 48 parameters) |
| 1689 | Аминокислоты в плазме крови, скрининговое исследование 13 показателей (Amino Acids Analysis, Plasma, 13 parameters) |
| 222 | Эритропоэтин (Erythropoetin) |
| 939 | Миозит-специфичные антитела класса IgG (лайн-блот: Mi-2, Ku, PM-Scl 100/75; Jo1 PL-7 PL-12 EJ OJ; SRP, SSA (Ro52)) (Myositis-Specific Panel) |
| 3152 | Андрофлор, исследование микрофлоры урогенитального тракта мужчин в эякуляте |
| 1378 | Панель антифосфолипидных антител, IgG, IgM методом дот-иммуноанализ, качественный тест в сыворотке крови (Anti-Phospholipid Antibodies Panel) |
| 1604 | Витамин В1 – тиамин, плазма (Vitamin B1, Thiamine, plasma) |
| 1605 | Витамин B6, пиридоксаль-5-фосфат, плазма (Vitamin B6, Pyridoxal-5-Phosphate, PLP) |
| 1608 | Витамин В5 – пантотеновая кислота (Vitamin B5, Pantothenic acid) |
| 1610 | Витамин В3 – никотинамид, плазма (Витамин PP, ниацин, Vitamin B3 – Nicotinamide, Niacinamide, plasma) |
| 195 | Андростендион (Androstenedione) |
| 20 | Креатинкиназа-МВ (Креатинфосфокиназа-МВ, КК-МВ, КФК-МВ, Creatine Kinase-MB, CK-MB, КК-2) |
| РБ55 | Повар Скрининг |
| 1361 | Антинуклеарные антитела (АНА), IgG профиль (nRNP/Sm, Sm, SS-A, Ro-52, SS-B, Scl-70, PM-Scl, Jo-1, CENP B, PCNA, dsDNA, nucleosomes, histones, ribosomal P-protein, AMA-M2 separately), иммуноблот |
| 1364 | Антитела класса IgM к вирусу простого герпеса 2 типа, HSV- 2 |
| 1264 | Протеин S свободный (Protein S) |
| 1265 | Анализ химического состава мочевых (почечных) камней методом рентгенофазового анализа (Compositional Analysis of Urine (Kidney) Stones, Х-ray diffraction analysis) |
| **Диагностика патологии печени без биопсии** | |
| 2ФМ | ФиброМакс (FibroMax) |
| 3ФТ | ФиброТест (FibroTest |
| 4НФТ | НЭШ-Фибротест, неинвазивная диагностика неалкогольного стеатогепатита и фиброза печени (NASH-FibroTest, non-invasive diagnosis of non-alcoholic steatohepatitis and liver fibrosis) |
| **Диагностика инфекционных заболеваний** | |
| 3320МНС | Коронавирус SARS-CoV-2, определение РНК, кач., в мазке со слизистой носоглотки и/или ротоглотки (Coronavirus SARS-CoV-2 RNA detection, qualitative, in nasopharyngeal and/or oropharyngeal smear) для выезда за границу |
| 3320 | Коронавирус SARS-CoV-2, определение РНК, кач., в мазке со слизистой носоглотки и/или ротоглотки (Coronavirus SARS-CoV-2 RNA detection, qualitative, in nasopharyngeal and/or oropharyngeal smear) |
| 251 | Антитела класса IgM к вирусу кори |
| 319СВ | Вирус гепатита В, определение ДНК (HBV-DNA) кач. в сыворотке крови |
| 463 | Ротавирус (Rotavirus, диарейный синдром), антигенный тест (Rotavirus Direct Detection by latex agglutination) |
| 483 | Лямблии (Giardia liamblia), диарейный синдром, антигенный тест (Giardia liamblia. Rapid immunосhromotographic assay) |
| 160ОСТ | Анализ кала на энтеробиоз (яйца остриц, enterobiasis) |
| 68 | Антитела к ВИЧ 1 и 2 и антиген ВИЧ 1 и 2 (HIV Ag/Ab Combo) |
| 68ВИЧ-МНС | Антитела к ВИЧ |
| 68ВИЧ2 | Антитела к ВИЧ для беременных |
| 1659 | Антитела, количественные, к спайковому (S) белку (RBD) SARS-CoV-2, IgG (Anti-SARS-CoV-2, spike (S) protein (RBD), IgG, quantitative). |
| 1652 | Антитела к спайковому (S) белку SARS-CoV-2, IgG, качественное определение. Оценка иммунитета до и после вакцинации |
| 1641 | Антитела к коронавирусу SARS-CoV-2, IgM (anti-SARS-CoV-2, IgM) |
| 2643 | Экспресс-тест. Антиген SARS-CoV-2 в мазке из носоглотки, качественное определение |
| 2643АГ | Экспресс-тест. Антиген SARS-CoV-2 в мазке из носоглотки, качественное определение |
| 3550 | Вирус гепатита С(HCV) ультрачувствительное определение (кол.) РНК, тест система GeneXpert |
| 487 | Стрептококк группы А (Streptococcus group A, S.pyogenes), антигенный тест, мазок из ротоглотки |
| **Аллергологические исследования** | |
| 1881 | Аллергочип ALEX2, 300 аллергокомпонентов и общий IgE |
| 1308ISAC | Аллергочип ImmunoCAP ISAC, 112 аллергокомпонентов (Allergochip ImmunoCAP ISAC, 112 аllergic components) |
| 6841Е94 | Кошка, rFel d1 (e94) IgE, ImmunoCAP |
| 6814W230 | Амброзия высокая, полынолистная, nAmb a1 (w230) IgE, ImmunoCAP |
| 6801PI | Phadiatop Infant ImmunoCAP, IgE |
| 6802PH | Phadiatop ImmunoCAP, IgE |
| 6822MX2 | Смесь аллергенов плесени (mx2) IgE, ImmunoCAP |
| 6914FX5 | Смесь детских пищевых аллергенов (fx5) IgE, ImmunoCAP |
| 6883CF | Смесь пищевых аллергенов (fx15) IgE, ImmunoCAP |
| 66631 | Миндаль IgE |
| 66603 | Овсяница луговая (g4) IgE, ImmunoCAP |
| 6920W5 | Полынь горькая (w5) IgE, ImmunoCAP |
| 6843Е101 | Собака, rCan f1 (e101) IgE, ImmunoCAP |
| 6844Е102 | Собака, rCan f2 (e102) IgE, ImmunoCAP |
| 6849F233 | Овомукоид, nGal d1 (f233) IgE, ImmunoCAP |
| 6851K208 | Лизоцим яйца, nGal d4 (k208) IgE, ImmunoCAP |
| 6855F353 | Соя, rGly m4/PR-10 (f353) IgE, ImmunoCAP |
| 6807F78 | Казеин, молоко (nBos d8) (f78) IgE, ImmunoCAP |
| 6806F76 | Альфа-лактальбумин (nBos d4) (f76) IgE, ImmunoCAP |
| 6846M229 | Alternaria alternate, rAlt a1 (m229) IgE, ImmunoCAP |
| 66633 | Вишня, f242 |
| 66643 | Грибы, f212 |
| 66627 | Кофе, f221 |
| 66635 | Малина, f343 |
| 66636 | Мандарин, f302 |
| 66618 | Молоко козье, f300 |
| 66628 | Чай f222 |
| 6903F210 | Ананас (f210) IgE, ImmunoCAP |
| 6882F33 | Апельсин (f33) IgE, ImmunoCAP |
| 6877F92 | Банан (f92) IgE, ImmunoCAP |
| 6901F88 | Баранина (f88) IgE, ImmunoCAP |
| 6810T215 | Береза бородавчатая, rBet v1/PR-10 белок (t215) IgE, ImmunoCAP |
| 6808F77 | Бета-лактоглобулин, (nBos d5) (f77) IgE, ImmunoCAP |
| 6878F27 | Говядина (f27) IgE, ImmunoCAP |
| 6834M2 | Cladosporium herbarum (m2) IgE, ImmunoCAP |
| 6832M1 | Penicillium notatum (P.chrysogenum) (m1) IgE, ImmunoCAP |
| 6833M5 | Candida albicans (m5) IgE, ImmunoCAP |
| 6837F75 | Яичный желток (f75) IgE, ImmunoCAP |
| 6870F93 | Какао (f93) IgE, ImmunoCAP |
| 6887F35 | Картофель (f35) IgE, ImmunoCAP |
| 6898F84 | Киви (f84) IgE, ImmunoCAP |
| 6818D2 | Клещ домашней пыли / D. farina (d2) IgE, ImmunoCAP |
| 6890F44 | Земляника, Клубника (f44) IgE, ImmunoCAP |
| 6873F83 | Мясо курицы (f83) IgE, ImmunoCAP |
| 6861Е85 | Курица, перо (e85) IgE, ImmunoCAP |
| 6917K82 | Латекc (k82) IgE, ImmunoCAP |
| 6889F208 | Лимон (f208) IgE, ImmunoCAP |
| 6805F2 | Молоко коровье (f2) IgE, ImmunoCAP |
| 6891F31 | Морковь (f31) IgE, ImmunoCAP |
| 6847Е204 | Бычий сывороточный альбумин, nBos d6 BSA (e204) IgE, ImmunoCAP |
| 6884F7 | Овеc (f7) IgE, ImmunoCAP |
| 6919Е81 | Овца, эпителий (e81) IgE, ImmunoCAP |
| 66604 | Огурец (f244) IgE, ImmunoCAP |
| 6879F45 | Дрожжи пекарские (Saccharomyces cerevisiae) (f45) IgE, ImmunoCAP |
| 6876F95 | Персик (f95) IgE, ImmunoCAP |
| 6816W233 | Полынь обыкновенная, nArtv3 (w233) IgE, ImmunoCAP |
| 6819H1 | Домашняя пыль (Greer Labs.) (h1) IgE, ImmunoCAP |
| 6825H2 | Домашняя пыль (Hollister –Stier) (h2) IgE, ImmunoCAP |
| 6892F9 | Рис (f9) IgE, ImmunoCAP |
| 6893F26 | Свинина (f26) IgE, ImmunoCAP |
| 6881F25 | Помидор (f25) IgE, ImmunoCAP |
| 6829TP | Триптаза, ImmunoCAP |
| 6888F225 | Тыква (f225) IgE, ImmunoCAP |
| 6875F49 | Яблоко (f49) IgE, ImmunoCAP |
| 66646 | Одуванчик обыкновенный (w8) IgE, ImmunoCAP |
| **Генетические исследования** | |
| 7811 | Исследование кариотипа (количественные и структурные аномалии хромосом) (Karyotype) |
| 7069 | Болезнь Вильсона–Коновалова, экзом (Wilson-Konovalov Disease, exome) |
| 114ГП | Тромбозы: расширенная панель (гены F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR) (Thrombosis: Advanced Panel (Genes F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR)) |
| 114ГП/БЗ | Тромбозы: расширенная панель (гены F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR) (без описания результатов врачом-генетиком) (Thrombosis: Advanced Panel (Genes F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR) (without Description)) |
| 118ГП | Опасность при приeме оральных контрацептивов (гены F2, F5) (Risk of Oral Contraceptives, Ocs (Genes F2, F5)) |
| 109ГП | Женское бесплодие и осложнение беременности (гены F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR, ACE, AGT, RHD, HLA II; кариотип) (Female Infertility, Pregnancy Complication (Genes F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR, ACE, AGT, RHD, HLA II; Karyotype)) |
| 108ГП | Хочу стать мамой: осложнения беременности (гены F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR, ACE, AGT, RHD) (Want to Become a Mother: Pregnancy Complications (Genes F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR, ACE, AGT, RHD)) |
| 139ГПН | Гестозы и фетоплацентарная недостаточность (гены ACE, AGT, MTHFR, MTRR, MTR, F2, F5) (Gestosis and Placental Insufficiency (Genes ACE, AGT, MTHFR, MTRR, MTR, F2, F5)) |
| 139ГПН/БЗ | Гестозы и фетоплацентарная недостаточность (гены ACE, AGT, MTHFR, MTRR, MTR, F2, F5) (без описания результатов врачом-генетиком) (Gestosis and Placental Insufficiency (Genes ACE, AGT, MTHFR, MTRR, MTR, F2, F5) (without Description)) |
| 124ГП | Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников (гены BRCA1, BRCA2) (Hereditary Breast and/or Ovarian Cancer, HBOC (Genes BRCA1, BRCA2)) |
| 124ГП/БЗ | Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников (гены BRCA1, BRCA2) (без описания результатов врачом-генетиком) (Hereditary Breast and/or Ovarian Cancer, HBOC (Genes BRCA1, BRCA2) (without Description)) |
| 1244ГП | Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBN (Hereditary Breast and/or Ovarian Cancer) |
| 146ГП | Генетические факторы мужского бесплодия (гены AR, CFTR; AZF-регион) (Genetic Factors of Male Infertility (Genes AR, CFTR; AZF-Region)) |
| 1334 | Молекулярно-генетическое исследование HLA-B27 (Molecular Genetic Testing HLA-B27) |
| 129ГП | Артериальная гипертензия, полная панель (гены ACE, AGT, NOS3) (Arterial Hypertension: Full Panel (Genes ACE, AGT, NOS3)) |
| 129ГП/БЗ | Артериальная гипертензия, полная панель (гены ACE, AGT, NOS3) (без описания результатов врачом-генетиком) (Arterial Hypertension: Full Panel (Genes ACE, AGT, NOS3) (without Description)) |
| 117ГП | Болезнь Крона (гены DLG5, NOD2, OCTN1, OCTN2) (Crohn's Disease (Genes DLG5, NOD2, OCTN1, OCTN2)) |
| 116ГП | Наследственная предрасположенность к сахарному диабету 1-го типа по трем локусам генов системы HLA II класса (гены DRB1, DQA1, DQB1) (Hereditary Predisposition to Diabetes Type 1 (Insulin-Dependent Diabetes), HLA Class II (Genes DRB1, DQA1, DQB1)) |
| 153ГП | Остеопороз: полная панель (гены CALCR, COL1A1, VDR) (Osteoporosis: Full Panel (Genes CALCR, COL1A1, VDR)) |
| 153ГП/БЗ | Остеопороз: полная панель (гены CALCR, COL1A1, VDR) (без описания результатов врачом-генетиком) (Osteoporosis: Full Panel (Genes CALCR, COL1A1, VDR) (without Description)) |
| 7014A-VDRI | Остеопороз: рецептор витамина D (ген VDR) (Osteoporosis, Vitamin D Receptor (VDR) (Gene VDR)) |
| 7014БЗ | Остеопороз: рецептор витамина D (ген VDR) (без описания результатов врачом-генетиком) (Osteoporosis, Vitamin D Receptor (VDR) (Gene VDR) (without Description)) |
| 120ГП | Обмен фолиевой кислоты (гены MTHFR, MTRR, MTR) (Folic Acid Metabolism (Genes MTHFR, MTRR, MTR)) |
| 120ГП/БЗ | Обмен фолиевой кислоты (гены MTHFR, MTRR, MTR) (без описания результатов врачом-генетиком) (Folic Acid Metabolism (Genes MTHFR, MTRR, MTR) (without Description)) |
| 142ГП | Ингибиторы АПФ, флувастатин, блокаторы рецепторов ATII. Прогнозирование нефропротективного эффекта ингибиторов АПФ при недиабетических заболеваниях. Генетические маркеры эффективности атенолола при артериальной гипертензии с гипертрофией левого желудочка или терапии флувастатином при ишемической болезни сердца. Определение наличия полиморфизмов гена ангиотензин-превращающего фермента (ген ACE) |
| 2447 | Интерлейкин-28В (ИЛ-28В), генотипирование (исследование генетических маркеров, определяющих эффективность лечения хронического гепатита С интерфероном и рибавирином) (Interleukin 28 Beta IL28B, Genotyping (Study of Genetic Markers Determining Effectiveness of Treatment of Chronic Hepatitis C in Interferon and Ribavirin)) |
| 7259 | Цитохром СYP2D6 (ген СYP2D6) (Cytochrome СYP2D6 (Gene СYP2D6)) |
| 7261CYI | Цитохром CYP2C9 (ген CYP2C9) (Cytochrome CYP2C9 (Gene CYP2C9)) |
| 1460ОР1 | Описание результатов генетического теста 1 категории сложности (№№ 7201, 7611, 7014A-VDRI, 7030A-DAT, 118ГП, 121ГП, 122ГП, 123ГП, 125ГП, 131ГП, 141ГП, 149ГП, 150ГП, 115ГП, 129ГП, 152ГП, 124ГП, 144ГП, 154ГП) (Genetic Test Results: Description of the 1-st Category Complexity) |
| **Цитологические исследования** | |
| 547МНС | Цитологическое и иммуноцитохимическое исследование экспрессии белков p16INK4a и Ki-67 в мазках слизистой шейки матки (Cytology and p16 and Ki-67 immunocytochemistry test in cervical mucosa smears) |
| 520МНС | Жидкостная цитология. Цитологическое исследование биоматериала шейки матки (окрашивание по Папаниколау, технология NovaPrep) |
| **Микробиологические исследования** | |
| 456 | Дисбактериоз кишечника (Stool Culture, quantitative. Intestinal bacterial overgrowth) |
| 442 | Посев на грибы рода кандида (Candida, кандидоз) и определение чувствительности к антимикотическим препаратам. (Yeast Culture, Candida Culture. Bacteria Identification and Susceptibility) |
| 458МНС | Посев на кишечную палочку и определение чувствительности к антибиотикам (E.Coli O157:H7, эшерихиоз). (E.Coli O157:H7 Culture. Bacteria Identification and Susceptibility) |
| 457-А | Посев на патогенную кишечную группу и определение чувствительности к антибиотикам (Stool Culture, Salmonella sp., Shigella sp. Bacteria Identification and Susceptibility) |
| 459-А | Посев на золотистый стафилококк и определение чувствительности к антибиотикам (Staphylococcus aures Culture. Bacteria Identification and Susceptibility) |
| 460 | Посев кала на иерсинии (Y.enterocolitica, иерсиниоз) и определение чувствительности к антибиотикам (Stool Culture, Yersinia enterocolitica. Bacteria Identification and Susceptibility) |
| 461 | Посев кала на кампилобактер (Stool Culture, Campylobacter sp. Bacterial identification) |
| 453 | Посев гинекологического материала на листерии (Listeria monocytogenes, листериоз. (Listeria monocytogenes Culture. Bacteria Identification and Susceptibility)) |
| 464-А | Посев грудного молока на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Breast milk Culture, Routine. Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility) |
| 467-А | Посев отделяемого верхних дыхательных путей на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Upper Respiratory Culture, Routine) |
| 441-А | Посев мочи на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Urine Culture, Routine, quantitative. Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility) |
| 465-А | Посев отделяемого из глаза на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Eye Culture, Routine. Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility) |
| 446-А | Посев урогинекологического материала на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Genitourinary tract Culture, Routine. Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility) |
| 473-А | Посев отделяемого из уха на флору и чувствительность к антибиотикам (Ear culture, Routine. Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility) |
| 477-А | Посев пункционного материала на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Body Fluid Culture, Sterile, Routine. Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility) |
| 472-А | Посев мокроты и др. отделяемого нижних дыхательных путей на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Lower Respiratory (sputum, lavage) Culture, Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility) |
| 474-А | Посев раневого отделяемого и тканей на микрофлору и определение чувствительности к антимикробным препаратам (Wound/pus/aspirate/tissue Culture. Aerobic Bacteria Identification and Antibiotic Susceptibility testing) |
| 468-Ф | Посев на золотистый стафилококк МРЗС (S.aureus, MRSA), определение чувствительности к антимикробным препаратам и бактериофагам (отделяемое верхних дыхательных путей) |
| 459-Ф | Посев на золотистый стафилококк (S. aureus), определение чувствительности к антимикробным препаратам и бактериофагам (отделяемое верхних дыхательных путей) |
| 467-Ф | Посев на микрофлору, определение чувствительности к антимикробным препаратам и бактериофагам\* ( отделяемое верхних дыхательных путей) |
| 473-Ф | Посев на микрофлору, определение чувствительности к антимикробным препаратам и бактериофагам\* (отделяемое из уха) |
| 468-Р | Посев на золотистый стафилококк МРЗС (S.aureus, MRSA)  и определение чувствительности к расширенному спектру  антимикробных препаратов (отделяемое верхних дыхательных путей) |
| 466-А | Посев на бета-гемолитический стрептококк группы А (Streptococcus group A, S.pyogenes)и определение чувствительности к антимикробным препаратам (отделяемое верхних дыхательных путей) |
| **Генетические исследования** | |
| 7811 | Исследование кариотипа (количественные и структурные аномалии хромосом) (Karyotype) |
| 7069 | Болезнь Вильсона–Коновалова, экзом (Wilson-Konovalov Disease, exome) |
| 114ГП | Тромбозы: расширенная панель (гены F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR) (Thrombosis: Advanced Panel (Genes F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR)) |
| 114ГП/БЗ | Тромбозы: расширенная панель (гены F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR) (без описания результатов врачом-генетиком) (Thrombosis: Advanced Panel (Genes F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR) (without Description)) |
| 118ГП | Опасность при приeме оральных контрацептивов (гены F2, F5) (Risk of Oral Contraceptives, Ocs (Genes F2, F5)) |
| 109ГП | Женское бесплодие и осложнение беременности (гены F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR, ACE, AGT, RHD, HLA II; кариотип) (Female Infertility, Pregnancy Complication (Genes F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR, ACE, AGT, RHD, HLA II; Karyotype)) |
| 108ГП | Хочу стать мамой: осложнения беременности (гены F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR, ACE, AGT, RHD) (Want to Become a Mother: Pregnancy Complications (Genes F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR, ACE, AGT, RHD)) |
| 139ГПН | Гестозы и фетоплацентарная недостаточность (гены ACE, AGT, MTHFR, MTRR, MTR, F2, F5) (Gestosis and Placental Insufficiency (Genes ACE, AGT, MTHFR, MTRR, MTR, F2, F5)) |
| 139ГПН/БЗ | Гестозы и фетоплацентарная недостаточность (гены ACE, AGT, MTHFR, MTRR, MTR, F2, F5) (без описания результатов врачом-генетиком) (Gestosis and Placental Insufficiency (Genes ACE, AGT, MTHFR, MTRR, MTR, F2, F5) (without Description)) |
| 124ГП | Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников (гены BRCA1, BRCA2) (Hereditary Breast and/or Ovarian Cancer, HBOC (Genes BRCA1, BRCA2)) |
| 124ГП/БЗ | Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников (гены BRCA1, BRCA2) (без описания результатов врачом-генетиком) (Hereditary Breast and/or Ovarian Cancer, HBOC (Genes BRCA1, BRCA2) (without Description)) |
| 1244ГП | Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBN (Hereditary Breast and/or Ovarian Cancer) |
| 146ГП | Генетические факторы мужского бесплодия (гены AR, CFTR; AZF-регион) (Genetic Factors of Male Infertility (Genes AR, CFTR; AZF-Region)) |
| 1334 | Молекулярно-генетическое исследование HLA-B27 (Molecular Genetic Testing HLA-B27) |
| 129ГП | Артериальная гипертензия, полная панель (гены ACE, AGT, NOS3) (Arterial Hypertension: Full Panel (Genes ACE, AGT, NOS3)) |
| 129ГП/БЗ | Артериальная гипертензия, полная панель (гены ACE, AGT, NOS3) (без описания результатов врачом-генетиком) (Arterial Hypertension: Full Panel (Genes ACE, AGT, NOS3) (without Description)) |
| 117ГП | Болезнь Крона (гены DLG5, NOD2, OCTN1, OCTN2) (Crohn's Disease (Genes DLG5, NOD2, OCTN1, OCTN2)) |
| 116ГП | Наследственная предрасположенность к сахарному диабету 1-го типа по трем локусам генов системы HLA II класса (гены DRB1, DQA1, DQB1) (Hereditary Predisposition to Diabetes Type 1 (Insulin-Dependent Diabetes), HLA Class II (Genes DRB1, DQA1, DQB1)) |
| 153ГП | Остеопороз: полная панель (гены CALCR, COL1A1, VDR) (Osteoporosis: Full Panel (Genes CALCR, COL1A1, VDR)) |
| 153ГП/БЗ | Остеопороз: полная панель (гены CALCR, COL1A1, VDR) (без описания результатов врачом-генетиком) (Osteoporosis: Full Panel (Genes CALCR, COL1A1, VDR) (without Description)) |
| 7014A-VDRI | Остеопороз: рецептор витамина D (ген VDR) (Osteoporosis, Vitamin D Receptor (VDR) (Gene VDR)) |
| 7014БЗ | Остеопороз: рецептор витамина D (ген VDR) (без описания результатов врачом-генетиком) (Osteoporosis, Vitamin D Receptor (VDR) (Gene VDR) (without Description)) |
| 120ГП | Обмен фолиевой кислоты (гены MTHFR, MTRR, MTR) (Folic Acid Metabolism (Genes MTHFR, MTRR, MTR)) |
| 120ГП/БЗ | Обмен фолиевой кислоты (гены MTHFR, MTRR, MTR) (без описания результатов врачом-генетиком) (Folic Acid Metabolism (Genes MTHFR, MTRR, MTR) (without Description)) |
| 142ГП | Ингибиторы АПФ, флувастатин, блокаторы рецепторов ATII. Прогнозирование нефропротективного эффекта ингибиторов АПФ при недиабетических заболеваниях. Генетические маркеры эффективности атенолола при артериальной гипертензии с гипертрофией левого желудочка или терапии флувастатином при ишемической болезни сердца. Определение наличия полиморфизмов гена ангиотензин-превращающего фермента (ген ACE) |
| 2447 | Интерлейкин-28В (ИЛ-28В), генотипирование (исследование генетических маркеров, определяющих эффективность лечения хронического гепатита С интерфероном и рибавирином) (Interleukin 28 Beta IL28B, Genotyping (Study of Genetic Markers Determining Effectiveness of Treatment of Chronic Hepatitis C in Interferon and Ribavirin)) |
| 7259 | Цитохром СYP2D6 (ген СYP2D6) (Cytochrome СYP2D6 (Gene СYP2D6)) |
| 7261CYI | Цитохром CYP2C9 (ген CYP2C9) (Cytochrome CYP2C9 (Gene CYP2C9)) |
| 1460ОР1 | Описание результатов генетического теста 1 категории сложности (№№ 7201, 7611, 7014A-VDRI, 7030A-DAT, 118ГП, 121ГП, 122ГП, 123ГП, 125ГП, 131ГП, 141ГП, 149ГП, 150ГП, 115ГП, 129ГП, 152ГП, 124ГП, 144ГП, 154ГП) (Genetic Test Results: Description of the 1-st Category Complexity) |
| 1461ОР2 | Описание результатов генетического теста 2-ой категории сложности (№№ 120ГП, 137ГП, 138ГП, 153ГП, 143ГП, 151ГП, 110ГП, 114ГП, 140ГП, 7661, 7207, 7258) (Genetic Test Results: Description of the 2-nd Category Complexity (№№ 120ГП, 137ГП, 138ГП, 153ГП, 143ГП, 151ГП, 110ГП, 114ГП, 140ГП, 7661, 7207, 7258)) |
| 1462ОР3 | Описание результатов генетического теста 3-ей категории сложности (№№ 134ГП, 135ГП, 136ГП, 139ГП, 145ГП, 108ГП) (Genetic Test Results: Description of the 3-rd Category Complexity (№№ 134ГП, 135ГП, 136ГП, 139ГП, 145ГП, 108ГП)) |
| 1463ОР4 | Описание результатов генетического теста 4-ой категории сложности (№ 19ГП/БЗ) (Genetic Test Results: Description of the 4-th Category Complexity (№ 19ГП/БЗ)) |
| 126ГП | Основные наследственные заболевания (гены CFTR, GJB2, PAH, SMN) (Main Hereditary Diseases (Genes CFTR, GJB2, PAH, SMN)) |
| 7803ABCA | Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти (Болезнь Штаргардта 1-го типа). Поиск частых мутаций в гене ABCA4, ч. м. (Stargardt Disease 1, STGD1, Fundus Flavimaculatus Included, Gene ABCA4, Freq. Mut.) |
| 7802CYI | Адреногенитальный синдром (АГС). Поиск частых мутаций в гене CYP21OHB, 9 ч. м. (Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH), Gene CYP21OHB, 9 Freq. Mut.) |
| 7624SLC | Акродерматит энтеропатический. Поиск мутаций в гене SLC39A4, м. (Acrodermatitis Enteropathica, Gene SLC39A4, Mut.) |
| 7804TYR | Альбинизм глазокожный тип 1А. Поиск мутаций в гене TYR, м. (Albinism Oculocutaneous Type IA, Gene TYR, Mut.) |
| 7881RPS | Анемия Даймонда-Блекфена. Поиск мутаций в гене RPS19, м. (Diamond-Blackfan Anemia 1, DBA1, Gene RPS19, Mut.) |
| 7107 | Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона). Поиск частых мутаций в гене MYH3, ч. м. (Arthrogryposis Distal Type 2A, Gene MYH3, Freq. Mut.) |
| 7905FRDA | Атаксия Фридрейха. Поиск мутаций в гене FXN, м. (Friedrich Ataxia, Gene FXN, Mut.) |
| 7808FRDAI | Атаксия Фридрейха. Поиск частых мутаций в гене FXN, ч. м. (Friedrich Ataxia, Gene FXN, Freq. Mut.) |
| 7108 | Ателостеогенез (дисплазия де ля Шапеля). Поиск мутаций в гене SLC26A2, м. (Atelosteogenesis II, De la Chapelle Dysplasia, Gene SLC26A2, Mut.) |
| 7109LEI | Атрофия зрительного нерва Лебера. Поиск частых мутаций в митохондриальной ДНК, 12 ч. м. (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON, Mitochondrial DNA, 12 Freq. Mut.) |
| 7610ДНКI | Атрофия зрительного нерва Лебера. Поиск частых мутаций в митохондриальной ДНК, 3 ч. м. (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON, Mitochondrial DNA, 3 Freq. Mut.) |
| 7761OPA1 | Атрофия зрительного нерва с глухотой. Поиск мутаций в «горячих» участках гена OPA1, «горяч.» уч. м. (Optic Atrophy With Or Without Deafness, Ophthalmoplegia, Myopathy, Ataxia And Neuropathy, Gene OPA1, Hot-Point Mut.) |
| 7706TNFRSF | Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром. Поиск мутаций в гене TNFRSF6, м. (Autoimmune Lymphoproliferative Syndrome, ALPS, Gene TNFRSF6, Mut.) |
| 7705TNFRS | Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром. Поиск мутаций в «горячих» участках гена TNFRSF6, «горяч.» уч. м. (Autoimmune Lymphoproliferative Syndrome, ALPS, Gene TNFRSF6, Hot-Point Mut.) |
| 7770GRN | Афазия первичная прогрессирующая. Поиск мутаций в гене GRN, м. (Aphasia Primary Progressive, Gene GRN, Mut.) |
| 7809FGFR3I | Ахондроплазия. Поиск частых мутаций в гене FGFR3, ч. м. (Achondroplasia, Gene FGFR3, Freq. Mut.) |
| 7709BEST | Болезнь Беста. Поиск всех известных мутаций в гене BEST1, м. (Best Vitelliform Macular Dystrophy, All Known Mutations, Gene BEST1, Mut.) |
| 7810ATP7BI | Болезнь Вильсона-Коновалова. Поиск частых мутаций в гене ATP7B, ч. м. (Wilson Disease, Gene ATP7B, Freq. Mut.) |
| 7812PANK2 | Болезнь Галлервордена-Шпатца. Поиск частых мутаций в гене PANK2, ч. м. (Neurodegeneration With Brain Iron Accumulation 1, Gene PANK2, Freq. Mut.) |
| 7813РRNP | Болезнь Герстманна-Штреусслера-Шейнкера. Поиск мутаций в гене PRNP, м. (Gerstmann-Straussler Disease, Gene PRNP, Mut.) |
| 7775PTEN | Болезнь Коудена. Поиск мутаций в гене PTEN, м. (Cowden Syndrome 1, Gene PTEN, Mut.) |
| 7814PRNP | Болезнь Крейтцфельдта-Якоба. Поиск мутаций в гене PRNP, м. (Creutzfeldt-Jakob Disease, Gene PRNP, Mut.) |
| 7776PTEN | Болезнь Лермитт-Дуклос. Поиск мутаций в гене PTEN, м. (Lhermitte-Duclos Syndrome, Gene PTEN, Mut.) |
| 7816NDP | Болезнь Норри. Поиск мутаций в гене NDP, м. (Norrie Disease, Gene NDP, Mut.) |
| 7818CSTB | Болезнь Унферрихта-Лундборга. Поиск мутаций в гене CSTB, м. (Progressive Myoclonic Epilepsy 1A Unverricht and Lundborg, Gene CSTB, Mut.) |
| 7817CSTB | Болезнь Унферрихта-Лундборга. Поиск частых мутаций в гене CSTB, ч. м. (Progressive Myoclonic Epilepsy 1A Unverricht and Lundborg, Gene CSTB, Freq. Mut.) |
| 7819ABCA4 | Болезнь Штаргардта. Поиск частых мутаций в гене ABCA4, ч. м. (Stargardt Disease 1, STGD1, Fundus Flavimaculatus Included, Gene ABCA4, Freq. Mut.) |
| 7820ROR2 | Брахидактилия тип B1. Поиск мутаций в гене ROR2, м. (Brachydactyly Type B1, Gene ROR2, Mut.) |
| 7992NTR | Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом. Поиск мутаций в гене NTRK1, м. (Congenital Insensitivity To Pain With Anhidrosis, CIPA, Gene NTRK1, Mut.) |
| 7711ADAMTS | Гелеофизическая дисплазия. Поиск мутаций в гене ADAMTSL2, м. (Geleophysic Dysplasia 1, Gene ADAMTSL2, Mut.) |
| 7822В | Гемофилия. Поиск мутаций в гене фактора IX при гемофилии B, м. (Hemophilia B, Gene Factor IX, Mut.) |
| 7989MVK | Гипер-IgD синдром. Поиск мутаций в «горячих» участках гена MVK, «горяч.» уч. м. (Hyper-IgD Syndrome, Gene MVK, Hot-Point Mut.) |
| 7778MVK | Гипер-IgD синдром. Поиск мутаций в гене CD40LG, м. (Hyper-IgD Syndrome, Gene CD40LG, Mut.) |
| 7823CD | Гипер-IgM синдром. Поиск мутаций в гене CD40LG, м. (Hyper-IgM Syndrome, Gene CD40LG, Mut.) |
| 7898SCN4A | Гиперкалиемический периодический паралич. Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A, м. (Hyperkalemic Periodic Paralysis Type 2, Exons 13, 24 Gene SCN4A, Mut.) |
| 7824TNNT2 | Гипертрофическая кардиомиопатия. Поиск мутаций в гене TNNT2, м. (Familial Hypertrophic Cardiomyopathy, Gene TNNT2, Mut.) |
| 7603SCN4A | Гипокалиемический периодический паралич. Поиск мутаций в экзонах 12, 18 и 19 гена SCN4A, м. (Hypokalemic Periodic Paralysis Type 1, Exons 12, 18, 19 Gene SCN4A, Mut.) |
| 7126 | Гипофосфатемический витамин D-резистентный рахит (почечный фосфатный диабет). Поиск мутаций в гене PHEX, м. (Hypophosphatemic Vitamin D-Resistant Rickets, Gene PHEX, Mut. ) |
| 7906FGFR3I | Гипохондроплазия. Поиск частых мутаций в гене FGFR3, ч. м. (Hypochondroplasia, Gene FGFR3, Freq. Mut.) |
| 7825CYP | Глаукома врожденная. Поиск мутаций в гене CYP1B1, м. (Primary Congenital Glaucoma 3A, PCG 3A, Gene CYP1B1, Mut.) |
| 7127 | Глаукома ювенильная открытоугольная (синдром Ригера). Поиск мутаций в гене CYP1B1, м. (Primary Open Angle Glaucoma 1A, POAG 1A, Gene CYP1B1, Mut.) |
| 7784HNF1B | Гломеруоцитоз почек гипопластического типа. Поиск мутаций в гене HNF1B, м. (Renal Cysts And Diabetes Syndrome, Gene HNF1B, Mut.) |
| 7128 | Дефицит карнитина системный первичный. Поиск мутаций в гене SLC22A5, м. (Systemic Primary Carnitine Deficiency, SPCD, Carnitine Deficiency Systemic Primary, CDSP, Gene SLC22A5, Mut.) |
| 7129 | Диастрофическая дисплазия. Поиск мутаций в гене SLC26A2, м. (Diastrophic Dysplasia, Gene SLC26A2, Mut.) |
| 7927BSCL | Дистальная моторная нейропатия тип V. Поиск мутаций в гене BSCL2, м. (Distal Hereditary Motor Neuropathy, DHMN, Gene BSCL2, Mut.) |
| 7131IGI | Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы. Поиск мутаций в гене IGHMBP2, м. (Distal Spinal Muscular Atrophy 1, DSMA1, Gene IGHMBP2, Mut.) |
| 7132 | Дистальная спинальная амиотрофия врожденная непрогрессирующая. Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRPV4, «горяч.» уч. м. (Distal Spinal Muscular Atrophy Congenital Non-Progressive, Gene TRPV4, Hot-Point Mut.) |
| 7604KRT2 | Ихтиоз буллезный. Поиск мутаций в гене KRT2, м. (Ichthyosis Bullosa Of Siemens, Gene KRT2, Mut.) |
| 7133 | Ихтиоз вульгарный. Поиск частых мутаций в гене FLG, ч. м (Ichthyosis Vulgaris, Gene FLG, Freq. Mut.) |
| 7829TGM1 | Ихтиоз ламеллярный. Поиск всех известных мутаций в гене TGM1, м. (Autosomal Recessive Сongenital Ichthyosis, ARCI 1, All Known Mutations, Gene TGM1, Mut.) |
| 7140 | Костная гетероплазия прогрессирующая. Поиск мутаций в гене GNAS, м. (Progressive Osseous Heteroplasia, POH, Gene GNAS, Mut.) |
| 7141 | Краниометафизарная дисплазия. Поиск мутаций в «горячих» участках гена ANKH, «горяч.» уч. м. (Craniometaphyseal Dysplasia, Gene ANKH, Hot-Point Mut.) |
| 7142 | Краниометафизарная дисплазия. Поиск мутаций гена ANKH, м. (Craniometaphyseal Dysplasia, Gene ANKH, Mut.) |
| 7143 | Краниосиностоз. Поиск мутаций в гене TWIST1, м. (Craniosynostosis Type 2, Gene TWIST1, Mut.) |
| 7717MSX2 | Краниосиностоз. Поиск мутаций в гене MSX2, м. (Craniosynostosis Type 2, Gene MSX2, Mut.) |
| 7719FLT4 | Лимфедема. Поиск мутаций в гене FLT4, м. (Lymphedema, Gene FLT4, Mut.) |
| 7834LMNA | Липодистрофия семейная частичная. Поиск мутаций в «горячих участках» гена LMNA, «горяч.» уч. м. (Familial Partial Lipodystrophy 2, FPLD 2, Gene LMNA, Hot-Point Mut.) |
| 7835LMNA | Липодистрофия семейная частичная. Поиск мутаций гена LMNA, м. (Familial Partial Lipodystrophy 2, Gene LMNA, Mut.) |
| 7720LMNA | Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией. Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA, м. (Mandibuloacral Dysplasia, Exons 8, 9 Gene LMNA, Mut.) |
| 7605MVK | Мевалоновая ацидурия. Поиск мутаций в гене MVK, м. (Mevalonic Aciduria, Gene MVK, Mut.) |
| 7908DIA1 | Метгемоглобинемия, CYB5R3 м. (Methemoglobinemia, Gene CYB5R3, Mut.) |
| 7836DIA1 | Метгемоглобинемия, CYB5R3 ч.м. (Methemoglobinemia, Gene CYB5R3, Freq. Mut.) |
| 7145 | Метилглутаконовая ацидурия. Поиск мутаций в гене OPA3, м. (3-Methylglutaconic Aciduria Type III, Gene OPA3, Mut.) |
| 7146 | Микрофтальм изолированный. Поиск мутаций в гене GDF6, м. (Microphthalmia Isolated 4, Gene GDF6, Mut.) |
| 7991CRYBA | Микрофтальм с катарактой. Поиск мутаций в гене CRYBA4, м. (Microphthalmia with Cataract, Gene CRYBA4, Mut.) |
| 7147 | Миоклоническая дистония. Поиск мутаций в гене SGCE, м. (Myoclonic Dystonia, Gene SGCE, Mut.) |
| 7838DMPKI | Миотоническая дистрофия. Поиск частых мутаций в гене DMPK, ч. м. (Myotonic Dystrophy 1, Gene DMPK, Freq. Mut.) |
| 7148 | Миотония Томсена-Беккера. Поиск частых мутаций в гене CLCN1, ч. м. (Myotonia Congenita, Gene CLCN1, Freq. Mut.) |
| 7791I | Муковисцидоз. Поиск частых мутаций в гене CFTR, ч. м. (Cystic Fibrosis, Gene CFTR, Freq. Mut.) |
| 7842FKRP | Мышечная дистрофия врожденная. Поиск мутаций в гене FKRP, м. (Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy, Gene FKRP, Mut.) |
| 7843FKRP | Мышечная дистрофия врожденная. Поиск частых мутаций в гене FKRP, ч. м. (Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy, Gene FKRP, Freq. Mut.) |
| 7972ДИСI | Мышечная дистрофия Дюшенна-Беккера. Поиск делеции в гене дистрофина у мальчиков (Duchenne Muscular Dystrophy, Dystrophin Gene Deletion, Boys) |
| 7701XI | Мышечная дистрофия Дюшенна-Беккера. Лайонизация Х-хромосомы у девочек (Duchenne Muscular Dystrophy, X-Lyonization, Girls) |
| 7154 | Мышечная дистрофия поясноконечностная. Поиск частых мутаций в гене CAPN3, ч. м. (Muscular Dystrophy Limb-Girdle Type 2A, Gene CAPN3, Freq. Mut.) |
| 7844FKRP | Мышечная дистрофия поясноконечностная. Поиск мутаций в гене FKRP, м. (Muscular Dystrophy Limb-Girdle Type 2A, Gene FKRP, Mut.) |
| 7157 | Мышечная дистрофия поясноконечностная. Поиск мутаций в гене SGCA, м. (Muscular Dystrophy Limb-Girdle Type 2A, Gene SGCA, Mut.) |
| 7159 | Мышечная дистрофия поясноконечностная. Поиск мутаций в гене SGCB, м. (Muscular Dystrophy Limb-Girdle Type 2A, Gene SGCB, Mut.) |
| 7934FKTN | Мышечная дистрофия, тип Фукуяма. Поиск мутаций в гене FKTN, м. (Muscular Dystrophy Fukuyama-Type, Gene FKTN, Mut.) |
| 7163 | Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Поиск мутаций в гене FHL1, м. (Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy, Gene FHL1, Mut.) |
| 7999LMNA | Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Поиск мутаций в гене LMNA, м. (Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy, Gene LMNA, Mut.) |
| 7935 | Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Поиск мутаций в гене эмерина при Х-сцепленной форме, м. (Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy, X-Linked Gene Emerine, Mut.) |
| 7936TRIM | Нанизм MULIBRAY. Поиск мутаций в гене TRIM37, м. (Muscle-Liver-Brain-Eye, Gene TRIM37, Mut.) |
| 7903SRY | Нарушения детерминации пола. Поиск мутаций гена SRY, м. (Disorders Sex Determination, Gene SRY, Mut.) |
| 7846SRYI | Нарушения детерминации пола. Анализ наличия гена SRY, м. (Disorders Sex Determination, Analysis Gene SRY, Mut.) |
| 7938EGR | Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I. Поиск мутаций в гене EGR2, м. (Charcot-Marie-Tooth Disease Type 1B, Gene EGR2, Mut.) |
| 7941GJB1 | Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I. Поиск мутаций в гене GJB1, м. (Charcot-Marie-Tooth Disease Type 1B, Gene GJB1, Mut.) |
| 7608GDAP1 | Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I. Поиск частых мутаций в генах SH3TC2, FIG4, FGD4 и GDAP1, ч. м. (Charcot-Marie-Tooth Disease Type 1B, Gene GDAP1, Freq. Mut.) |
| 7940Р0 | Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I. Поиск мутаций в гене Р0, м. (Charcot-Marie-Tooth Disease Type 1B, Gene Р0, Mut.) |
| 7918PMP22I | Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I. Поиск мутаций в гене РМР22, м. (Charcot-Marie-Tooth Disease Type 1B, Gene РМР22, Mut.) |
| 7609NDR | Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I. Поиск мутаций цыганского происхождения в генах NDRG1 и SH3TC2, ч. м. (Charcot-Marie-Tooth Disease Type 1B, Genes NDRG1, SH3TC2, Mut.) |
| 7949GDAP | Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II. Поиск мутаций в гене GDAP, м. (Charcot-Marie-Tooth Disease Type 2A1, Gene GDAP, Mut.) |
| 7944MFN2I | Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II. Поиск частых мутаций в гене MFN2, ч. м. (Charcot-Marie-Tooth Disease Type 2A1, Gene MFN2, Freq. Mut.) |
| 7902PMP | Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления. Поиск мутаций в гене РМР22, м. (Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsies, HNPP, Gene РМР22, Mut.) |
| 7952РМР | Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления. Анализ числа копий гена РМР22 (Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsies, HNPP, Gene РМР22, Copy Number Variation) |
| 7725C1NHI | Наследственный ангионевротический отек. Поиск мутаций в гене C1NH, м. (Hereditary Angioedema Type I, Gene C1NH, Mut.) |
| 7779HFEI | Наследственный гемохроматоз, I тип (ген HFE) (Hemochromatosis Type 1 (Gene HFE)) |
| 7847ALX4 | Незаращение родничков. Поиск мутаций в гене ALX4, м. (Parietal Foramina, PFM, Gene ALX4, Mut.) |
| 7910ELA2 | Нейтропения. Поиск мутаций в гене ELA2, м. (Neutropenia Severe Congenital 1 Autosomal Dominant, SCN1, Gene ELA2, Mut.) |
| 7849NPHP1 | Нефронофтиз. Поиск мутаций в гене NPHP1, м. (Nephronophthisis 1, NPHP1, Gene NPHP1, Mut.) |
| 7166 | Нефротический синдром. Поиск мутаций в гене NPHS1, м. (Nephrotic Syndrome Type 1, NPHS1, Gene NPHS1, Mut.) |
| 7167 | Нефротический синдром. Поиск мутаций в гене NPHS2, м. (Nephrotic Syndrome Type 1, NPHS1, Gene NPHS2, Mut.) |
| 7997SCN | Нормокалиемический периодический паралич. Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A, м. (Normokalemic Periodic Paralysis, Exon 13 Gene SCN4A, Mut.) |
| 7957RABPN | Окулофарингеальная мышечная дистрофия. Поиск частых мутаций в гене RABPN1, ч. м. (Oculopharyngeal Muscular Dystrophy, OPMD, Gene RABPN1, Freq. Mut.) |
| 7958TCIRG | Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей). Поиск частых мутаций в гене TCIRG1, ч. м. (Osteopetrosis Autosomal Recessive 1, OPTB1, Gene TCIRG1, Freq. Mut.) |
| 7168 | Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей). Поиск мутаций в гене TCIRG1, м. (Osteopetrosis Autosomal Recessive 1, OPTB1, Gene TCIRG1, Mut.) |
| 7727HPGD | Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз). Поиск мутаций в гене HPGD, м. (Hypertrophic Osteoarthropathy, Primary, Autosomal Recessive, 1, Gene HPGD, Mut.) |
| 7728BMPR | Первичная легочная гипертензия. Поиск мутаций в гене BMPR2, м. (Primary Pulmonary Hypertension 1, PPH1, Gene BMPR2, Mut.) |
| 7851MEFVI | Периодическая болезнь. Поиск мутаций в гене MEFV, м. (Familial Mediterranean Fever, FMF, Gene MEFV, Mut.) |
| 7012MEI | Периодическая болезнь. Поиск частых мутаций в гене MEFV, ч. м. (Familial Mediterranean Fever, FMF, Gene MEFV, Freq. Mut.) |
| 7853RP2 | Пигментная дегенерация сетчатки. Поиск мутаций в гене RP2, м. (Retinitis Pigmentosa, Gene RP2, Mut.) |
| 7176 | Пикнодизостоз. Поиск мутаций в гене CTSK, м. (Pyknodysostosis, PKND, Gene CTSK, Mut.) |
| 7998FLCN | Пневмоторакс первичный спонтанный. Поиск мутаций в гене FLCN, м. (Primary Spontaneous Pneumothorax, PSP, Gene FLCN, Mut.) |
| 7636SHH | Полидактилия. Поиск мутаций в гене SHH, м. (Polydactyly, Gene SHH, Mut.) |
| 7730GLI3 | Полидактилия. Поиск мутаций в гене GLI3, м. (Polydactyly, Gene GLI3, Mut.) |
| 7178 | Почечная адисплазия. Поиск мутаций в гене UPK3A, м. (Renal Hypodysplasia, Aplasia 1, Gene UPK3A, Mut.) |
| 7179 | Почечная адисплазия. Поиск мутации в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET, м. (Renal Hypodysplasia, Aplasia 1, Exons 10, 11, 13, 14, 15 Gene RET, Mut.) |
| 7180 | Прогерия Хатчинсона-Гилфорда. Поиск мутаций в гене LMNA, м. (Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome, Gene LMNA, Mut.) |
| 7860COMP | Псевдоахондроплазия. Поиск частых мутаций в гене COMP, ч. м. (Pseudoachondroplasia, Gene COMP, Freq. Mut.) |
| 7183 | Псевдоксантома эластическая. Поиск частых мутаций в гене ABCC6, ч. м. (Pseudoxanthoma Elasticum, Gene ABCC6, Freq. Mut.) |
| 7759LPIN | Рабдомиолиз (миоглобинурия). Поиск мутаций в гене LPIN1, м. (Myoglobinuria Acute Recurrent Autosomal Recessive, Gene LPIN1, Mut.) |
| 7185 | Ретиношизис. Поиск мутаций в гене RS1, м. (Retinoschisis 1 X-Linked Juvenile, RS1, Gene RS1, Mut.) |
| 7799TNFR | Семейная периодическая лихорадка. Поиск мутаций в гене TNFRSFIA, м. (TNF-Receptor-Associated Periodic Syndrome, TRAPS, Gene TNFRSFIA, Mut.) |
| 7916PRF | Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. Поиск мутаций в гене PRF1, м. (Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, Gene PRF1, Mut.) |
| 7917STX | Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. Поиск мутаций в гене STX11, м. (Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, Gene STX11, Mut.) |
| 7915STXB | Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. Поиск мутаций в гене STXBP2, м. (Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, Gene STXBP2, Mut.) |
| 7914UNC | Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. Поиск мутаций в гене UNC13D, м. (Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, Gene UNC13D, Mut.) |
| 7914UNC1 | Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. Поиск частых мутаций в гене UNC13D, ч. м. (Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, Gene UNC13D, Freq. Mut.) |
| 7004MRI | Семейный медуллярный рак щитовидной железы (экзоны 10, 11, 13, 14, 15 гена RET) (Familial Medullary Thyroid Cancer (Exons 10, 11, 13, 14, 15 Gene RET)) |
| 7798RET | Семейный медуллярный рак щитовидной железы. Поиск мутаций в экзонах 5, 8 гена RET, м. (Familial Meddulary Thyroid Cancer, Exons 5, 8 Gene RET, Mut.) |
| 7797CIAS1 | Семейный холодовой аутовоспалительный синдром NLRP3 м. (Familial Cold Autoinflamatory Syndrome, FCAS, Gene NLRP3, Mut.) |
| 7858NGFB | Сенсорная полинейропатия, NGF м. (Hereditary Sensory and Autonomic Рolyneuropathy, Gene NGF, Mut.) |
| 7733CIAS1 | Синдром CINCA, ген NLRP3 м. (Chronic Infantile Neurologic Cutaneous Articular, Gene NLRP3, Mut.) |
| 7870 | Синдром ESC (синдром Гольдмана-Фавра). Поиск мутаций в гене NR2E3, м. (Enhanced S-Сone Syndrome, Goldmann-Favre Syndrome, Gene NR2E3, Mut.) |
| 7186 | Синдром TAR. Поиск мутаций в гене RBM8A, м. (Thrombocytopenia-Absent Radius Syndrome, TAR-Syndrome, Gene RBM8A, Mut.) |
| 7859FGD1 | Синдром Аарскога-Скотта (фациогенитальная дисплазия). Поиск мутаций в гене FGD1, м. (Aarskog-Scott Syndrome, Faciodigitogenital Syndrome, Faciogenital Dysplasia, Gene FGD1, Mut.) |
| 7187 | Синдром Альстрома. Поиск мутаций в «горячих» участках гена ALMS1, «горяч.» уч. м. (Alström syndrome, Gene ALMS1, Hot-Point Mut.) |
| 7861KCNJ2 | Синдром Андерсена. Поиск мутаций в гене KCNJ2, м. (Andersen-Tawil Syndrome, Gene KCNJ2, Mut.) |
| 7913FGFR | Синдром Антли-Бикслера. Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2, м. (Antley-Bixler Syndrome, ABS, Exon 9 Gene FGFR2, Mut.) |
| 7862FGFR2 | Синдром Апера (акроцефалосиндактилия). Поиск частых мутаций в гене FGFR2, ч. м. (Apert Syndrome, AS, Gene FGFR2, Freq. Mut.) |
| 7863PRPS1 | Синдром Арта. Поиск мутаций в гене PRPS1, м. (Art's Syndrome, Gene PRPS1, Mut.) |
| 7796PTEN | Синдром Банаян-Райли-Рувальбака. Поиск мутаций в гене PTEN, м. (Bannayan-Ruvalcaba-Riley Syndrome, Gene PTEN, Mut.) |
| 7864TAZ | Синдром Барта. Поиск мутаций в гене TAZ, м. (Barth Syndrome, Gene TAZ, Mut.) |
| 7703FLCN | Синдром Берта-Хога-Дьюба (БХД). Поиск мутаций в гене FLCN, м. (Birt-Hogg-Dube Syndrome, BHD, Gene FLCN, Mut.) |
| 7188 | Синдром Блоха-Сульцбергера (семейная форма недержания пигмента). Поиск частых мутаций в гене IKBKG, ч. м. (Bloch-Sulzberger Syndrome, Familial Incontinentia Pigmenti, Gene IKBKG, Freq. Mut.) |
| 7189 | Синдром Боуэна-Конради (БКС, цереброгепаторенальный синдром). Поиск мутаций в гене EMG1, м. (Bowen Conradi Syndrome, BCS, Gene EMG1, Mut.) |
| 7734BCS | Синдром Бьернстада (синдром курчавых волос). Поиск мутаций в гене BCS1L, м. (Bjornstad Syndrome, Gene BCS1L, Mut.) |
| 7866PAX3 | Синдром Ваарденбурга. Поиск мутаций в гене PAX3, м. (Waardenburg Syndrome, WS, Gene PAX3, Mut.) |
| 7867EDNRB | Синдром Ваарденбурга-Шаха. Поиск мутаций в гене EDNRB, м. (Waardenburg-Shah Syndrome, Gene EDNRB, Mut.) |
| 7190 | Синдром Ван дер Вуда. Поиск мутаций в гене IRF6, м. (Van der Woude Syndrome, Gene IRF6, Mut.) |
| 7868WAS | Синдром Вискотта-Олдрича (СВО). Поиск мутаций в гене WAS, м. (Wiskott-Aldrich Syndrome, WAS, Gene WAS, Mut.) |
| 7785PHOX2B | Синдром врожденной центральной гиповентиляции (СВЦГ). Поиск частых мутаций в гене PHOX2B, ч. м. (Congenital Central Hypoventilation Syndrome, CCHS, Gene PHOX2B, Freq. Mut.) |
| 7192 | Синдром Германски-Пудлака (Альбинизм глазо-кожный с геморрагическим диатезом и пигментацией ретикуло-эндотелиальных клеток). Поиск частых мутаций в гене HPS1, ч. м. (Albinism Оculocutaneous, Hermansky-Pudlak Тype, Gene HPS1, Freq. Mut.) |
| 7869GLI3 | Синдром Грейга (семейный гипертелоризм). Поиск мутаций в гене GLI3, м. (Greig Syndrome, Gene GLI3, Mut.) |
| 7737RAB27 | Синдром Грисцелли. Поиск мутаций в гене RAB27A, м. (Griscelli Syndrome, Gene RAB27A, Mut.) |
| 7738FGFR | Синдром Джексона-Вейсса. Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1, м. (Jackson-Weiss Syndrome, JWS, Exon 9 Gene FGFR2, Exon 7A Gene FGFR1, Mut.) |
| 7003UGI | Синдром Жильбера (ген UGT1A1) (Gilbert's Syndrome (Gene UGT1A1)) |
| 7194 | Синдром Жубера (СЖ). Анализ числа копий гена NPHP1 (Joubert Syndrome, Cerebelloparenchymal Disorder IV, CPD IV, Classic Joubert Syndrome, Joubert Syndrome type A, Joubert-Boltshauser Syndrome, Pure Joubert Syndrome, Gene NPHP1, Mut.) |
| 7195 | Синдром Карпентера (акроцефалополисиндактилия второго типа). Поиск мутаций в гене RAB23, м. (Carpenter Syndrome, Gene RAB23, Mut.) |
| 7768GJB2 | Синдром кератита-ихтиоза-тугоухости (КИД-синдром). Поиск мутаций в гене GJB2, м. (Keratitis-Ichthyosis-Deafness Syndrome, KID Syndrome, Gene GJB2, Mut.) |
| 7198 | Синдром Клиппеля-Фейля (синдром короткой шеи). Поиск мутаций в гене GDF6, м. (Klippel-Feil Syndrome, Gene GDF6, Mut.) |
| 7739ERCC6 | Синдром Коккейна. Поиск мутаций в гене ERCC6, м. (Cockayne Syndrome, Gene ERCC6, Mut.) |
| 7199 | Синдром Костелло. Поиск мутаций в гене HRAS, м. (Costello Syndrome, Gene HRAS, Mut.) |
| 7202 | Синдром Коффина-Лоури (СКЛ). Поиск мутаций в гене RPS6KA3, м. (Coffin-Lowry Syndrome, Gene RPS6KA3, Mut.) |
| 7740PAX3 | Синдром краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей. Поиск мутаций в гене PAX3, м. (Craniofacial-Deafness-Hand Syndrome, CDHS, Gene PAX3, Mut.) |
| 7010UGI | Синдром Криглера-Найяра (СКН, семейная желтуха). Поиск мутаций в гене UGT1, м. (Crigler-Najjer Syndrome, Gene UGT1, Mut.) |
| 7760FGFR3 | Синдром Крузона с черным акантозом. Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3, м. (Crouzon Syndrome with Acanthosis Nigrican, CAN, Exon 10 Gene FGFR3, Mut.) |
| 7964FGFR2 | Синдром Крузона. Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2, м. (Crouzon Syndrome, Exons 7, 9 Gene FGFR2, Mut.) |
| 7794CIAS1 | Синдром Макла-Уэллса NLRP3 м. (Muckle-Wells Syndrome, MWS, Gene NLRP3, Mut.) |
| 7204 | Синдром Маклеода. Поиск мутаций в гене XK, м. (McLeod Syndrome, Gene XK, Mut.) |
| 7006A2I | Синдром множественной эндокринной неоплазии 2A типа (экзоны 10, 11 гена RET) (Multiple Endocrine Neoplasia Type 2A (Exons 10, 11 Gene RET)) |
| 7005B2I | Синдром множественной эндокринной неоплазии 2B типа (ген RET) (Multiple Endocrine Neoplasia Type 2B (Gene RET)) |
| 7743ZEB2 | Синдром Моуат-Вильсон. Поиск мутаций в гене ZEB2, м. (Mowat-Wilson Syndrome, Gene ZEB2, Mut.) |
| 7965TAZ | Синдром некомпактного левого желудочка (НМЛЖ, синдром НМ ЛЖ, губчатый миокард). Поиск мутаций в гене TAZ, м. (Left Ventricular Non-Compaction, LVNC, Gene TAZ, Mut.) |
| 7872NBS1I | Синдром Ниймеген, NBN ч.м. (Nijmegen Breakage Syndrome, NBS, Gene NBN, Freq. Mut.) |
| 7213 | Синдром ногтей-надколенника (остеониходисплазия). Поиск мутаций в гене LMX1B, м. (Nail-Patella Syndrome, NPS, Onychoosteodysplasia, Gene LMX1B, Mut.) |
| 7215 | Синдром Ослера-Рaндю-Веберa (наследственная геморрагическая телеангиэктазия). Поиск мутаций в гене ENG, м. (Rendu-Osler-Weber Disease, Gene ENG, Mut.) |
| 7874TBX3 | Синдром Паллистера. Поиск мутаций в гене TBX3, м. (Pallister W Syndrome, Gene TBX3, Mut.) |
| 7744GLI3 | Синдром Паллистера-Холла. Поиск мутаций в гене GLI3, м. (Pallister-Hall Syndrome, Gene GLI3, Mut.) |
| 7217 | Синдром подколенного птеригиума. Поиск мутаций в гене IRF6, м. (Popliteal Pterygium Syndrome, PPS, Gene IRF6, Mut.) |
| 7745FGFR | Синдром Пфайффера. Поиск мутаций в экзонах 7, 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1, м. (Pfeiffer Syndrome, Exons 7, 9 Gene FGFR2, Exon 7A Gene FGFR1, Mut.) |
| 7218MEI | Синдром Ретта. Поиск мутаций в гене MECP2, м. (Retts Syndrome, Gene MECP2, Mut.) |
| 7219 | Синдром Сетре-Чотзена. Поиск мутаций в гене TWIST1, м. (Saethre-Chotzen Syndrome, Gene TWIST1, Mut.) |
| 7220 | Синдром Сильвера. Поиск мутаций в гене BSCL2, м. (Silver Syndrome, Gene BSCL2, Mut.) |
| 7221 | Синдром Симпсона-Голаби-Бемель. Поиск мутаций в гене GPC3, м. (Simpson-Golabi-Behmel Syndrome, Type 1, SGBS1, Gene GPC3, Mut.) |
| 7877DHCR7 | Синдром Смита-Лемли-Опица (СЛОС). Поиск мутаций в гене DHCR7, м. (Smith-Lemli-Opitz Syndrome, Gene DHCR7, Mut.) |
| 7879AR | Синдром тестикулярной феминизации (СТФ, синдром Морриса). Поиск мутаций в гене AR, м. (Testicular Feminization Syndrome, Gene AR, Mut.) |
| 7747TCOF1 | Синдром Тричера-Коллинза-Франческетти (мандибуло-фациальный дизостоз). Поиск мутаций в гене TCOF1, м. (Treacher-Collins Syndrome, Franceschetti-Klein Syndrome, Mandibulofacial Dysostosis without Limb Anomalies, Gene TCOF1, Mut.) |
| 7748FKRP | Синдром Уокера-Варбург (СУВ). Поиск мутаций в гене FKRP, м. (Walker-Warburg Syndrome, WWS, Gene FKRP, Mut.) |
| 7984VHL | Синдром Хиппеля-Линдау (церебро-ретино-висцеральный ангиоматоз). Поиск мутаций в гене VHL, м. (Von Hippel-Lindau Syndrome, VHL, Von Hippel-Lindau Hereditary Cancer Syndrome, Gene VHL, Mut.) |
| 7973VHL | Синдром Хиппеля-Линдау (церебро-ретино-висцеральный ангиоматоз). Определение числа копий гена VHL, м. (Von Hippel-Lindau Syndrome, VHL, Von Hippel-Lindau Hereditary Cancer Syndrome, Gene VHL, Copy Number Variation Gene VHL, Mut.) |
| 7223 | Синдром Швахмана-Даймонда. Поиск мутаций в гене SBDS, м. (Shwachman-Diamond Syndrome, Gene SBDS, Mut.) |
| 7224 | Синдром Швахмана-Даймонда. Поиск частых мутаций в гене SBDS1, ч. м. (Shwachman-Diamond Syndrome, Gene SBDS1, Freq. Mut.) |
| 7911PLODI | Синдром Элерса-Данло, тип VI. Поиск частых мутаций в гене PLOD, ч. м. (Ehlers-Danlos Syndrome, Type VI, Gene PLOD, Freq. Mut.) |
| 7750CHRNG | Синдром Эскобара. Поиск мутаций в гене CHRNG, м. (Escobar Syndrome, Gene CHRNG, Mut.) |
| 7226 | Скапулоперонеальная миопатия. Поиск мутаций в гене FHL1, м. (Scapuloperoneal Myopathy, SPM, Gene FHL1, Mut.) |
| 7994IGHMB | Спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы. Поиск мутаций в гене IGHMBP2, м. (Spinal Muscular Atrophy (SMA) with Diaphragmatic Paralysis, Gene IGHMBP2, Mut.) |
| 7996АМИ | Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV. Определение числа копий гена (Spinal Muscular Atrophy, SMA, Type I, II, III, IV, Copy Number Variation) |
| 7228 | Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV. Поиск мутаций в гене SMN1, м. (только при наличии одной копии гена) (Spinal Muscular Atrophy, SMA, Type I, II, III, IV, Gene SMN1, Mut. (Only Presence One Gene Copy) ) |
| 7976ARI | Спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди. Поиск частых мутаций в гене AR, ч. м. (Kennedy Spinal and Bulbar Muscular Atrophy, Gene AR, Freq. Mut.) |
| 7788ATXN7 | Спиноцеребеллярная атаксия. Поиск частых мутаций в гене ATXN7, ч. м. (Spinocerebellar Ataxia, Gene ATXN7 Freq. Mut.) |
| 7787ATXN8 | Спиноцеребеллярная атаксия. Поиск частых мутаций в гене ATXN8, ч. м. (Spinocerebellar Ataxia, Gene ATXN8, Freq. Mut.) |
| 7978PRNP | Спонгиоформная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями. Поиск мутаций в гене PRNP, м. (Spongiform Encephalopathy with Neuropsychiatric Features, Gene PRNP, Mut.) |
| 7230 | Спондилокостальный дизостоз. Поиск мутаций в гене DLL3, м. (Spondylocostal Dysostosis, Gene DLL3, Mut.) |
| 7979TRAP | Спондилоэпифизарная дисплазия (СЭД). Поиск мутаций в гене TRAPPC2, м. (Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda, SEDT, Gene TRAPPC2, Mut.) |
| 7980PRPS1 | Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы. Поиск мутаций в гене PRPS1, м. (Phosphoribosylpyrophosphate Synthetase Superactivity, PRS Superactivity, Gene PRPS1, Mut.) |
| 7638TRPS | Трихоринофалангеальный синдром. Поиск мутаций в гене TRPS1, м. (Trichorhinophalangeal Syndrome, TRPS, Gene TRPS1, Mut.) |
| 7238 | Тромбоцитопения врожденная. Поиск мутаций в гене MPL, м. (Congenital Amegakaryocytic Thrombocytopenia, CAMT, Gene MPL, Mut.) |
| 7885PRNP | Фатальная семейная инсомния. Поиск мутаций в гене PRNP, м. (Fatal Familial Insomnia, FFI, Gene PRNP, Mut.) |
| 7888PAH | Фенилкетонурия. Поиск мутаций в гене PAH, м. (Phenylketonuria, PKU, Gene PAH, Mut.) |
| 7781I | Фенилкетонурия. Поиск частых мутаций в гене PAH, ч. м. (Phenylketonuria, PKU, Gene PAH, Freq. Mut.) |
| 7240 | Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая. Поиск мутаций в «горячих» участках гена ACVR1, «горяч.» уч. м. (Fibrodysplasia Ossificans Progressiva, FOP, Gene ACVR1, Hot-Point Mut.) |
| 7241 | Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая. Поиск мутаций без «горячих» участков гена ACVR1, без «горяч.» уч. м. (Fibrodysplasia Ossificans Progressiva, FOP, Gene ACVR1, without Hot-Point Mut.) |
| 7786RMRP | Хондродисплазия метафизарная, тип Мак-Кьюсика. Поиск мутаций в гене RMRP, м. (Metaphyseal Chondrodysplasia, McKusick Type, Gene RMRP, Mut.) |
| 7244 | Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана. Поиск мутаций в гене EBP, м. (Chondrodysplasia Punctata, CDP, Conradi-Hunermann Syndrome, Gene EBP, Mut.) |
| 7245 | Хондрокальциноз. Поиск мутаций в гене ANKH, м. (Chondrocalcinosis, Calcium Pyrophosphate Dihydrate, CPPD, Gene ANKH, Mut.) |
| 7815HDI | Хорея Гентингтона. Поиск частых мутаций в гене IT15, ч. м. (Chorea Huntington, Gene IT15, Freq. Mut.) |
| 7889CHM | Хороидеремия. Поиск мутаций в гене CHM, м. (Choroideremia, CHM, Gene CHM, Mut.) |
| 7890CYBB | Хроническая гранулематозная болезнь. Поиск мутаций в гене CYBB, м. (Chronic Granulomatous Disease, CGD, Gene CYBB, Mut.) |
| 7891BTK | Х-сцепленная агаммаглобулинемия. Поиск мутаций в гене BTK, м. (X-Linked Agammaglobulinemia, XLA, Gene BTK, Mut.) |
| 7981BIRC4 | Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо), XIAP м. (X-Linked Lymphoproliferative Syndrome, XLP, Gene XIAP, Mut.) |
| 7982SH2 | Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо). Поиск мутаций в гене SH2D1A, м. (X-Linked Lymphoproliferative Syndrome, XLP, Gene SH2D1A, Mut.) |
| 7894FRMD7 | Х-сцепленный моторный нистагм. Поиск мутаций в гене FRMD7, м. (X-Linked Nystagmus congenital 1, NYS1 X-Linked, Gene FRMD7, Mut.) |
| 7983IL2RG | Х-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит. Поиск мутаций в гене IL2RG, м. (X-Linked Severe Combined Immunodeficiency, Gene IL2RG, Mut.) |
| 7757ERCC6 | Цереброокулофациоскелетный синдром. Поиск мутаций в гене ERCC6, м. (Cerebrooculofacioskeletal Syndrome, COFS Syndrome, Gene ERCC6, Mut.) |
| 7896EXT1 | Экзостозы множественные. Поиск мутаций в гене EXT1, м. (Multiple Exostoses, Gene EXT1, Mut.) |
| 7895EXT2 | Экзостозы множественные. Поиск мутаций в гене EXT2, м. (Multiple Exostoses, Gene EXT2, Mut.) |
| 7758NDP | Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия. Поиск мутаций в гене NDP, м. (Familial Exudative Vitreoretinopathy, FEVR, Gene NDP, Mut.) |
| 7897EDA | Эктодермальная ангидротическая дисплазия. Поиск мутаций в гене EDA, м. (Anhidrotic Ectodermal Dysplasia, Gene EDA, Mut.) |
| 7883GJB6 | Эктодермальная гидротическая дисплазия. Поиск мутаций в гене GJB6, м. (Hidrotic Ectodermal Dysplasia, Gene GJB6, Mut.) |
| 7248 | Эпифизарная дисплазия, множественная. Поиск частых мутаций в гене COMP, ч. м. (Multiple Epiphysial Dysplasia, MED, Gene COMP, Freq. Mut.) |
| 7249 | Эпифизарная дисплазия, множественная. Поиск мутаций в гене SLC26A2, м. (Multiple Epiphysial Dysplasia, MED, Gene SLC26A2, Mut.) |
| 7985ALOX | Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная). Поиск мутаций в гене ALOXE3, м. (Nonbullous Congenital Ichthyosiform Erythroderma, NBCIE, Gene ALOXE3, Mut.) |
| 7987LOX12 | Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная). Поиск мутаций в гене LOX12B, м. (Nonbullous Congenital Ichthyosiform Erythroderma, NBCIE, Gene LOX12B, Mut.) |
| 7986TGM1 | Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная). Поиск мутаций в гене TGM1, м. (Nonbullous Congenital Ichthyosiform Erythroderma, NBCIE, Gene TGM1, Mut.) |
| 7901GJB3 | Эритрокератодермия. Поиск мутаций в гене GJB3, м. (Erythrokeratodermia, Gene GJB3, Mut.) |
| 7899GJB4 | Эритрокератодермия. Поиск мутаций в гене GJB4, м. (Erythrokeratodermia, Gene GJB4, Mut.) |
| 7250 | Эритроцитоз рецессивный (cемейная наследственная полицитемия). Поиск мутаций в гене VHL, м. (Autosomal Recessive Erythrocytosis, Gene VHL, Mut.) |
| 7900VHLI | Эритроцитоз рецессивный (cемейная наследственная полицитемия). Поиск частых мутаций в гене VHL, ч. м. (Autosomal Recessive Erythrocytosis, Gene VHL, Freq. Mut.) |