

ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
ГРУППА 1			
Носительство частых мутаций для наиболее частых наследственных заболеваний анализ частых мутаций в генах CFTR, R408W(ПАН), SMN1, GJB2 (1 чел.) (муковисцидоз, фенилкетонурия, б-нь Верднига-Гоффмана, нейросенсорная тугоухость)	10000	Г657	35-42
Хорея Гентингтона анализ числа CAG повторов в гене IT15 (HTT)	3900	Г1	35
Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы) анализ значимых мутаций delA2, P30L (ex 1), i2splice (in 2), del8bp (ex 3), I172N (ex 4), V237E (ex 6), V281L (ex 7), Q318X (ex 8), R356W (ex 8), P453S	6000	Г2	20
Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы) анализ значимых мутаций delA2, P30L (ex 1), i2splice (in 2), del8bp (ex 3), I172N (ex 4), V237E (ex 6), V281L (ex 7), Q318X (ex 8), R356W (ex 8), P453S	4200	Г2	35
Адреногенитальный синдром (врожденный дефицит 21-гидроксилазы) Комплексное генетическое исследование образцов венозной крови у пробанда и его родителей для подтверждения диагноза наследственного заболевания адреногенитальный синдром путем секвенирования гена 21-гидроксилазы и верификацией по Сэнгеру найденных мутаций	29900	Г2-1	90-120
Муковисцидоз (20 мутаций) анализ значимых мутаций delF-508, delI 507, CFTRdel21kb, 2143delT, 2184insA, 2113delA, 2118del4, 2141insA, delE672, 2176insC, 2183AA-G, 2183delAA, 2184delA, 2184insA, 394delTT, R334W, R347P, G542x, G551d, R553x	4500	Г3	28-35

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Муковисцидоз (мажорные) анализ мутаций delF-508, dell 507, CFTRdel21kb	1800	Г4	21-28
Муковисцидоз (35 мутаций) Расширенный вариант диагностики муковисцидоза	6600	Г4а	45-52
Муковисцидоз Комплексное генетическое исследование образцов периферической венозной крови пробанда и его родителей для подтверждения диагноза наследственного заболевания муковисцидоз путем секвенирования экзонов гена трансмембранного регулятора муковисцидоза и верификацией по Сэнгеру найденных мутаций	35000	Г4б	90-120
Фенилкетонурия анализ значимых мутаций R408W, R261Q, R252W, R261X	3200	Г5а	21-28
Фенилкетонурия анализ мутаций R408W, R261Q, R261X, R252W, IVS10-11G>A, IVS12+1G>A, IVS4+5G>T, R158Q и P281L	4500	Г5б	35-42
Фенилкетонурия анализ R408W	1200	Г5в	21-28
Фенилкетонурия Комплексное генетическое исследование образцов периферической венозной крови пробанда и его родителей для подтверждения диагноза наследственного заболевания фенилкетонурия путем секвенирования экзонов гена фенилаланингидроксилазы и верификацией по Сэнгеру найденных мутаций	35000	Г6	90-120
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера Поиск делеций в гене дистрофина (только для мужчин)	4000	Г7	35-42
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера Поиск делеций в гене дистрофина методом MLPA (пн - до 12-00, вт - в теч.дн., ср - до 12-00, кровь в ЭДТА не менее 4 мл)	13000	Г7а	21-35
Миотоническая дистрофия Анализ значимых мутаций в гене DMPK (1 чел.)	3500	Г8	35-42
Синдром Мартина-Белл анализ значимых мутаций (анализ повторов в гене FMR1)	6000	Г9	35-42
Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана) анализ значимых мутаций (исследование 7 и 8 экзонов генов SMN1 и SMN2)	4000	Г10	35-42
Спинальная мышечная атрофия (болезнь Верднига-Гоффмана) определение количества копий SMN2 гена	7000	Г10а	35-42
Гемофилия А – семейный анализ (3 человека) анализ значимых мутаций (+ 1 чел. = 1500 руб.)	6000	Г11	35-42

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Гемофилия Б – семейный анализ (3 человека) анализ значимых мутаций	6000	Г11а	35-42
Нейросенсорная тугоухость анализ значимых мутаций в гене GJB2 (30delG, 167delT)	3000	Г12	21-28
Галактоземия анализ мутаций Q188R, K285N	3000	Г13	21-28
Галактоземия анализ мутаций Q188R, K285N, N314D (Asn314Asp, 940A>G)	3900	Г13а	21-28
Синдром Жильбера Исследование промоторной области гена UGT1A1	3100	Г14	14
Синдром Вильсона-Коновалова анализ 4-х наиболее частых мутаций в гене ATP7B (с.2304dupC(p.Met769fs), с.3207C>A(p.His1069Gln), с.3402delC(p.Ala1135fs), с.3649_3654del6, с.3190G>A(p.Glu1064Lys)	3900	Г15	14

ГРУППА 2

СЕКВЕНИРОВАНИЕ NGS

всех генов указанной группы генов

Полноэкзомное секвенирование ДНК со средней кратностью покрытия от 30х и верификацией по Сэнгеру, в том числе скрининг на моногенные заболевания, анализ предрасположенностей на основе анкеты, консультация врача-генетика до и после теста	90000	С7	60
Полноэкзомное секвенирование ДНК со средней кратностью покрытия от 30х и верификацией по Сэнгеру, анализ целевого заболевания. Направление от врача с указанием интересующего заболевания или генов обязательно	70000	С8	60
Полногеномное секвенирование ДНК со средней кратностью покрытия от 30х и верификацией по Сэнгеру, в том числе скрининг на моногенные заболевания, анализ предрасположенностей на основе анкеты, консультация врача-генетика до и после теста	590000	С9	90
Полноэкзомное секвенирование ДНК со средней кратностью покрытия от 30х (предоставляются не обработанные данные)	60000	С10	60
Полногеномное секвенирование ДНК со средней кратностью покрытия от 25х (предоставляются не обработанные данные)	500000	С11	90
ТАРГЕТНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ: молекулярная онкология секвенирование со средней кратностью покрытия от 200х (анализ крови и опухоли пациента)	28000	С16с	45-60

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Комплексное генетическое исследование образцов периферической венозной крови пробанда и его родителей для подтверждения диагноза наследственного заболевания синдром Вильсона-Коновалова путем секвенирования гена бета-полипептид медь-переносающей аденозинтрифосфатазы ATP7B и верификацией по Сэнгеру найденных мутаций	50000	C18	90-120
Комплексное генетическое исследование образцов периферической венозной крови пробанда для подтверждения диагноза наследственного заболевания гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина , путем поиска мутаций в генах PTS, QDPR, GCH1, PAH и верификацией по Сэнгеру найденных мутаций	50000	C19	90-120
Предимплантационная диагностика для носителей структурных хромосомных перестроек - VeriSeq PGS, 1 бластомер	26400	C13	14-21
Предимплантационная диагностика для носителей структурных хромосомных перестроек - VeriSeq PGS, 1 бластомер (от 24 образцов одновременно)	19900	C13b	28

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. ПАНЕЛИ.
(верификация по Сэнгеру входит в стоимость)
(до 31.12.2018 все панели по 29900)

КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Все панели - секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и без верификации по Сэнгеру	35000	C17	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Гиперинсулинизм и MODY" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру	38900	C12	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Оценка наследственных тяжелых рецессивных заболеваний (более 4000 клинически значимых генов) секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x	49000	C17a	30-45
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Оценка наследственных тяжелых рецессивных заболеваний (более 4000 клинически значимых генов) секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x	38900	C17b	60-90
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Молекулярная онкология секвенирование со средней кратностью покрытия от 200x (анализ крови и опухоли пациента)	150000	C16a	15-30
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ: Молекулярная онкология секвенирование со средней кратностью покрытия от 200x (анализ крови и опухоли пациента)	90000	C16b	30-45
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные эпилепсии" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17d	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные нарушения обмена веществ" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70x и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17e	90-120

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Заболевания соединительной ткани" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17f	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные опухолевые синдромы" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17g	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственная тугоухость" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17h	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Женские наследственные опухоли" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17i	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Факоматозы и наследственный рак" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17k	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственный рак молочной железы" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17L	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственный рак толстой кишки" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17m	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Первичный иммунодефицит и наследственные анемии" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17n	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Умственная отсталость и расстройства аутистического спектра" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17o	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Нервно-мышечные заболевания" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17p	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Нейродегенеративные заболевания" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17q	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания глаз" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17r	90-120

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания почек" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17s	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания сердца" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17t	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные нарушения репродуктивной системы" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17u	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C17v	90-120
КЛИНИЧЕСКИЙ ЭКЗОМ. Панель "Генетической предрасположенности к развитию наследственных кардиомиопатий" секвенирование со средней кратностью покрытия от 70х и верификацией по Сэнгеру. Список генов см. приложение № 1 к прайс-листу	38900	C18b	90-120

ГРУППА 3-ЦМГ			
Аарскога-Скотта синдром			
Поиск мутаций в гене FGD1	31000	74.4	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.63	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.74.4	14
Абиотрофия сетчатки белоточечная			
Поиск мутаций в гене RHO	11000	73.27.2	21
Поиск мутаций в гене PRPH2	11000	73.16.4	21
Поиск выявленной в семье мутации у родственника	6600	3.134	21
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.2	60
Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти			
Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (кровь с ЭДТА)	7700	1.8.1	14
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.3	60
Адреногенитальный синдром			
Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене CYP21A2 с обязательным предоставлением материала родителей больного ребенка (кровь с ЭДТА)	9700	5.6	21
Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене CYP21A2 у родительской пары при недоступности материала больного ребенка (кровь с ЭДТА) (2 чел.)	11600	77.18	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.3	14
Айкарди-Гутьерес синдром			
Поиск частых мутаций в генах TREX1, RNASEH2B, ADAR	8000	72.35	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.72.35	14

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Акродерматит энтеропатический			
Поиск мутаций в гене SLC39A4	17500	82.9	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.1	21
Аксенфельда-Ригера синдром			
Поиск мутаций в гене PITX2	15500	76.22	21
Поиск мутаций в гене FOXC1	8000	72.37	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.125	21
Альбинизм глазоконный			
Поиск мутаций в гене TYR	12200	77.4	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.2	21
Поиск мутаций в генах TYR, OSA2, SLC24A5, GPR143 (кровь с ЭДТА)	35500	80.11.6	60
Альстрема синдром			
Поиск мутаций в "горячих" участках гена ALMS1	8000	72.31	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.59	21
Поиск мутаций в 34 генах, ответственных за наследственную тугоухость (кровь с ЭДТА)	37000	80.10.7	60
Амавроз Лебера			
Поиск мутаций в гене CRX	8000	72.1.1	21
Поиск мутаций в гене LCA5	17500	82.7	21
Поиск мутаций в гене LRAT	8000	72.18.2	21
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.8	60
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.3	21
Андерсена синдром			
Поиск мутаций в гене KCNJ2	10700	73.5.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.64	21
Анемия Даймонда-Блекфена			
Поиск мутаций в гене RPS19	12200	77.14	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.1	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.77.11	14
Антли-Бикслера синдром			
Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2	6600	75.19	21
Апера синдром			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR2	9800	1.5	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.1.5	14
Арахнодактилия контрактурная врожденная			
Поиск мутаций в экзонах 23 - 34 гена FBN2	25800	84.5	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.2	21
Аритмогенная дисплазия /кардиомиопатия правого желудочка			
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE2 (кровь с ЭДТА)	37000	80.8.3	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.3	21
Арта синдром			

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск мутаций в гене PRPS1	15500	76.8.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.65	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.42.1	14
Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона)			
Поиск частых мутаций в гене MYH3	7100	79.34	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.4	21
Атаксия Фридрейха			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FXN	9800	1.22	14
Поиск мутаций в гене FXN	12200	77.13	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.2.6	14
Атаксия, Хорея, судороги и деменция			
Поиск частых мутаций в гене ATN1	4500	2.52	14
Атрофия зрительного нерва Лебера			
Поиск 3-х частых мутаций митохондриальной ДНК (кровь с ЭДТА)	4500	2.43	14
Поиск 12-ти частых мутаций митохондриальной ДНК (кровь с ЭДТА)	8000	72.28	21
Атрофия зрительного нерва с глухотой			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена OPA1	7100	79.26	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.6	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.79.26	14
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.10	60
Аудиторная нейропатия			
Поиск мутаций в 34 генах, ответственных за наследственную тугоухость (кровь с ЭДТА)	37000	80.10.8	60
Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена FAS	6600	75.15	21
Поиск мутаций в гене FAS	17500	82.6	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.7	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.82.6	14
Аутоиммунный полиэндокринный синдром			
Поиск мутаций в гене AIRE	29200	74.6	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.82	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.74.6	14
Афазия первичная прогрессирующая			
Поиск мутаций в гене GRN	14200	88.11	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.8	21
Ахондрогенез			
Поиск мутаций в гене SLC26A2	14200	88.16.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.9	21
Ахондроплазия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3 (кровь с ЭДТА)	9800	1.18.1	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.2.13	14

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Ахроматопсия			
Поиск мутаций в гене CNGB3	35700	85.12.2	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.5	21
Баллера-Герольда синдром			
Поиск мутаций в гене RECQL4	25800	84.27.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.80	21
Банаян-Райли-Рувалькаба синдром			
Поиск мутаций в гене PTEN	19500	81.6.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.66	21
Барде-Бидля (Лоренса-Муна) синдром			
Поиск частых мутаций в гене BBS10	11000	77.28	21
Барта синдром			
Поиск мутаций в гене TAZ	14200	88.1.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.67	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.32.1	14
Бёрта-Хога-Дьюба синдром			
Поиск мутаций в гене FLCN	25800	84.13.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.68	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.16.2	14
Беста болезнь			
Поиск мутаций в гене BEST1	21600	83.10.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.10	21
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.11	60
Блефарофимоз, обратный эпикант и птоз			
Поиск мутаций в гене FOXL2	8000	79.38	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	3.145	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.79.38	14
Блоха-Сульцбергера синдром			
Поиск частых мутаций в гене IKBKG	5200	2.47	14
Лайонизация X-хромосомы у девочек (кровь с ЭДТА)	6600	10.1	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.2.47	14
Блума синдром			
Поиск частых мутаций в гене RECQL3	4500	2.48	14
Боковой амиотрофический склероз			
Поиск мутаций в гене SOD1	12200	77.27	21
Поиск частых мутаций в гене VAPB	6600	75.20.1	21
Поиск частых мутаций в гене C9orf72	9800	1.23	14
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.6	21
Боуэна-Конради синдром			
Поиск мутаций в гене EMG1	10700	73.23	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	4.37	21
Бранхиоторенальный синдром			

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск мутаций в 34 генах, ответственных за наследственную тугоухость (кровь с ЭДТА)	30000	80.10.5	60
Брахидактилия			
Поиск мутаций в гене HOXD13	10700	73.14.2	21
Поиск мутаций в экзонах 8 и 9 гена ROR2	8000	72.2	21
Поиск мутаций в гене NOG	6600	75.32.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.17	21
Бругада синдром			
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE2 (кровь с ЭДТА)	37000	80.8.4	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.69	21
Буллезный эпидермолиз			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена LAMB3	17400	82.4	21
Поиск мутаций в гене LAMB3, кроме «горячих» участков	25800	84.17	21
Поиск мутаций в гене KRT5	14200	88.9	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.18	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.82.4	14
Бьёрнстада синдром			
Поиск мутаций в гене BCS1L	10700	73.15.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.38	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.73.15.1	14
Ваарденбурга синдром			
Поиск мутаций в гене PAX3	17500	82.1.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.70	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.82.1.1	14
Ваарденбурга-Шаха синдром			
Поиск мутаций в гене EDNRB	15500	76.4.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.39	21
Ван дер Вуда синдром			
Поиск мутаций в гене IRF6	19500	81.11.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.71	21
Велокардиофациальный синдром			
Поиск делеций в регионе 22q11 (кровь с ЭДТА)	10500	5.8.1	21
Поиск мутаций в гене TBX1	19500	81.12.1	21
Вернера синдром			
Поиск мутаций в гене RECQL2 (кровь с ЭДТА)	63600	86.2	45
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.40	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.64	14
Виллебранда болезнь			
Поиск мутаций в генах F8, F9, VWF (кровь с ЭДТА)	37000	80.6.3	60
Вильсона-Коновалова болезнь			
Поиск 12-ти наиболее частых мутаций в гене ATP7B	9800	1.4	14
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.7	21

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.6.2	14
Поиск мутаций в 15 генах обмена меди и железа (кровь с ЭДТА)	37000	80.14.1	60
Вильямса синдром			
Поиск делеций в регионе 7q11 (кровь с ЭДТА)	10500	5.9	21
Вискотта-Олдрича синдром			
Поиск мутаций в гене WAS (кровь с ЭДТА)	14500	76.6.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.72	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.76.6	14
Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом			
Поиск мутаций в гене NTRK1	25500	84.10.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.10	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.59	14
Врожденной центральной гиповентиляции синдром			
Поиск частых мутаций в гене PNOX2B	5200	2.42	14
Поиск мутаций в гене PNOX2B	10200	73.32	21
Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	12200	77.11.4	21
Галлервордена-Шпатца болезнь			
Поиск наиболее частых мутаций в гене PANK2	6600	75.8	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.62	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.35	14
Поиск мутаций в 15 генах обмена меди и железа (кровь с ЭДТА)	37000	80.14.2	60
Гелеофизическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене ADAMTSL2	35700	85.10	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.11	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.72.18	14
Генитопателлярный синдром			
Поиск мутаций в экзоне 18 гена KAT6B	10400	73.30.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.144	21
Гемофилия			
Поиск экзонных делеций и частых инверсий в гене F8 при гемофилии А (кровь с ЭДТА)	10200	5.25	21
Поиск мутаций в гене F9 при гемофилии В	16500	76.2	21
Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственников	6600	3.19	21
Пренатальная ДНК-диагностика (при известной в семье мутации)	12000	11.8.9	14
Поиск мутаций в генах F8, F9, VWF (кровь с ЭДТА)	37000	80.6.1	60
Германски-Пудлака синдром			
Поиск частых мутаций в гене HPS1	7100	79.32	21
Герстманна-Штреусслера-Шейнкера болезнь			
Поиск мутаций в гене PRNP	8000	72.11.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.11	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.41.1	14
Гидроцефалия, обусловленная врожденным стенозом Сильвиева водопровода			

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск мутаций в гене L1CAM	35000	85.13.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.127	21
Гипер-IgD синдром			
Поиск мутаций в "горячих" участках гена MVK	7100	79.25	21
Поиск мутаций в гене MVK	21000	83.11.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.12	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.79.25	14
Гипер-IgM синдром			
Поиск мутаций в гене CD40LG	12200	77.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.20	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.77.3	14
Гиперкалиемический периодический паралич			
Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A	10600	73.24	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.21	21
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37000	80.13.1	60
Гиперкератоз			
Поиск мутаций в гене KRT1	14100	88.10	21
Поиск мутаций в гене KRT9	16300	76.20	21
Поиск мутаций в гене KRT6C	16300	76.25	21
Поиск мутаций в гене KRT6A	16300	76.26.1	21
Поиск мутаций в гене AQP5	10600	73.33	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.22	21
Гипертрофическая кардиомиопатия			
Поиск мутаций в гене CAV3	7100	79.23.2	21
Поиск мутаций в гене TNNT2	25000	84.4.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.23	21
Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина			
Поиск мутаций в гене PTS	12100	77.8	21
Поиск мутаций в гене QDPR	16300	76.9	21
Поиск мутаций в гене GCH1	14100	88.22.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.13	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.77.8	14
Поиск мутаций в генах PAH, PTS, QDPR, GCH1, PCBD1, SPR (кровь с ЭДТА)	37000	80.3.2	60
Гипокалиемический периодический паралич			
Поиск мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A	8000	72.24	21
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37000	80.13.2	60
Гипофосфатемический рахит			
Поиск мутаций в гене PHEX	40000	90.10	30
Поиск мутаций в гене FGF23	10300	77.44.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.24	21
Гипохондроплазия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3 (кровь с ЭДТА)	9800	1.18.2	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.72.21	14

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Гиппеля-Линдау синдром			
Поиск мутаций в гене VHL	10300	72.7.1	21
Анализ числа копий гена VHL (кровь с ЭДТА)	11200	5.5	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.89	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.72.7	14
Гиршпрунга болезнь			
Поиск мутаций в гене EDNRB	16300	76.4.2	21
Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	12100	77.11.2	21
Поиск мутаций в гене NTRK1	25000	84.10.3	21
Поиск мутаций в гене ZEB2	30000	89.12.2	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.8	21
Глазо-зубо-пальцевой синдром			
Поиск мутаций в гене GJA1	8000	72.38.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.132	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.72.38	14
Глаукома врожденная			
Поиск мутаций в гене CYP1B1	10600	73.7.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.14	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.34	14
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.12	60
Глаукома ювенильная открытоугольная			
Поиск мутаций в гене MYOC	8000	72.3	21
Поиск мутаций в гене CYP1B1	10600	73.7.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.25	21
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.13	60
Гломерулоцитоз почек гипопластического типа			
Поиск мутаций в гене HNF1B	19500	81.5	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.26	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.81.5	14
Гнатодиафизарная дисплазия			
Поиск мутаций в гене ANO5	40000	90.12.3	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.75	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.90.11	14
Голопрозэнцефалия			
Поиск мутаций в гене SHH	10600	73.17.1	21
Грейга синдром			
Поиск мутаций в гене GLI3	35000	85.2.1	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.114	21
Грисцелли синдром			
Поиск мутаций в гене RAB27A	12100	77.10	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.60	21

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.77.10	14
Делеции хромосомы 1p36 синдром			
Поиск делеций в регионе 1p36 (кровь с ЭДТА)	10300	5.10	21
Дефицит гормона гипофиза, комбинированный			
Поиск мутаций в гене PROP1	9800	72.42	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.86	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.72.42	21
Дефицит иммуноглобулина А			
Поиск мутаций в гене TNFRSF13B	12500	77.25	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.66	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.77.25	14
Дефицит карнитина системный первичный			
Поиск мутаций в гене SLC22A5	21000	83.14	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.15	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.83.14	14
Дефицит пируватдегидрогеназы			
Поиск мутаций в гене PDHA1	25800	84.25.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.137	21
Дефицит фактора F12			
Поиск мутаций в гене F12	17000	82.17.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	4.88	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.82.17.2	14
Джексона-Вейсса синдром			
Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1	7100	79.19	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.79.19	14
Ди Джорджи синдром			
Поиск делеций в регионе 22q11 (кровь с ЭДТА)	10300	5.8.2	21
Поиск мутаций в гене TBX1	19500	81.12.2	21
Диастрофическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене SLC26A2	14100	88.16.1	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.88.16.1	14
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	4.16	21
Дилатационная кардиомиопатия			
Поиск мутаций в гене EMD	8000	72.4.1	21
Поиск мутаций в гене LMNA	21500	83.6.1	21
Поиск мутаций в гене DES	16300	76.7.1	21
Поиск мутаций в гене EYA4	25800	84.3.1	21
Поиск мутаций в гене TNNT2	25800	84.4.2	21
Поиск мутаций в гене FKTN	25800	84.9.1	21
Поиск мутаций в гене TAZ	14100	88.1.1	21
Поиск мутаций в гене SGCD	19500	81.13.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.27	21
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE2 (кровь с	37000	80.8.5	60

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
ЭДТА)			
Дисплазия де ля Шапеля (Ателостеогенез)			
Поиск мутаций в гене SLC26A2	14000	88.16.4	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	4.4	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.88.16.4	14
Дисплазия Книста			
Поиск мутаций в гене Col2A1 (кровь с ЭДТА)	63600	86.1.2	45
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.28	21
Дистальная моторная нейропатия			
Поиск мутаций в гене BSCL2	16300	76.18.1	21
Поиск мутаций в гене HSPB8	8000	72.39.2	21
Поиск мутаций в гене GARS	35000	85.8.2	30
Поиск мутаций в гене HSPB1	7100	79.1.2	21
Поиск мутаций в гене IGHPBP2	30000	89.1.2	30
Поиск мутаций в горячих участках гена TRPV4	8000	72.30.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.29	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.58.1	14
Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы			
Поиск мутаций в гене IGHPBP2	30000	89.1	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.78	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.25	14
Дистальная спинальная амиотрофия, врожденная, непрогрессирующая			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRPV4	8000	72.30	21
Дистрофия роговицы			
Поиск мутаций в гене CHST6	8000	72.17	21
Поиск мутаций в гене COL8A2	12100	77.16	21
Поиск мутаций в гене SLC4A11	25000	84.16	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.17	21
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.14	60
Дисхондростеоз Лери-Вейлля			
Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY	10600	73.29.1	21
Анализ числа копий гена SHOX/SHOXY	10300	5.21.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	3.141	21
Дорфмана-Чанарина синдром			
Поиск мутаций в гене ABHD5	16300	76.24	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.85	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.76.24	14
Жубер синдром			
Анализ числа копий гена NPHP1 (кровь с ЭДТА)	10300	5.14.2	21
Идиопатическая желудочковая тахикардия			

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE2 (кровь с ЭДТА)	37000	80.8.6	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.31	21
Изолированный дефицит гормона роста с гипогаммаглобулинемией			
Поиск мутаций в гене BTK	35000	85.3.2	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.32	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.78.7.2	14
Инверсия пола 46 XX			
Анализ наличия SRY гена	6600	2.11.2	14
Поиск мутаций в гене SRY	7600	75.7.2	21
Определение числа копий гена SOX9 (кровь с ЭДТА)	10300	5.20.1	21
Инверсия пола 46 XY			
Анализ наличия SRY гена	6600	2.11	14
Поиск мутаций в гене SRY	7600	75.7	21
Поиск мутаций в гене NR5A1	14100	88.26	21
Поиск мутаций в гене NR0B1	8000	72.41	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.124	14
Ихтиоз буллезный			
Поиск мутаций в гене KRT2	16300	76.13	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.33	21
Ихтиоз врожденный аутосомно-рецессивный			
Поиск мутаций в гене ALOX12B	21600	83.2	21
Поиск мутаций в гене TGM1	21600	83.1.1	21
Поиск мутаций в гене ALOXE3	30000	89.4	30
Поиск мутаций в гене NIPAL4 (только при отсутствии мутаций в генах ALOX12B, TGM1)	14100	88.27	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.57	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.83.1	14
Ихтиоз вульгарный			
Поиск частых мутаций в гене FLG	7100	79.29	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.79.29	14
Ихтиоз, спастическая квадриплегия и умственная отсталость			
Поиск мутаций в гене ELOVL4	14100	88.28	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.69	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.88.28	14
Кампомелическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене SOX9 (кровь с ЭДТА)	12100	77.26.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.139	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.77.26	14
Карпентера синдром			
Поиск мутаций в гене RAB23	15300	76.14.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.41	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.76.14.1	14

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Картагенера синдром			
Поиск мутаций в «горячих» участках генов DNAI1 и DNAH5	19500	81.10	21
Поиск мутаций в гене DNAI1	30000	89.13	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.42	21
Катаракта			
Поиск мутаций в гене CRYAA	8000	72.14	21
Поиск мутаций в гене CRYGD	7100	79.16	21
Поиск мутаций в гене GJA8	7000	75.1	21
Поиск мутаций в гене GJA3	8000	72.13	21
Поиск мутаций в гене CRYBA1	14100	88.17	21
Поиск мутаций в гене CRYBB1	14100	88.18	21
Поиск мутаций в гене CRYAB	8000	72.27.1	21
Поиск мутаций в гене CRYGC	7100	79.31	21
Поиск мутаций в гене MIP	10600	73.13	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.34	21
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.15	60
Кератита-ихтиоза-тугоухости синдром			
Поиск мутаций в гене GJB2	7100	79.10.2	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.79.10.2	14
Кератодермия с раком пищевода			
Поиск мутаций в гене RHBDF2	25000	84.20	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.118	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.84.20	14
Клиппеля-Фейля синдром			
Поиск мутаций в гене GDF6	8000	72.26.1	21
Коккейна синдром			
Поиск мутаций в гене ERCC6	40000	90.1.1	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.73	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.90.1.1	14
Комбинированный дефицит витамин К-зависимых факторов свертывания крови			
Поиск мутаций в гене VKORC1	8000	72.9.2	21
Короткого интервала QT синдром			
Поиск мутаций в гене KCNJ2	10600	73.5.2	21
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE1 (кровь с ЭДТА)	37000	80.8.1	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.74	21
Косолапость врожденная с или без дефицита длинных костей и/или зеркальной полидактилией			
Поиск мутаций в гене PITX1	9800	73.31	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.146	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.73.31	14

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Костелло синдром			
Поиск мутаций в кодонах 12, 13 гена HRAS	7600	75.24	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.75.24	14
Костная гетероплазия прогрессирующая			
Поиск мутаций в гене GNAS	19500	81.9.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.35	21
Коудена болезнь			
Поиск мутаций в гене PTEN	19500	81.6.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.12	21
Коффина-Лоури синдром			
Поиск мутаций в гене RPS6KA3	40000	90.9.1	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.75	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.90.9.1	14
Кошачьего глаза синдром			
Поиск дупликаций в регионе 22q11 (кровь с ЭДТА)	10300	5.8.3	21
Краниометафизарная дисплазия			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена ANKH	7100	79.33	21
Поиск мутаций в гене GJA1	8000	72.38.2	21
Поиск мутаций в гене ANKH	25000	84.19.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.36	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.84.19.1	14
Краниосиностоз			
Поиск мутаций в гене MSX2	7100	79.13.2	21
Поиск мутаций в гене TWIST1	8000	72.29.1	21
Краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей синдром			
Поиск мутаций в гене PAX3	17000	82.1.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.76	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.82.1.2	14
Крейтцфельда-Якоба болезнь			
Поиск мутаций в гене PRNP	8000	72.11.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.13	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.41.2	14
Криглера-Найара синдром			
Поиск мутаций в гене UGT1A1	12100	77.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.43	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.77.2	14
Крузона с черным акантозом синдром			
Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3	7600	75.13	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.75.13	14
Крузона синдром			
Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2	7100	79.12	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.79.12	14

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Куррарино синдром			
Поиск мутаций в гене MNX1	8300	78.47	21
Ларинго-онихо-кутанный синдром			
Поиск мутаций в экзоне 39 гена LAMA3	7600	75.14	21
Лейкодистрофия гипомиелиновая			
Поиск мутаций в гене GJC2	10600	73.18.1	21
Пренатальная ДНК – диагностика	12000	11.73.18.1	14
Лермитт-Дуклос болезнь			
Поиск мутаций в гене PTEN	19500	81.6.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.14	21
Ли синдром			
Поиск мутаций в гене PDHA1	25000	84.25.1	21
Поиск мутаций в гене BCS1L	10600	73.15.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.136	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.73.15.2	14
Лимфедерма наследственная			
Поиск мутаций в гене GJC2	10600	73.18.2	21
Пренатальная ДНК – диагностика	12000	11.73.18.2	14
Липодистрофия врожденная генерализованная			
Поиск мутаций в гене PTRF	8000	72.36	21
Поиск мутаций в гене AGPAT2	12100	77.24	21
Поиск мутаций в гене BSCL2	16300	76.18.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.37	21
Липодистрофия семейная частичная			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена LMNA	7600	75.10	21
Поиск мутаций в гене LMNA	21000	83.6.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.130	21
Люджина-Фринса синдром			
Поиск частых мутаций в гене MED12	7600	75.27.2	21
Макла-Уэллса синдром			
Поиск мутаций в гене NLRP3	25000	84.14.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.77	21
Маклеода синдром			
Поиск мутаций в гене XK	10600	73.22	21
Макулярная дистрофия			
Поиск мутаций в гене PRPH2	10600	73.16.2	21
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.16	60
Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией			
Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA	7600	75.12	21
Маринеску-Шегрена синдром			
Поиск мутаций в гене SIL1	21600	83.18	21

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.74	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.83.18	14
Марфана синдром			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена FBN1	16300	76.15	21
Поиск мутаций в гене FBN1, кроме «горячих» участков (кровь с ЭДТА)	96300	94.1	45
Поиск мутаций в гене FBN1 (кровь с ЭДТА)	105000	95.1.1	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.78	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.95.1.1	14
Маршалла-Смита синдром			
Поиск мутаций в гене NFIX	21600	83.17.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.123	14
Мевалоновая ацидурия			
Поиск мутаций в гене MVK	21600	83.11.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.19	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.83.11.1	14
Мезомелическая дисплазия Лангера			
Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY	10600	73.29.2	21
Поиск числа копий гена SHOX/SHOXY	10600	5.21.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.83	21
Менкеса болезнь			
Поиск мутаций в гене ATR7A (кровь с ЭДТА)	37000	80.14.4	60
Метгемоглобинемия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене CYB5R3	6600	2.25	14
Поиск мутаций в гене CYB5R3	17000	82.8	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.20	21
Метилглутаконовая ацидурия			
Поиск мутаций в гене OPA3	7100	79.30.2	21
Микрофтальм изолированный			
Поиск мутаций в гене GDF6	8000	72.26.2	21
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.17	60
Микрофтальм изолированный с колобомой			
Поиск мутаций в гене SHH	10300	73.17.2	21
Микрофтальм с катарактой			
Поиск мутаций в гене CRYBA4	14100	88.6	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.39	21
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.18	60
Микроцефалии с капиллярными мальформациями синдром			
Поиск мутаций в гене STAMBP	21600	83.20	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	4.87	21
Миллера-Дикера синдром			

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск делеций в регионе 17p13 (кровь с ЭДТА)	10300	5.12	21
Поиск мутаций в гене PAFAH1B1	25000	84.22	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.120	21
Милроя болезнь (лимфедема наследственная)			
Поиск мутаций в гене FLT4	45000	91.1	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.15	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.91.1	14
Миоклоническая дистония			
Поиск мутаций в гене SGCE	25000	84.18.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.40	21
Миопатия Броди			
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37000	80.13.9	60
Миопатия Миоши			
Поиск частых мутаций в гене ANO5	6600	2.49.2	14
Поиск мутаций в гене ANO5	40000	90.12.2	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.67	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.90.12	14
Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон			
Поиск мутаций в гене SEPN1	21600	83.9.2	21
Поиск мутаций в гене ACTA1	10600	73.25.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.21	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.83.9.2	14
Миотоническая дистрофия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене DMPK	6600	2.7	14
Поиск наиболее частых мутаций в гене ZNF9	6600	2.32	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.2.7	14
Миотония Томсена/Беккера			
Поиск частых мутаций в гене CLCN1 (кровь с ЭДТА)	9800	1.17	14
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.22	21
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37000	80.13.3	60
Миофибриллярная миопатия			
Поиск мутаций в гене DES	16300	76.7.2	21
Поиск мутаций в гене CRYAB	8000	72.27.2	21
Поиск мутаций в гене MYOT	19500	81.7.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.41	21
Множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) синдром			
Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А	7100	79.4	21
Поиск наиболее частых мутаций в гене RET при МЭН2В	6600	2.28	14
Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А	7100	79.24	21
Поиск мутаций в экзоне 15 гена RET при МЭН2В	7600	75.17	21
Множественные вывихи суставов, задержка роста, черепно-лицевые аномалии и врожденные пороки сердца			

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск мутаций в гене B3GAT3	12100	77.22	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.64	21
Множественных птеригиумов синдром			
Поиск мутаций в гене CHRNG	17400	82.5.2	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	49.2	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.82.5.2	14
Множественных синостозов синдром			
Поиск мутаций в гене NOG	7600	75.32.1	21
Моуат-Вильсон синдром			
Поиск мутаций в гене ZEB2	30000	89.12.1	30
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.89.12.1	14
Мышечная дистрофия врождённая, интегрин A7 негативная			
Поиск мутаций в гене ITGA7	30000	89.10	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.24	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.89.10	14
Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-негативная			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена LAMA2	21600	83.15	21
Поиск мутаций в гене LAMA2 (кровь с ЭДТА)	110000	61.3.2	60
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.25	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.87.1	14
Мышечная дистрофия врожденная, тип 1C			
Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP	7600	75.9.1	21
Поиск мутаций в гене FKRP	8000	72.10.1	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.36	14
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера			
Поиск делеций и дупликаций в гене DMD у мальчиков (кровь с ЭДТА)	14100	88.21	21
Поиск делеций и дупликаций у родственниц больного по женской линии (кровь с ЭДТА)	16300	76.17	21
Поиск точковых мутаций в гене DMD методом NGS	37000	80.1	60
Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственника	6600	3.147	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.6.1	14
Мышечная дистрофия поясничноконечностная			
Поиск частых мутаций в генах CAPN3, FKRP, ANO5, SGCA	9000	1.25	14
Поиск мутаций в генах CAPN3, DMD, EMD, SGCG, SGCA, SGCB, SGCD, TCAP, FKRP, POMT1, ANO5, FKTN, ISPD, LMNA, CAV3 (кровь с ЭДТА)	37000	80.5.1	60
Поиск мутаций в «горячих» участках гена CAPN3	14100	88.7	21
Поиск мутаций в гене CAPN3, кроме «горячих» участков	29200	74.2	30
Поиск мутаций в гене FKRP	8000	72.10.2	21
Поиск мутаций в гене LMNA	21600	83.6.6	21
Поиск мутаций в гене CAV3	7100	79.23.1	21
Поиск мутаций в гене MYOT	19500	81.7.1	21
Поиск мутаций в гене FKTN	25000	84.9.2	21
Поиск мутаций в гене SGCA	14100	88.25	21

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск мутаций в гене SGCB	14100	88.24	21
Поиск мутаций в гене SGCG	17400	82.16	21
Поиск мутаций в гене SGCD	19500	81.13.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.26	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.77.5	14
Мышечная дистрофия тип Фукуяма			
Поиск мутаций в гене FKTN	25000	84.9.3	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.27	21
Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса			
Поиск мутаций в гене EMD	8000	72.4.2	21
Поиск мутаций в гене LMNA	21600	83.6.3	21
Поиск мутаций в гене FHL1	17400	82.13.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.42	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.80.2	14
Мюнке синдром			
Поиск частых мутаций в гене FGFR3	7600	75.31	21
Накопления нейтральных липидов с миопатией болезнь			
Поиск мутаций в гене PNPLA2	14100	88.29	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.84	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.88.29	14
Нанизм MULIBREY			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRIM37	7100	79.14	21
Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I			
Поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена PMP22	6600	2.1	14
Поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32)	7100	79.9	21
Поиск мутаций в гене MPZ	10650	73.3	21
Поиск мутаций в гене PMP22	10650	73.4.1	21
Поиск мутаций в гене LITAF	10650	73.10	21
Поиск мутаций в гене EGR2	10650	73.9	21
Поиск мутаций в гене PRPS1	16350	76.8.1	21
Поиск мутаций в гене YARS	25000	84.1	21
Поиск частых рецессивных мутаций в генах FGD4, SH3TC2, FIG4, GDAP1 (кровь с ЭДТА)	9600	1.15	14
Поиск частых мутаций цыганского происхождения в генах NDRG1 и SH3TC2	6600	2.39	14
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.43	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.2.1	14
Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II			
Поиск наиболее частых мутаций в гене MFN2	6600	2.26	14
Поиск мутаций в гене MFN2	30000	89.11	30
Поиск мутаций в гене GDAP1	14100	88.2	21
Поиск мутаций в гене IGHMBP2	30000	89.1.3	30

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск мутаций в гене NEFL	14100	88.3	21
Поиск мутаций в гене LMNA	21600	83.6.4	21
Поиск мутаций в гене HSPB1	7100	79.1	21
Поиск мутаций в гене DNM2	40000	90.3.1	30
Поиск мутаций в гене GARS	35000	85.8.1	30
Поиск мутаций в гене FIG4	47000	91.4.1	30
Поиск мутаций в гене HSPB8	8000	72.39.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.44	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.2.26	14
Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления			
Анализ числа копий гена PMP22 (кровь с ЭДТА)	10300	5.4	21
Поиск мутаций в гене PMP22	10600	73.4.2	21
Наследственный амилоидоз			
Поиск мутаций в гене TTR	10600	73.35	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.149	21
Поиск наиболее частых мутаций в гене TTR	4000	32.25	14
Наследственный ангионевротический отек			
Поиск мутаций в гене C1NH	16300	76.10	21
Поиск крупных делеций/дупликаций в гене C1NH (кровь с ЭДТА)	10300	5.17	21
Поиск мутаций в гене F12	17500	82.17.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.45	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.76.10	14
Незаращение родничков			
Поиск мутаций в гене MSX2	7100	79.13.1	21
Поиск мутаций в гене ALX4	10600	73.12	21
Нейромиотония и аксональная нейропатия			
Поиск частых мутаций в гене HINT1	6600	2.51	14
Поиск мутаций в гене HINT1	10300	72.45	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.72.45	14
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37000	80.13.4	60
Нейросенсорная несиндромальная тугоухость			
Поиск мутаций в гене GJB2 (CX26)	7600	75.21	21
Поиск частой делеции в локусе DFNB1	7100	79.37	21
Поиск мутаций в гене GJB3	7100	79.6.1	21
Поиск мутаций в гене GJB6	7100	79.7.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.73	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.2.3	14
Поиск мутаций в 34 генах, ответственных за наследственную тугоухость	37000	80.10.1	60
Нейрофиброматоз			
Поиск мутаций в 23 генах, ответственных за нейрофиброматоз, синдромы Нунан и Leopard (кровь с ЭДТА)	37000	80.12.4	60
Нейтропения тяжёлая врождённая			

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск мутаций в гене ELANE	12100	77.12	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.46	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.72.19	14
Некомпактного левого желудочка синдром			
Поиск мутаций в гене TAZ	14100	88.1.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.79	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.32.2	14
Немалиновая миопатия			
Поиск мутаций в гене ACTA1	10600	73.25.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.121	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.73.25	14
Нефронофтиз			
Анализ числа копий гена NPHP1 (кровь с ЭДТА)	10300	5.14.1	21
Нефротический синдром			
Поиск мутаций в гене NPHS2	17400	82.15.1	21
Поиск мутаций в гене NPHS1	35000	85.9	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.28	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.79.15	14
Ниймеген синдром			
Поиск наиболее частых мутаций в гене NBN	6600	2.5	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.2.5	14
Ногтей-надколенника синдром			
Поиск мутаций в гене LMX1B	15300	76.21	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.116	21
Нормокалиемический периодический паралич			
Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A	7600	75.5	21
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37000	80.13.5	60
Норри болезнь			
Поиск мутаций в гене NDP	7100	79.2.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.16	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.79.2.1	14
Нунан синдром			
Поиск мутаций в 23 генах, ответственных за синдромы Нунан и Leopard (кровь с ЭДТА)	37000	80.12.1	60
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.79.8	14
Окулофарингеальная мышечная дистрофия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене PABPN1	6600	2.14	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.2.14	14
Опица GBVВ синдром			
Поиск мутаций в гене MID1	25000	84.26	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.138	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.84.26	14
Опица-Каведжиа синдром			

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск частых мутаций в гене MED12	7600	75.27.1	21
Ослера-Рендю-Вебера синдром			
Поиск мутаций в гене ENG	19500	81.14	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.115	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.81.14	14
Остеолиз карпотарзальный, мультицентрический			
Поиск мутаций в гене MAFB	7100	79.36	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.79.36	14
Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей)			
Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1	6600	2.20	14
Поиск мутаций в гене TCIRG1	25000	84.15	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.29	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.2.20	14
Охдо синдром, SBBYSS вариант			
Поиск мутаций в экзоне 18 гена KAT6B	10500	73.30.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	3.143	21
Паллистера синдром			
Поиск мутаций в гене TBX3	15300	76.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.80	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.76.1	14
Паллистера-Холла синдром			
Поиск мутаций в гене GLI3	35000	85.2.2	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.81	21
Палочко-колбачковая дистрофия			
Поиск мутаций в гене RPGR	40000	90.11.2	30
Поиск мутаций в гене CRX	8000	72.1.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.47	21
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз методом NGS (кровь с ЭДТА)	32000	80.11.19	60
Парамиотония Эйленбурга			
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37000	80.13.6	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.48	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.90.6.1	14
Пахионихия врожденная			
Поиск мутаций в гене KRT6B	14100	88.13	21
Поиск мутаций в гене KRT6A	16300	76.26.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.49	21
Пейтца-Егерса синдром			
Поиск мутаций в гене STK11	19500	81.17	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.142	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.81.17	14
Пендреда синдром			

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск мутаций в 34 генах, ответственных за наследственную тугоухость (кровь с ЭДТА)	37000	80.10.4	60
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.72	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.1.16	14
Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз)			
Поиск мутаций в гене HPGD	16300	76.11	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.58	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.76.11	14
Первичная легочная гипертензия			
Поиск мутаций в гене BMPR2	30000	89.8	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.50	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.89.8	14
Периодическая болезнь			
Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV	9800	1.7	14
Поиск мутаций в гене MEFV	21600	83.4	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.1.7	14
Периодических мышечных спазмов болезнь			
Поиск мутаций в гене CAV3	7100	79.23.5	21
Пигментная дегенерация сетчатки			
Поиск мутаций в гене RP2	12100	77.6	21
Поиск мутаций в гене RPGR	40000	90.11.1	30
Поиск мутаций в гене RHO	10600	73.27.1	21
Поиск мутаций в гене RPE65	21600	83.13.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.51	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.77.6	14
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.20	60
Пикнодисостоз			
Поиск мутаций в гене CTSK	14100	88.19	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.30	21
Пневмоторакс первичный спонтанный			
Поиск мутаций в гене FLCN	25000	84.13.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.52	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.16.1	14
Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови			
Поиск мутаций в гене CAV3	7100	79.23.4	21
Подколенного птеригиума синдром			
Поиск мутаций в гене IRF6	19500	81.11.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.82	21
Полидактилия			
Поиск мутаций в регуляторном элементе ZRS гена SHH	7100	79.28	21
Поиск мутаций в гене GLI3	35000	85.2.4	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.53	21

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поликистоз почек			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена PKHD1	16300	76.12	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.31	21
Поиск мутаций в генах PKHD1, PKD1, PKD2, HNF1B (кровь с ЭДТА)	37000	80.4	90
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.8.19	14
Помпе болезнь			
Поиск частых мутаций в гене GAA	6600	2.45	14
Понтоцеребеллярная гипоплазия			
Поиск мутаций в гене VRK1	21600	83.16	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.63	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.83.16	14
Потоцки-Лупски синдром			
Поиск дупликаций в регионе 17p11.2 (кровь с ЭДТА)	10300	5.16.2	21
Почечная адисплазия			
Поиск мутаций в гене UPK3A	14100	88.23	21
Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	12100	77.11.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.54	21
Прогерия Хатчинсона-Гилфорда			
Поиск мутаций в гене LMNA	21600	83.6.5	21
Псевдоахондроплазия			
Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP	6600	2.22.1	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.2.22	14
Псевдогипопаратиреоз			
Поиск мутаций в гене GNAS	19500	81.9.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.55	21
Псевдоксантома эластическая			
Поиск частых мутаций в гене ABCC6	7600	75.23	21
Поиск мутаций в гене ABCC6 (кровь с ЭДТА)	49500	92.3	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.32	21
Псевдопсевдогипопаратиреоз			
Поиск мутаций в гене GNAS	19500	81.9.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.56	21
Пфайффера синдром			
Поиск мутаций в экзонах 7, 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1	8000	72.16	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.72.16	14
Рабдомиолиз (миоглобинурия)			
Поиск мутаций в гене LPIN1	40000	90.4	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.33	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.90.4	14
Ретиношизис			
Поиск мутаций в гене RS1	14100	88.15	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.57	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.88.15	14

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Ретта синдром			
Поиск мутаций в гене MECP2	12100	77.21	21
Поиск делеций гена MECP2 (кровь с ЭДТА)	10300	5.11	21
Ригидного позвоночника синдром			
Поиск мутаций в гене SEPN1	21600	83.9.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.44	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.83.9.1	14
Робинова синдром			
Поиск мутаций в гене ROR2	25000	84.23	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.65	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.84.23	14
Ротмунда-Томсена синдром			
Поиск мутаций в гене RECQL4	25000	84.27.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.79	21
Рубинштейна-Тейби синдром			
Поиск делеций в регионе 16p13 (кровь с ЭДТА)	10300	5.13	21
Семейная пароксизмальная фибрилляция желудочков			
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE2 (кровь с ЭДТА)	37000	80.8.7	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.58	21
Семейная периодическая лихорадка			
Поиск мутаций в гене TNFRSF1A	14100	88.14	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.59	21
Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз			
Поиск наиболее частых мутаций в гене UNC13D	6600	2.33	14
Поиск мутаций в гене UNC13D	35000	85.6	30
Поиск мутаций в гене PRF1	12100	77.9	21
Поиск мутаций в гене STX11	8000	72.15	21
Поиск мутаций в гене STXBP2	25000	84.12	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.34	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.63	14
Семейный медулярный рак щитовидной железы			
Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	12100	77.11.1	21
Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET	7100	79.27	21
Семейный холодовой аутовоспалительный синдром			
Поиск мутаций в гене NLRP3	25000	84.14.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.60	21
Сениора-Локена синдром			
Анализ числа копий гена NHP1 (кровь с ЭДТА)	10300	5.14.3	21
Сенсорная полинейропатия (врожденная нечувствительность к боли)			
Поиск мутаций в гене NGF	10650	73.6	21
Поиск мутаций в гене WNK1	8000	72.12	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.61	21

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Пrenатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.31	14
Септо-оптическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене HESX1	8000	72.34	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.119	21
Пrenатальная ДНК-диагностика	12000	11.72.34	14
Сетре-Чотзена синдром			
Поиск мутаций в гене TWIST1	8000	72.29.2	21
Поиск частых мутаций в гене FGFR3	7600	75.31.2	21
Симпсона-Голаби-Бемель синдром			
Поиск мутаций в гене GPC3	17400	82.12	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.83	21
Пrenатальная ДНК-диагностика	12000	11.82.12	14
Синдактилия			
Поиск мутаций в гене HOXD13	10600	73.14.3	21
Поиск мутаций в гене GJA1	8000	72.38.4	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.133	21
Синдром CHARGE			
Поиск мутаций в 34 генах, ответственных за наследственную тугоухость (кровь с ЭДТА)	37000	80.10.6	60
Синдром CINCA			
Поиск мутаций в гене NLRP3	25000	84.14.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.62	21
Синдром CRASH			
Поиск мутаций в гене L1CAM	35000	85.13.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.126	21
Синдром ESC			
Поиск мутаций в гене NR2E3	14100	88.4.1	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.35	21
Синдром MASA			
Поиск мутаций в гене L1CAM	35000	85.13.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.129	21
Синдром RAPADILINO			
Поиск мутаций в гене RECQL4	25000	84.27.3	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.81	21
Синдром TAR			
Поиск мутаций в гене RBM8A, включая крупные делеции	14100	88.20	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.36	21
Синполидактилия			
Поиск мутаций в гене HOXD13	10600	73.14.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.91	21
Пrenатальная ДНК-диагностика	12000	11.73.14.1	14
Скапулоперонеальная миопатия			

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск мутаций в гене FHL1	17400	82.13.2	21
Сколиоз с параличом взора			
Поиск мутаций в гене ROBO3	35000	85.1	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.50	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.6.5	14
Слабости синусового узла синдром			
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE2 (кровь с ЭДТА)	37000	80.8.8	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.84	21
Смит-Магенис синдром			
Поиск делеций в регионе 17p11.2 (кровь с ЭДТА)	10300	5.16.1	21
Смита-Лемли-Опица синдром			
Поиск мутаций в гене DHCR7	19500	81.4	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.46	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.76.3	14
Сотоса синдром			
Поиск мутаций в гене NSD1 (кровь с ЭДТА)	51500	96.1	30
Поиск мутаций в гене NFIX	21600	83.17.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.122	14
Спастическая параличия Штрюмпеля			
Поиск крупных делеций / дупликаций в генах SPAST и ATL1 (кровь с ЭДТА)	10300	5.22	21
Поиск мутаций в гене GJC2	10600	73.18.3	21
Поиск мутаций в гене BSCL2	15300	76.18.4	21
Поиск мутаций в гене CYP2U1	12100	77.23	21
Поиск мутаций в гене LICAM	35000	85.13.4	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.92	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.89.6	14
Поиск мутаций в 63 генах, ответственных за SPG (кровь с ЭДТА)	37000	80.9.1	60
Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV			
Поиск делеций в гене SMN1 (только для больного)	9800	1.2	14
Определение числа копий генов SMN1, SMN2 (кровь с ЭДТА)	10600	5.24	14
Анализ носительства спинальной амиотрофии (кровь с ЭДТА)	10600	5.3	14
Анализ носительства спинальной амиотрофии для супружеской пары (кровь с ЭДТА) (2 чел.)	12300	77.15	14
Анализ носительства спинальной амиотрофии для ядерной семьи (кровь с ЭДТА) (3 чел.)	15500	88.8	14
Поиск мутаций в гене SMN1 (только при наличии одной копии гена)	17400	82.14	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.1	14
Спинальная амиотрофия Финкеля			
Поиск частых мутаций в гене VAPB	7600	75.20.2	21
Поиск мутаций в гене VAPB	14100	88.12.2	21
Спинальная амиотрофия, X-сцепленная			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена UBA1	7600	75.25	21

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди			
Поиск наиболее частых мутаций в гене AR	6600	2.8	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.2.8	14
Спиноцеребеллярная атаксия			
Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3	10000	1.14	14
Поиск наиболее частых мутаций в гене CACNA1A	6600	2.38	14
Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN7	6600	2.44	14
Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN8	6600	2.41	14
Поиск частых мутаций в гене PPP2R2B	6600	2.50	14
Поиск частых мутаций в гене TPB	5200	2.53.1	14
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.40	14
Спонгиозформная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями			
Поиск мутаций в гене PRNP	8000	72.11.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.93	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.41.3	14
Спондилококостальный дизостоз			
Поиск мутаций в гене DLL3	16300	76.16	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.52	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.76.13	14
Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDТ)			
Поиск мутаций в гене TRAPPC2 при X-сцепленной форме	10600	73.11	21
Поиск мутаций в гене Col2A1 (кровь с ЭДТА)	60500	86.1.4	45
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.117	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.57	14
Стиклера синдром			
Поиск мутаций в гене Col2A1 (кровь с ЭДТА)	60500	86.1.1	45
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.85	21
Поиск мутаций в гене Col11A2 (кровь с ЭДТА)	37000	80.10.9	60
Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы			
Поиск мутаций в гене PRPS1	16300	76.8.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.94	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.42.2	14
Тестикулярной феминизации синдром			
Поиск мутаций в гене AR	21600	83.7	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.86	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.4.10	14
Торсионная дистония			
Поиск мутаций в гене GCH1	14100	88.22.1	21
Поиск мутаций в гене TOR1A	12100	77.19	21
Поиск мутаций в гене PRRT2	10600	73.20.1	21
Поиск мутаций в гене THAP1	8000	72.40	21
Поиск мутаций в гене SPR	8000	72.32	21

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.95	21
Трихоринофалангеальный синдром			
Поиск мутаций в гене TRPS1	21600	83.12	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.96	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.83.12	14
Тричер Коллинза-Франческетти синдром			
Поиск мутаций в гене TCOF1	40000	90.2	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.87	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.90.2	14
Тромбоцитопения врожденная			
Поиск мутаций в гене MPL	17400	82.11	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.53	21
Туберозный склероз			
Поиск мутаций в генах TSC1, TSC2 (кровь с ЭДТА)	37000	80.7	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.97	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.90.8.1	14
Удлиненного интервала QT синдром			
Поиск мутаций в гене KCNJ2	10600	73.5.3	21
Поиск мутаций в гене SCN4B	12100	77.7	21
Поиск мутаций в гене CAV3	7100	79.23.3	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.88	21
Поиск мутаций в генах SCN5A, KCNQ1, KCNE1, KCNH2, KCNE1 (кровь с ЭДТА)	37000	80.8.2	60
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.4.2	14
Унферрихта-Лундборга болезнь			
Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB	6600	2.10	14
Поиск мутаций в гене CSTB	8000	72.8	21
Уокера-Варбург синдром			
Поиск мутаций в гене POMT1	35000	85.7.1	30
Поиск мутаций в гене FKRП	8000	72.10.3	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.61	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.85.7.1	14
Ушера синдром			
Поиск мутаций в 34 генах, ответственных за наследственную тугоухость (кровь с ЭДТА)	37000	80.10.3	90
Фатальная семейная инсомния			
Поиск мутаций в гене PRNP	8000	72.11.4	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.98	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.41.4	14
Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая			
Поиск мутаций в «горячих» участках гена ACVR1	10600	73.21	21
Поиск мутаций в гене ACVR1, кроме «горячих» участков	15300	76.19	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.99	21

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Фокальная кожная гипоплазия (Горлина-Гольца синдром)			
Поиск мутаций в гене PORCN	19500	81.16	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.140	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.81.16	14
Фокально-кортикальная дисплазия Тейлора			
Поиск мутаций в генах TSC1, TSC2 (кровь с ЭДТА)	37000	80.7.2	60
Поиск частых мутаций в гене TSC1	7600	75.28	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.100	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.90.8.2	14
Х-сцепленная агаммаглобулинемия			
Поиск мутаций в гене BTK	35000	85.3.1	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.104	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.78.7.1	14
Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)			
Поиск мутаций в гене SH2D1A	10600	73.2	21
Поиск мутаций в гене XIAP	17400	82.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.106	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.17	14
Х-сцепленный моторный нистагм			
Поиск мутаций в гене FRMD7	25000	84.11	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.107	21
Х-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит			
Поиск мутаций в гене IL2RG	10600	73.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.108	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.73.1	14
Хайду-Чейни синдром			
Поиск мутаций в экзоне 34 гена NOTCH2	8000	72.43	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.150	21
Холта-Орама синдром			
Поиск мутаций в гене TBX5	21600	83.8	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.90	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.78.4	14
Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика			
Поиск мутаций в гене RMRP	7600	75.22	21
Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана			
Поиск мутаций в гене EBP	10600	73.19	21
Хондрокальциноз			
Поиск мутаций в гене ANKH	25000	84.19.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.101	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.84.19.2	14

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Хореоатетоз, гипотиреозидизм и неонатальная дыхательная недостаточность			
Поиск мутаций в гене NKX2-1	10600	73.26.2	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.131	21
Хорея доброкачественная наследственная			
Поиск мутаций в гене NKX2-1	10600	73.26.1	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.128	21
Хорея Гентингтона			
Поиск частых мутаций в гене TRPV	5200	2.53.2	14
Хориоидальная дистрофия			
Поиск мутаций в гене PRPH2	10600	73.16.3	21
Хороидермия			
Поиск мутаций в гене CHM	30000	89.5	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.102	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.56	14
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.22	60
Хроническая гранулематозная болезнь			
Поиск мутаций в гене CYBB	25000	84.7	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.103	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.78.6	14
Центронуклеарная миопатия			
Поиск мутаций в гене MTM1	29500	89.2	30
Поиск мутаций в гене DNM2	43500	90.3.2	30
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.109	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.19	14
Цереброокулофациоскелетный синдром			
Поиск мутаций в гене ERCC6	43500	90.1.2	30
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.55	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.90.1.2	14
Цистиноз нефропатический			
Поиск мутаций в гене CTNS	21600	83.19	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.77	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.83.19	14
Шварца-Джампела синдром			
Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА)	37000	80.13.8	60
Швахмана-Даймонда синдром			
Поиск частых мутаций в гене SBDS	7600	75.29	21
Поиск мутаций в гене SBDS	10600	77.20	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.48	21
Шегрена-Ларссона синдром			
Поиск мутаций в гене ALDH3A2	25000	84.24	21

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.68	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.84.24	14
Широкого водопровода преддверия синдром			
Поиск мутаций в гене SLC26A4	35000	85.14.3	30
Шпрингцена-Гольдберга синдром			
Поиск мутаций в гене SKI	15300	76.23	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.135	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.76.23	14
Штаргардта болезнь			
Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (кровь с ЭДТА)	9800	1.8.2	14
Поиск мутаций в 211 генах, ответственных за наследственные заболевания глаз (кровь с ЭДТА)	37000	80.11.23	60
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.9	21
Экзостозы множественные			
Поиск мутаций в гене EXT1	25000	84.8	21
Поиск мутаций в гене EXT2	29500	89.3	30
Поиск крупных делеций / дупликаций в генах EXT1/ EXT2 (кровь с ЭДТА)	10600	5.23	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.110	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.33	14
Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия			
Поиск мутаций в гене NDP	8000	79.2.2	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.79.2.2	14
Эктодермальная ангидротическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене EDA	17400	82.3	21
Поиск делеций в генах EDA, EDAR, EDARADD (кровь с ЭДТА)	10600	5.15	21
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.111	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.8.10	14
Эктодермальная гидротическая дисплазия			
Поиск мутаций в гене GJB6	8000	79.7.2	21
Эктопия хрусталика			
Поиск частых мутаций в гене FBN1	7600	75.30	21
Поиск мутаций в гене FBN1 (кровь с ЭДТА)	108500	95.1.2	60
Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника	6600	3.112	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.95.1.2	14
Элерса-Данло синдром с прогрессирующей кифосколиозом миопатией и потерей слуха			
Поиск мутаций в гене FKBP14	10600	73.36	21
Элерса-Данло тип VI синдром			
Поиск частых мутаций в гене PLOD1	9800	1.9	14
Эпилепсия прогрессирующая миоклоническая			
Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB	6600	2.10.2	14
Поиск мутаций в гене CSTB	9800	72.8.2	21
Поиск мутаций в гене KCTD7	10600	73.28	21

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок
Поиск мутаций в гене GS27	16500	88.30	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.76	21
Эпифизарная дисплазия, множественная			
Поиск мутаций в гене SLC26A2	14100	88.16.3	21
Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP	6600	2.22.2	14
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.56	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.88.16.3	14
Эритрокератодермия			
Поиск мутаций в гене GJB3	9800	79.6.2	21
Поиск мутаций в гене GJB4	9800	79.11	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.75.4	14
Эритроцитоз рецессивный			
Поиск наиболее частых мутаций в гене VHL	6600	2.31	14
Поиск мутаций в гене VHL	9800	72.7.2	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.7.39	14
Эскобара синдром			
Поиск мутаций в гене CHRNG	17400	82.5	21
Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника	6600	4.49	21
Пренатальная ДНК-диагностика	12000	11.82.5	14

генетическая лаборатория