|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Пункт прейскуранта** | **Наименование** | **Цена** | **Срок** | **Виды материалов** |
| **1. Консультативное отделение, включая регистратуру** | | | | |
| 1.04 | Взятие крови из пальца | 100,00 | 1 | Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, пятна крови на карточке-фильтре №903, Жидкая кровь с ЭДТА, Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию, Жидкая кровь без антикоагулянта не подвергавшаяся замораживанию, Микровет с гепарином |
| 1.02 | Взятие крови из периферической вены | 200,00 | 1 | Жидкая кровь с ЭДТА, Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, пятна крови на карточке-фильтре №903, Жидкая кровь без антикоагулянта не подвергавшаяся замораживанию, Микровет с гепарином |
| 1.03 | Взятие крови из периферической вены детям до 1 года | 300,00 | 1 | Жидкая кровь с ЭДТА, Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, пятна крови на карточке-фильтре №903, Жидкая кровь без антикоагулянта не подвергавшаяся замораживанию, Микровет с гепарином |
| 1.14 | Прием (осмотр, консультация) врача- невролога, первичный | 3 000,00 | 1 |  |
| 1.05 | Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный | 2 600,00 | 1 |  |
| 1.20 | Прием образцов мочи | 0 | 1 | Моча, Моча (утренняя), Моча (дневная), Моча (вечерняя) |
| 1.21 | Прием предоставленного биологического материала (образцов крови) | 0 | 1 | Жидкая кровь с ЭДТА, Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Нативный эякулят (семенная жидкость), Гистопрепараты гонад (приготовленные, на предметном стекле), Буккальный эпителий, Ворсины хориона, Амниотическая жидкость, ДНК, Парафиновые блоки, Парафиновые блоки норма/опухоль, Биоптат ткани, Биоптат ткани норма/опухоль, Ногти, Сыворотка крови, Жидкая кровь без антикоагулянта не подвергавшаяся замораживанию, пятна крови на карточке-фильтре №903, Ликвор |
| **3. Лаборатория селективного скрининга** | | | | |
| 3.300 | Прием образца биоптата кожи | 0 | 1 | Биоптат кожи |
| **X-сцепленная адренолейкодистрофия, MIM 300100** | | | | |
| 3.88.02 | Газовая хроматография плазмы крови (ОДЦЖК) (диагностика пероксисомных заболеваний- синдром Целвегера, Х-АЛД) | 3 300,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| **ААА синдром, Оллгрова синдром (ахалазия, алакримия, недостаточность надпочечников, MIM 231550)** | | | | |
| 3.131 | Частичный анализ гена AAAS ( Оллгрова синдром,  MIM 231550) | 8 000,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Айкарди-Гутьереса синдром** | | | | |
| 3.142.02 | Полный   анализ гена TREX1 (Айкарди-Гутьереса синдром 1, MIM 225750) | 5 000,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.273 | Полный анализ гена RNASEH2B (Айкарди-Гутьереса синдром 2, MIM 610181) | 15 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.201 | Анализ 59 генов. Панель "Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии" | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Алажиля синдром, MIM 118450** | | | | |
| 3.708 | Анализ 52 генов. Панель Холестазы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Алькаптонурия, MIM 203500** | | | | |
| 3.74.06 | ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (гомогентизиновая кислота) | 1 500,00 | 10 | Моча |
| 3.704 | Полный анализ гена HGD (алькаптонурия, MIM 203500) | 15 000,00 | 20 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| 3.108.01 | Частая мутация в гене HGD (алькаптонурия, MIM 203500) | 2 100,00 | 10 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Альфа-1-антитрипсина недостаточность, MIM 613490** | | | | |
| 3.253 | Полный анализ гена SERPINA1 (недостаточность альфа-1-антитрипсина, MIM 613490) | 15 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.13.01 | Частые мутации в гене SERPINA1 (недостаточность альфа-1-антитрипсина, MIM 613490) | 2 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Барттера синдром** | | | | |
| 3.143.01 | Полный анализ гена KCNJ1 (Синдром Барттера тип 2, MIM 241200) | 7 500,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.143.02 | Частичный анализ гена SLC12A1 (Синдром Барттера тип 1, MIM 601678) | 14 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Биотинидазы недостаточность, MIM 253260** | | | | |
| 3.59.01 | Определение активности биотинидазы (Недостаточность биотинидазы, MIM 253260) | 2 100,00 | 10 | Жидкая кровь без антикоагулянта не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.288 | Полный анализ гена BTD (Недостаточность биотинидазы, MIM 253260) | 15 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.59.02 | Частые мутации в гене BTD (Недостаточность биотинидазы,MIM 253260) | 2 100,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Боковой амиотрофический склероз, MIM 105400** | | | | |
| 3.169 | Полный анализ гена SOD1 (Боковой амиотрофический склероз, MIM 105400) | 9 000,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Вильсона-Коновалова болезнь, MIM 277900** | | | | |
| 3.19 | Определение концентрации церулоплазмина в сыворотке | 600,00 | 7 | Жидкая кровь без антикоагулянта не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.286 | Полный анализ гена ATP7B (болезнь Вильсона-Коновалова, MIM 277900). Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.19.01 | Частые мутации в гене ATP7B (болезнь Вильсона-Коновалова, MIM 277900) | 3 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Вольмана болезнь, болезнь накопления эфиров холестерина, MIM 278000** | | | | |
| 3.20.01 | Определение активности кислой липазы в пятнах высушенной крови (Болезнь Вольмана, болезнь накопления эфиров холестерина, MIM 278000) | 2 100,00 | 10 | Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.20.04 | Полный анализ гена LIPA (Болезнь Вольмана, болезнь накопления эфиров холестерина, MIM 278000) | 16 500,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.20.02 | Частые мутации в гене LIPA (Болезнь Вольмана, болезнь накопления эфиров холестерина , MIM 278000) | 3 000,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Вольфрама синдром, MIM 222300** | | | | |
| 3.227 | Полный анализ гена WFS1 (Синдром Вольфрама, MIM 222300) | 28 000,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.80 | Частичный анализ гена WFS1 (Синдром Вольфрама, MIM   222300) | 9 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Галактоземия тип I, MIM 230400** | | | | |
| 3.34.01 | Определение активности галактозо-1-фосфат уридилтрансферазы (галактоземия тип I, MIM   230400) | 2 000,00 | 5 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.34.03 | Полный анализ гена GALT (галактоземия тип I, MIM 230400) | 16 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.34.02 | Частые мутации в гене GALT (галактоземия тип I, MIM 230400) | 2 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Галактоземия тип II (недостаточность галактокиназы, MIM 230200)** | | | | |
| 3.35 | Полный анализ гена GALK (Галактоземия тип II (недостаточность галактокиназы, MIM 230200)). Панель Наследственные метаболические заболевания | 25 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **Галактоземия тип III (недостаточность эпимеразы), MIM 606953** | | | | |
| 3.195 | Полный анализ гена GALE (Галактоземия тип III (недостаточность эпимеразы, MIM 606953)). Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 25 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **Ганглиозидоз GM1 тип 1,2,3** | | | | |
| 3.12.01 | beta-D-галактозидаза (GM1-ганглиозидоз тип 1,2,3, MIM 230500,230600,230650) | 2 100,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.292 | Определение активности beta-D-галактозидазы в пятнах высушенной крови | 2 100,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| 3.217 | Полный анализ гена GLB1 (GM1-ганглиозидоз тип 1, 2, 3, MIM 230500, 230600, 230650). Панель Наследственные болезни с патологией скелета | 28 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **Гипероксалурия тип I, MIM 259900** | | | | |
| 3.257 | Полный анализ гена AGXT ( гипероксалурия тип 1, MIM 259900) | 15 000,00 | 20 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| 3.113 | Частичный анализ гена AGXT ( гипероксалурия тип 1, MIM 259900) | 7 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **Гиперорнитинемии-гипераммониемии-гомоцитрулинурии синдром (ННН синдром)** | | | | |
| 3.207 | Полный анализ гена SLC25A15 (Гиперорнитинемии-гипераммониемии-гомоцитрулинурии синдром (ННН синдром) MIM 238970) | 10 000,00 | 20 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **Гипофосфатазия** | | | | |
| 3.99.01 | Полный анализ гена ALPL (Гипофосфатазия, MIM 146300,241500,241510) | 17 500,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **Гликогеноз 0 тип, MIM 240600** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| 3.134.01 | Частичный анализ гена GYS 2 (Гликогеноз 0 тип, печеночная форма, MIM 240600) | 7 500,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Гликогеноз III типа, MIM 232400** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **Гликогеноз IV типа, MIM 232500** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Гликогеноз IX типа, MIM 306000** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Гликогеноз Iа тип, MIM 232200** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.36.01 | Полный анализ гена G6PC (Гликогеноз Iа тип, MIM 232200) | 8 500,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.36.03 | Частая мутация в гене G6PC (Гликогеноз Iа тип, MIM 232200) | 2 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Гликогеноз Iв тип, MIM 232220** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.37.02 | Полный анализ гена SLC37A4 (Гликогеноз Iв тип, MIM 232220) | 13 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.37.01 | Частые мутации в гене SLC37A4 (Гликогеноз Iв тип, MIM 232220) | 2 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Гликогеноз V типа, MIM 232600** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.270 | Полный анализ гена PYGM (гликогеноз V типа, MIM 232600). Панель Метаболические миопатии | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Гликогеноз VI типа, MIM 232700** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Гликогеноз XI типа, Фанкони-Бикеля синдром, MIM 227810** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Глутаровая ацидурия тип 1, MIM 231670** | | | | |
| 3.74.02 | ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (глутаровая кислота) | 1 500,00 | 10 | Моча |
| 3.43.02 | Полный анализ гена GCDH (Глутаровая ацидурия тип 1, MIM 231670) | 17 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.07 | Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот) | 2 000,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Ликвор |
| 3.43.01 | Частая мутации в гене GCDH (Глутаровая ацидурия тип 1, MIM 231670) | 2 100,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Глутаровая ацидурия тип 2, MIM #231680** | | | | |
| 3.211 | Полный анализ генов ETFA, ETFB, ETFDH (Глутаровая ацидурия тип 2, MIM 231680). Панель Наследственные метаболические заболевания | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Гомоцистинурия, MIM236200** | | | | |
| 3.44.01 | Полный анализ гена CBS (Гомоцистинурия, MIM236200) | 16 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.07 | Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот) | 2 000,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Ликвор |
| 3.44 | Частые мутации в гене CBS (Гомоцистинурия, MIM236200) | 4 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Гоше болезнь тип 1,2,3, MIM 230800, 231000,230900** | | | | |
| 3.22.02 | Определение активности хитотриозидазы в плазме или в пянах высушеной крови | 2 000,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию, пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| 3.22.05 | Полный анализ гена GBA (Болезнь Гоше, MIM   230800, 231000,230900) | 18 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.283 | Скрининг-тест на ЛБН (определение концентрации лизосфинголипидов в пятнах высушенной крови) | 1 050,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.191 | Скрининг-тесты на ЛБН (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: в-D-глюкозидаза, a-D-глюкозидаза, a-L-идуронидаза, сфингомиелиназа, галактоцереброзидаза, а-галактозидаза) | 2 100,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| 3.22.03 | Частые мутации в гене GBA (Болезнь Гоше, MIM   230800, 231000,230900) | 3 000,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Зандхоффа болезнь, MIM 268800** | | | | |
| 3.293 | Полный анализ гена HEXB (Болезнь Зандхоффа, MIM 268800). Панель Наследственные болезни с патологией скелета | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Изовалериановая ацидемия MIM 243500** | | | | |
| 3.269 | Полный анализ гена IVD (изовалериановая ацидемия, MIM 243500) | 15 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Исследование для исключения групп заболеваний** | | | | |
| 3.209 | Анализ 166 генов. Панель Наследственные болезни с патологией скелета | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.201 | Анализ 59 генов. Панель "Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии" | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.210 | Анализ 17 генов. Панель Несовершенный остеогенез | 25 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.708 | Анализ 52 генов. Панель Холестазы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.712 | Анализ 56 ядерных генов. Панель Наследственные формы гипогликемии | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.199 | Анализ 62 генов. Панель Митохондриальные болезни, мутации ядерного генома | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.711 | Анализ 82 генов, ответственных за метаболические миопатии и поясно-конечностные миопатии. Панель Метаболические миопатии | 21 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.709 | Анализ желчных кислот в моче (нарушение синтеза желчных кислот) | 1 050,00 | 20 | Моча |
| 3.710 | Анализ птеринов в моче (BH4-дефицитная злокачественная ФКУ) | 2 100,00 | 20 | Моча |
| 3.282 | Валидация одной мутации, выявленной на NGS (только гены НБО) методом секвенирования по Сэнгеру. Одна ядерная семья (мать, отец, пробанд). | 6 000,00 | 20 | Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| 3.73 | Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии) | 3 300,00 | 14 | Моча |
| 3.02 | Изоэлектрофокусирование трансферинов ( врожденные нарушения гликозилирования) | 2 000,00 | 15 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.01 | Количественное определение ГАГ в моче | 1 200,00 | 10 | Моча |
| 3.09 | Одномерный электрофорез ГАГ мочи (Мукополисахариды независимо от типа) | 2 000,00 | 10 | Моча |
| 3.88.02 | Определение ОДЦЖК в плазме крови (диагностика пероксисомных заболеваний) | 3 300,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.202 | Определение оксистеролов в плазме крови | 1 500,00 | 10 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.182 | Поиск выявленных в семье мутаций у родственников (1 чел.) | 2 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.200 | Полный анализ мтДНК. Панель Митохондриальные болезни, мутации митохондриального генома | 20 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.196 | Пренатальная диагностика НБО с применением биохимических и молекулярно-генетических методов | 10 000,00 | 7 | Ворсины хориона |
| 3.164 | Пренатальная диагностика НБО с установленной мутацией | 6 000,00 | 7 | Ворсины хориона |
| 3.100 | Разработка ДНК-диагностики других НБО (1 маркер) | 3 900,00 | 25 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.707 | Разработка ДНК-диагностики других НБО (анализ 1 гена до 10 экзонов) | 20 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.05 | Разработка ДНК-диагностики других НБО (анализ 1 экзона) | 4 500,00 | 25 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Биоптат кожи |
| 3.150.01 | Скрининг-тест на 13 частых мутаций мтДНК методом MLPA (синдромы LHON, MELAS, MERRF, NARP, LEIGH) | 3 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, Моча |
| 3.283 | Скрининг-тест на ЛБН (определение концентрации лизосфинголипидов в пятнах высушенной крови) | 1 050,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.191 | Скрининг-тесты на ЛБН (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: в-D-глюкозидаза, a-D-глюкозидаза, a-L-идуронидаза, сфингомиелиназа, галактоцереброзидаза, а-галактозидаза) | 2 100,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| 3.284 | Скрининг-тесты на ЛБН-3 (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: Идуронатсульфатаза (МПС II), N-ацетил-a-D-глюкозаминидаза (МПС IIIB), N-ацетилгалактозамин-6-сульфат cульфатаза (МПС IVA), Арилсульфатаза В (МПС VI), трипептид | 2 100,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.07 | Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот) | 2 000,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Ликвор |
| **Канавана болезнь, MIM 271900** | | | | |
| 3.74.01 | ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (N-ацетиласпартат) | 1 500,00 | 10 | Моча |
| 3.274 | Частичный анализ гена ASPA (болезнь Канавана) | 9 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 3.201 | Анализ 59 генов. Панель "Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии" | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Кернса-Сейра синдром, MIM 530000** | | | | |
| 3.82.01 | Поиск крупных делеций мтДНК методом ПЦР очень длинных фрагментов | 3 500,00 | 10 | Жидкая кровь с ЭДТА, Моча |
| **Краббе болезнь, MIM 245200** | | | | |
| 3.283 | Скрининг-тест на ЛБН (определение концентрации лизосфинголипидов в пятнах высушенной крови) | 1 050,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.191 | Скрининг-тесты на ЛБН (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: в-D-глюкозидаза, a-D-глюкозидаза, a-L-идуронидаза, сфингомиелиназа, галактоцереброзидаза, а-галактозидаза) | 2 100,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| 3.25.02 | Частые мутации в гене GALC (Болезнь Краббе, MIM 245200) | 3 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 3.201 | Анализ 59 генов. Панель "Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии" | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Лейкодистрофия с гипомиелинизацией** | | | | |
| 3.247 | Полный анализ гена POLR3A, POLR3B (гипомиелинизирующая лейкодистрофия). Панель Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии | 25 000,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.290 | Секвенирование генов, ответственных за развитие мукополисахаридозов. Панель "Наследственные болезни с патологией скелета" | 28 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | | 3.201 | Анализ 59 генов. Панель "Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии" | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА | |  |  |  |  |
| 3.201 | Анализ 59 генов. Панель "Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии" | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Лейкоэнцефалопатия с исчезающим белым веществом, детская атаксия с гипомиелинизацией, MIM 603896** | | | | |
| 3.115.01 | Частые мутации в гене EIF2B5 ( атаксия с гипомиелинизацией , MIM 603896) | 2 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 3.201 | Анализ 59 генов. Панель "Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии" | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Лейкоэнцефалопатия с пораженим ствола мозга и высоким уровнем лактата при спектроскопии, MIM 611105** | | | | |
| 3.45 | Частые мутации в гене DARS2 (Лейкоэнцефалопатия с пораженим ствола мозга и высоким уровнем лактата при спектроскопии, MIM 611105) | 2 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 3.290 | Секвенирование генов, ответственных за развитие мукополисахаридозов. Панель "Наследственные болезни с патологией скелета" | 28 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| 3.201 | Анализ 59 генов. Панель "Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии" | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Лейкоэнцефалопатия с субкортикальными кистами, MIM 604004** | | | | |
| 3.98 | Частичный анализ гена MLC1 (лейкоэнцефалопатия с субкортикальными кистами, болезнь Ван дер Кнаап, MIM 604004) | 7 000,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.290 | Секвенирование генов, ответственных за развитие мукополисахаридозов. Панель "Наследственные болезни с патологией скелета" | 28 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| 3.201 | Анализ 59 генов. Панель "Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии" | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Лейциноз (болезнь «с запахом кленового сиропа мочи», MIM 248600)** | | | | |
| 3.73 | Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии) | 3 300,00 | 14 | Моча |
| 3.07 | Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот) | 2 000,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Ликвор |
| 3.46 | Частичный анализ генов BCKDHA, BCKDHB (лейциноз, болезнь с запахом кленового сиропа мочи, MIM248600) | 9 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Леша-Найяна синдром, MIM 300322** | | | | |
| 3.84 | Полный анализ гена HPRT1(Синдром Леша-Найяна, MIM 300322) | 12 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Ли синдром** | | | | |
| 3.199 | Анализ 62 генов. Панель Митохондриальные болезни, мутации ядерного генома | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.230 | Анализ мутаций в 14 ядерных генах синдрома Ли (BCS1L, COX10, COX15, FOXRED1, LRPPRC, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF6, NDUFS7, NDUFS8, SDHA, SURF1). Панель Митохондриальные болезни, мутации ядерного генома | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.231 | Анализ на частую мутацию c.418G>A (E140K) в гене SCO2 | 2 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 3.228 | Первичная диагностика митохондриальных заболеваний. Включает частые мутации мтДНК; поиск крупных делеций мтДНК; частые мутации в ядерных генах POLG, SURF1, SCO2, PDHA1. | 10 000,00 | 25 | Жидкая кровь с ЭДТА, Моча |
| 3.85.06 | Полный анализ гена NDUFA1, MIM 300078 | 5 500,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.233 | Полный анализ гена PDHA1 (E1- альфа субъединицы пируватдегидрогеназы), MIM 300502 | 18 500,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.232 | Полный анализ гена SCO2, MIM 604377 | 5 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.229 | Полный анализ гена SURF1, MIM 185620 | 10 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.200 | Полный анализ мтДНК. Панель Митохондриальные болезни, мутации митохондриального генома | 20 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.150.01 | Скрининг-тест на 13 частых мутаций мтДНК методом MLPA (синдромы LHON, MELAS, MERRF, NARP, LEIGH) | 3 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, Моча |
| 3.85.04 | Частичный анализ гена PDHA1 (E1- альфа субъединицы пируватдегидрогеназы), MIM 300502 | 7 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 3.85.01 | Частые мутации в гене SURF1 (Синдром Ли, MIM 256000) | 4 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Липопротеин липазы недостаточность MIM 238600** | | | | |
| 3.149.02 | Полный анализ гена LPL ( Липопротеин липазы недостаточность MIM 238600) | 18 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.149.01 | Частичный анализ гена LPL (Липопротеин липазы недостаточность MIM 238600) | 8 000,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Лоу синдром MIM 309000** | | | | |
| 3.86 | Частичный анализ гена OCRL (Синдром Лоу, MIM 309000) | 9 500,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Маннозидоз   альфа, MIM 248500** | | | | |
| 3.10.01 | alpha-D-маннозидаза (alpha-маннозидоз, MIM 248500) | 2 100,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| **Мевалоновая ацидурия** | | | | |
| 3.73 | Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии) | 3 300,00 | 14 | Моча |
| 3.135.01 | Полный анализ гена MVK (MIM 610377, мевалоновая ацидурия). Панель Аутовоспалительные синдромы | 19 000,00 | 25 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.135 | Частичный анализ гена MVK (мевалоновая ацидурия) | 3 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Менкеса болезнь** | | | | |
| 3.19 | Определение концентрации церулоплазмина в сыворотке | 600,00 | 7 | Жидкая кровь без антикоагулянта не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.163 | Частичный анализ гена ATP7A (болезнь Менкеса, MIM 309400) | 7 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Метахроматическая лейкодистрофия, MIM 250100** | | | | |
| 3.47.01 | Арилсульфатаза А (Метахроматическая лейкодистрофия, MIM 250100) | 2 100,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| **Метилмалоновая ацидурия** | | | | |
| 3.201 | Анализ 59 генов. Панель "Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии" | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.73 | Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии) | 3 300,00 | 14 | Моча |
| 3.116.02 | Полный анализ генов MUT, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC (метилмалоновая ацидемия, MIM 251110). Панель Наследственные метаболические заболевания | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.07 | Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот) | 2 000,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Ликвор |
| 3.116.01 | Частичный анализ гена MUT (метилмалоновая ацидурия) | 9 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Миоклоническая эпилепсия Лабофа (MIM 254780)** | | | | |
| 3.265 | Полный анализ гена EPM2A (Эпилепсия, миоклоническая прогрессирующая 2А, MIM 254780) | 7 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.266 | Полный анализ гена NHLRC1 (Эпилепсия, миоклоническая прогрессирующая 2В, MIM 254780) | 5 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Митохондриальные гепатопатии** | | | | |
| 3.234 | Анализ 14 генов синдромов истощения митохондриальной ДНК (AGK, DGUOK, DNA2, FBXL4, MPV17, POLG, POLG2, RRM2B, SLC25A4 (ANT1), SUCLA2, SUCLG1, TK2, TWINKLE, TYMP). Панель Митохондриальные болезни, мутации ядерного генома | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.235 | Полный анализ гена DGUOK (синдром истощения мтДНК, гепатоцеребральная форма), MIM 601465 | 12 500,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.236 | Полный анализ гена MPV17 (синдром истощения мтДНК, гепатоцеребральная форма), MIM 137960 | 12 500,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.239 | Полный анализ гена TRMU, MIM 610230 | 18 500,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.237 | Полный анализ гена TWNK (MIM 271245) | 15 500,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.238 | Частичный анализ гена TRMU, MIM 610230 | 9 000,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 3.81.03 | Частичный анализ гена TWNK (MIM 271245) | 7 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **Митохондриальные заболевания, связанные с мутациями в гене POLG** | | | | |
| 3.199 | Анализ 62 генов. Панель Митохондриальные болезни, мутации ядерного генома | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.281 | Полный анализ гена POLG. Панель Митохондриальные болезни, мутации ядерного генома, MIM 174763. | 25 000,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.17 | Частые рецессивные мутации в гене POLG (6 мутаций) методом MLPA, MIM 174763 | 3 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Митохондриальные энцефаломиопатии, связанные с мутациями мтДНК** | | | | |
| 3.82.01 | Поиск крупных делеций мтДНК методом ПЦР очень длинных фрагментов | 3 500,00 | 10 | Моча, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.200 | Полный анализ мтДНК. Панель Митохондриальные болезни, мутации митохондриального генома | 20 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.150.01 | Скрининг-тест на 13 частых мутаций мтДНК методом MLPA (синдромы LHON, MELAS, MERRF, NARP, LEIGH) | 3 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, Моча |
| **Митохондриальные энцефаломиопатии, связанные с мутациями ядерных генов** | | | | |
| 3.199 | Анализ 62 генов. Панель Митохондриальные болезни, мутации ядерного генома | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.241 | Полный анализ гена SUCLA2, MIM 612073 | 18 500,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.240 | Полный анализ гена SUCLG1, MIM 245400 | 15 500,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.242 | Полный анализ гена TK2, MIM 188250 | 13 000,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Множественная сульфатазная недостаточность, MIM 272200** | | | | |
| 3.118 | Арилсульфатаза А, Идуронатсульфатаза (множественная сульфатазная недостаточность, MIM 272200) | 2 500,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.118.01 | Полный анализ гена SUMF1 (множественная сульфатазная недостаточность, MIM 272200) | 15 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Молибденового кофактора недостаточность, MIM 252150** | | | | |
| 3.174.01 | Полный анализ гена MOCS1 (недостаточность молибденового кофактора A, MIM 252150) | 14 500,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.260 | Полный анализ гена MOCS2 (недостаточность молибденового кофактора B, MIM 252160) | 15 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.174.02 | Полный анализ гена SUOX (сульфоцистеинурия, MIM 272300) | 9 500,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.701 | Сульфитный тест. Скрининг на НБО (качественные тесты с мочой) | 500,00 | 7 | Моча |
| **Муколипидоз II, III типа, MIM 252600** | | | | |
| 3.219 | Полный анализ гена GNPTAB муколипидоз II, MIM 252600. Панель Наследственные болезни с патологией скелета | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Мукополисахаридоз I типа, MIM 607014, 607015, 607016** | | | | |
| 3.49.01 | a-L-идуронидаза   (Мукополисахаридоз I типа, MIM 607014, 607015, 607016) | 2 100,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.49.04 | Полный анализ гена  IDUA (Мукополисахаридоз I типа, MIM 607014, 607015, 607016) | 23 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.290 | Секвенирование генов, ответственных за развитие мукополисахаридозов. "Панель Наследственные болезни с патологией скелета". | 28 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **Мукополисахаридоз II типа, MIM 309900** | | | | |
| 3.50.01 | Идуронатсульфатаза   (Мукополисахаридоз II типа, MIM 309900) | 2 100,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.50.02 | Полный анализ гена IDS (Мукополисахаридоз II типа, MIM 309900) | 15 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.284 | Скрининг-тесты на ЛБН-3 (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: Идуронатсульфатаза (МПС II), N-ацетил-a-D-глюкозаминидаза (МПС IIIB), N-ацетилгалактозамин-6-сульфат cульфатаза (МПС IVA), Арилсульфатаза В (МПС VI), трипептид | 2 100,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Мукополисахаридоз III А, В, С, D типа** | | | | |
| 3.291 | Определение активности (мукополисахаридоз тип IIIВ) в цельной крови | 2 100,00 | 10 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.290 | Секвенирование генов, ответственных за развитие мукополисахаридозов. Панель "Наследственные болезни с патологией скелета" | 28 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| 3.284 | Скрининг-тесты на ЛБН-3 (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: Идуронатсульфатаза (МПС II), N-ацетил-a-D-глюкозаминидаза (МПС IIIB), N-ацетилгалактозамин-6-сульфат cульфатаза (МПС IVA), Арилсульфатаза В (МПС VI), трипептид | 2 100,00 | 10 | Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| **Мукополисахаридоз IV A, B типа** | | | | |
| 3.292 | Определение активности beta-D-галактозидазы в пятнах высушенной крови | 2 100,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| 3.52.03 | Полный анализ гена GALNS (Мукополисахаридоз IV А, MIM 253000) | 23 000,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.284 | Скрининг-тесты на ЛБН-3 (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: Идуронатсульфатаза (МПС II), N-ацетил-a-D-глюкозаминидаза (МПС IIIB), N-ацетилгалактозамин-6-сульфат cульфатаза (МПС IVA), Арилсульфатаза В (МПС VI), трипептид | 2 100,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Мукополисахаридоз VI типа, MIM 253200** | | | | |
| 3.53.03 | полный анализ гена ARSB (Мукополисахаридоз VI типа, MIM 253200) | 14 000,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.284 | Скрининг-тесты на ЛБН-3 (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: Идуронатсульфатаза (МПС II), N-ацетил-a-D-глюкозаминидаза (МПС IIIB), N-ацетилгалактозамин-6-сульфат cульфатаза (МПС IVA), Арилсульфатаза В (МПС VI), трипептид | 2 100,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Мукополисахаридоз VII типа** | | | | |
| 3.706 | Полный анализ гена GUSB (Мукополисахаридоз VII типа). Панель Наследственные болезни с патологией скелета | 28 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **Нарушения гликозилирования тип 1a, синдром Жакена** | | | | |
| 3.55 | Частые мутации в гене PMM2 (Нарушения гликозилирования тип 1a, синдром Жакена) | 3 000,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Нарушения гликозилирования тип Ib (ген MPI)** | | | | |
| 3.252 | Полный анализ гена MPI (Нарушения гликозилирования тип 1b) | 10 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Наследственная оптическая нейропатия Лебера (LHON, MIM 535000)** | | | | |
| 3.226 | Анализ на 19 частых мутаций мтДНК, характерных для наследственной оптической нейропатии Лебера (LHON) | 5 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Моча |
| **Наследственные заболевания с поражением скелета и суставов** | | | | |
| 3.209 | Анализ 166 генов. Панель Наследственные болезни с патологией скелета | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.210 | Анализ 17 генов. Панель Несовершенный остеогенез | 25 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| 3.703 | Полный анализ гена IFT80 (асфиктическая грудная клетка) | 28 000,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.268 | Частичный анализ гена CYP27B1 , (Рахит витамин D зависимый, MIM 264700) | 9 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 3.267 | Частичный анализ гена PHEX (Рахит витамин D резистентный, MIM 307800) | 9 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Недостаточность N-ацетилглютаматсинтазы, MIM 237310 | | | | |
| 3.186 | Полный анализ гена NAGS (недостаточность N-ацетилглютаматсинтазы, MIM 237310) | 11 500,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот** | | | | |
| 3.61.01 | Полный анализ гена HADHA (Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот, MIM 609016) | 33 000,00 | 60 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 3.07 | Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот) | 2 000,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Ликвор |
| 3.61 | Частая мутация в гене HADHA (Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот) | 2 100,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Недостаточность короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот** | | | | |
| 3.250 | Полный анализ гена ACADS (Недостаточность короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот) | 25 000,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот** | | | | |
| 3.251 | Полный анализ гена ACADVL (Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот). Панель Наследственные формы гипогликемии | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз, MIM 253270** | | | | |
| 3.07 | Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот) | 2 000,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Ликвор |
| **Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот** | | | | |
| 3.07 | Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот) | 2 000,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Ликвор |
| 3.65 | Частая мутация в гене ACADM (Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот) | 2 100,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Нейроаксональная дистрофия, MIM 256600** | | | | |
| 3.119.01 | Частичный анализ гена PLA2G6 (Нейроаксональная дистрофия, MIM 256600) | 7 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Нейродегенерация с накоплением железа 4, MIM 614298** | | | | |
| 3.175 | Полный анализ гена C19orf12 (Нейродегенерация с накоплением железа 4, MIM 614298) | 5 500,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Нейрональный цероидный липофусциноз тип 1** | | | | |
| 3.67.01 | Пальмитоил-протеин тиоэстераза (Нейрональный цероидный липофусциноз тип 1) | 2 100,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| **Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2** | | | | |
| 3.221 | Полный   анализ гена CLN2 (Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, MIM 204500) | 14 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 3.68.02 | Частые мутации в гене CLN2 (Нейрональный цероидный липофусциноз тип , MIM 204500) | 3 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Некетотическая гиперглицинемия, MIM605899** | | | | |
| 3.213.02 | Полный анализ гена GCST (белок T) (Некетотическая гиперглицинемия, MIM 605899). Панель Наследственные метаболические заболевания | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.213.01 | Полный анализ гена GLDC (белок P) и GCST (белок T) (Некетотическая гиперглицинемия, MIM 605899).Панель Наследственные метаболические заболевания | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.07.01 | Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот) - определение концентрации глицина в крови и ЦСЖ | 2 000,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Ликвор |
| **Ниманна-Пика тип А и В болезнь** | | | | |
| 3.27.1 | Полный анализ гена SMPD1 (Болезнь Ниманна-Пика тип A и B) | 10 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.283 | Скрининг-тест на ЛБН (определение концентрации лизосфинголипидов в пятнах высушенной крови) | 1 050,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| 3.191 | Скрининг-тесты на ЛБН (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: в-D-глюкозидаза, a-D-глюкозидаза, a-L-идуронидаза, сфингомиелиназа, галактоцереброзидаза, а-галактозидаза) | 2 100,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Ниманна-Пика тип С болезнь, MIM 257220, 607625** | | | | |
| 3.28.01 | Полный анализ гена NPC1 (Болезнь Ниманна-Пика тип C) | 31 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.28.02 | Полный анализ гена NPC2 (Болезнь Ниманна-Пика тип С) | 9 500,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Ниманна-Пика тип С болезнь, MIM 257220, 607625** | | | | |
| 3.202 | Определение оксистеролов в плазме крови | 1 500,00 | 10 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.283 | Скрининг-тест на ЛБН (определение концентрации лизосфинголипидов в пятнах высушенной крови) | 1 050,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| 3.74.03 | ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (оротовая кислота) | 1 500,00 | 10 | Моча |
| 3.63 | Полный анализ гена OTC (Недостаточность орнитинтранскарбамилазы) | 16 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Пантотенат киназы недостаточность, MIM 234200** | | | | |
| 3.275 | Полный анализ гена PANK2 (Пантотенат киназы недостаточность, MIM 234200) | 15 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.21 | Частые мутации в гене PANK2 (Пантотенат киназы недостаточность, болезнь Галлервордена-Шпатца, MIM 234200) | 3 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Пелицеуса-Мерцбахера болезнь, MIM 312080** | | | | |
| 3.139 | Частичный анализ гена PLP1 (Пелицеуса-Мерцбахера, MIM 312080) | 6 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.139.1 | Частичный анализ гена PLP1 методом MLPA - дупликации гена. Исследуется материал пробанда и матери пробанда (2 чел.) (Пелицеуса-Мерцбахера, MIM 312080) | 3 500,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.201 | Анализ 59 генов. Панель "Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии" | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Пирсона синдром** | | | | |
| 3.82.01 | Поиск крупных делеций мтДНК методом ПЦР очень длинных фрагментов | 3 500,00 | 10 | Жидкая кровь с ЭДТА, Моча |
| **Помпе болезнь, MIM 232300** | | | | |
| 3.29.01 | Полный анализ гена GAA (болезнь Помпе, MIM 232300) | 21 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Помпе болезнь, MIM 232300** | | | | |
| 3.191 | Скрининг-тесты на ЛБН (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: в-D-глюкозидаза, a-D-глюкозидаза, a-L-идуронидаза, сфингомиелиназа, галактоцереброзидаза, а-галактозидаза) | 2 100,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| **Прогрессирующая наружная офтальмоплегия, АД и АР** | | | | |
| 3.243 | Анализ 8 ядерных генов прогрессирующей наружной офтальмоплегии с множественными делециями мтДНК (DGUOK, DNA2, POLG, POLG2, RRM2B, SLC25A4, TK2, TWNK). Панель Митохондриальные болезни, мутации ядерного генома | 25 000,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.82.01 | Поиск крупных делеций мтДНК методом ПЦР очень длинных фрагментов | 3 500,00 | 10 | Жидкая кровь с ЭДТА, Моча |
| 3.150.01 | Скрининг-тест на 13 частых мутаций мтДНК методом MLPA (синдромы LHON, MELAS, MERRF, NARP, LEIGH) | 3 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, Моча |
| **Рефсума болезнь, MIM 266500** | | | | |
| 3.88.12 | Газовая хроматография плазмы крови (фитановая) (диагностика пероксисомных заболеваний - синдром Цельвейгера) | 3 300,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.248 | Полный анализ гена PHYH (Рефсума болезнь, MIM 266500) | 10 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Семейный внутрипеченочный холестаз 1 типа , MIM 211600** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.159.1 | Частичный анализ гена ATP8B1 (семейный внутрипеченочный холестаз 1 типа, MIM 211600) | 12 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Семейный внутрипеченочный холестаз 2 типа ( Баллера болезнь, MIM 601847)** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.18.01 | частая мутация   в гене ABCB11 (Болезнь Баллера ,семейный внутрипеченочный холестаз 2 типа, MIM 601847) | 2 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Семейный внутрипеченочный холестаз 3 типа , MIM 602347** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Сиалидоз тип 1,2 , MIM 256550** | | | | |
| 3.124 | Полный анализ гена NEU1 (Сиалидоз тип 1,2 , MIM 256550) | 8 500,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Синдром   TRAPS (злокачественная гипертермия, амилоидоз почек, MIM 142680)** | | | | |
| 3.125 | Частичный анализ гена TNFRSF1A (Синдром TRAPS (злокачественная гипертермия, амилоидоз почек, MIM 142680) | 9 000,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Синдром CADASIL, энцефалопатия с субкортикальными инфарктами, MIM 125310** | | | | |
| 3.96 | Частичный анализ гена NOTCH3 (Синдром CADASIL, энцефалопатия с субкортикальными инфарктами, MIM 125310) | 6 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Синдром MNGIE, MIM 603041** | | | | |
| 3.244 | Полный анализ гена TYMP, MIM 131222 | 15 500,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Смита-Лемли-Опитца синдром, MIM 270400** | | | | |
| 3.87 | Газовая хроматография плазмы крови (холестерин, изомеры холестерина(Синдром Смита-Лемли-Опитца, MIM 270400) | 3 300,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.261 | Полный анализ гена DHCR7 (Синдром Смита-Лемли-Опитца, MIM 270400) | 9 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Талассемия beta, MIM 613985** | | | | |
| 3.277 | Полный анализ гена НВВ (Талассемия beta, MIM 613985) | 9 000,00 | 15 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.179 | Частичный анализ гена НВВ (Талассемия beta, MIM 613985) | 5 000,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Тея-Сакса болезнь, MIM 272800** | | | | |
| 3.272 | Полный анализ гена HEXA (болезнь Тея-Сакса, MIM 272800) | 14 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Тирозинемия тип I, MIM 276700** | | | | |
| 3.74.04 | ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (сукцинилацетон) | 1 500,00 | 10 | Моча |
| 3.89.01 | Полный анализ гена FAH (Тирозинемия тип I, MIM 276700) | 21 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.89 | Частые мутации в гене FAH (Тирозинемия тип I, MIM 276700) | 3 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Тирозинэмия тип I, MIM 276700** | | | | |
| 3.07 | Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот) | 2 000,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Ликвор |
| **Транспортера глюкозы недостаточность** | | | | |
| 3.180 | Полный анализ гена SLC2A1(Транспортера глюкозы недостаточность) | 18 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Фабри болезнь, MIM 301500** | | | | |
| 3.32.02 | Полный анализ гена GLA (болезнь Фабри, MIM 301500) | 13 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.283 | Скрининг-тест на ЛБН (определение концентрации лизосфинголипидов в пятнах высушенной крови) | 1 050,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| 3.191 | Скрининг-тесты на ЛБН (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: в-D-глюкозидаза, a-D-глюкозидаза, a-L-идуронидаза, сфингомиелиназа, галактоцереброзидаза, а-галактозидаза) | 2 100,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903 |
| **Фацио-Лонде болезнь, MIM 211500** | | | | |
| 3.702 | Полный анализ гена SLC52A2 (Фацио-Лонде болезнь, MIM 211500) | 10 000,00 | 20 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| 3.181 | Полный анализ гена SLC52A3 (Фацио-Лонде болезнь, MIM 211500) | 10 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Фруктозо1,6 дифосфотазы недостаточность, MIM 229700** | | | | |
| 3.198 | Анализ 47 генов. Панель НБО с поражением печени, гликогенозы | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Фукозидоз, MIM 230000** | | | | |
| 3.222 | Полный анализ гена FUCA1 (фукозидоз, MIM 230000). Панель Наследственные болезни с патологией скелета | 28 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Х-сцепленная адренолейкодистрофия, MIM 300100** | | | | |
| 3.88.02 | Газовая хроматография плазмы крови (ОДЦЖК) (диагностика пероксисомных заболеваний- синдром Целвегера, Х-АЛД) | 3 300,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 3.93.01 | Полный анализ гена ABCD1 (Х-сцепленная адренолейкодистрофия, MIM 300100) | 13 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Целвегера синдром** | | | | |
| 3.88.12 | Газовая хроматография плазмы крови (фитановая) (диагностика пероксисомных заболеваний - синдром Цельвейгера) | 3 300,00 | 10 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 3.201 | Анализ 59 генов. Панель "Лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии" | 25 000,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Цистиноз** | | | | |
| 3.223 | Частая мутация в гене CTNS (цистиноз) | 2 500,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Цитруллинемия тип 1, MIM 215700** | | | | |
| 3.74.05 | ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (оротовая кислота) | 1 500,00 | 10 | Моча |
| 3.07 | Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот) | 2 000,00 | 10 | пятна крови на карточке-фильтре №903, Ликвор |
| 3.129 | Частичный анализ гена ASS1 (цитруллинемия, MIM 215700) | 4 000,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Швахмана-Даймонда синдром (SBDS, MIM 260400)** | | | | |
| 3.278 | Полный анализ гена SBDS (Швахмана-Даймонда синдром, MIM 260400) | 9 000,00 | 20 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 3.130.1 | Частичный анализ гена SBDS (Швахмана-Даймонда синдром, MIM 260400) | 5 000,00 | 10 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, пятна крови на карточке-фильтре №903, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **4. Лаборатория молекулярно-генетической диагностики 1** | | | | |
| **Аарскога-Скотта cиндром** | | | | |
| 4.3.63 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.74.4 | Поиск мутаций в гене FGD1 | 22 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.74.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| **Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти** | | | | |
| 4.1.8.1 | Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (кровь с ЭДТА) | 4 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Адреногенитальный синдром** | | | | |
| 4.5.6 | Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене CYP210HB (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.77.18 | Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене CYP210HB у родительской пары при недоступности материала больного ребенка (кровь с ЭДТА) (2 чел.) | 7 700,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.7.3 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Азооспермия** | | | | |
| 4.17.3 | Расширенный поиск микроделеций AZF локуса Y-хромосомы | 3 900,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Айкарди-Гутьереса синдром** | | | | |
| 4.72.35 | Поиск частых мутаций в генах TREX1, RNASEH2B, ADAR | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.72.35 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Акродерматит энтеропатический** | | | | |
| 4.4.1 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.9 | Поиск мутаций в гене SLC39A4 | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Аксенфельда-Ригера синдром** | | | | |
| 4.3.125 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.37 | Поиск мутаций в гене FOXC1 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.22 | Поиск мутаций в гене PITX2 | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Альбинизм глазокожный** | | | | |
| 4.4.2 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.11.6 | Поиск мутаций в генах OCA2, SLC24A5, GPR143 (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.4 | Поиск мутаций в гене TYR | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Альстрема синдром** | | | | |
| 4.4.59 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.31 | Поиск мутаций в горячих участках гена ALMS1 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.10.7 | Поиск мутаций в гене ALMS1 (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 |  |
| **Андерсена синдром** | | | | |
| 4.3.64 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.5.1 | Поиск мутаций в гене KCNJ2 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Анемия Даймонда-Блекфена** | | | | |
| 4.3.1 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.14 | Поиск мутаций в гене RPS19 | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.77.11 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Анеуплоидии** | | | | |
| 4.55.1 | Поиск анеуплоидий по хромосомам 13, 18, 21, X, Y | 3 900,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.54.1 | Поиск анеуплоидий по хромосомам 13, 18, 21, X, Y у плода | 4 300,00 | 7 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Антли-Бикслера синдром** | | | | |
| 4.75.19 | Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Апера синдром** | | | | |
| 4.1.5 | Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR2 | 4 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.1.5 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Арта cиндром** | | | | |
| 4.3.65 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.8.2 | Поиск мутаций в гене PRPS1 | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.42.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона)** | | | | |
| 4.3.4 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.79.34 | Поиск частых мутаций в гене MYH3 | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Атаксия Фридрейха** | | | | |
| 4.77.13 | Поиск мутаций в гене FXN | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.1.22 | Поиск наиболее частых мутаций в гене FXN | 4 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.2.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Атаксия, хорея, судороги и деменция** | | | | |
| 4.2.52 | Поиск частых мутаций в гене ATN1 | 2 600,00 | 14 | Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Жидкая кровь с ЭДТА, Буккальный эпителий, Ногти, Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| **Атрофия зрительного нерва** | | | | |
| 4.3.5 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.11.9 | Поиск мутаций в генах OPA1, OPA3, TMEM126A (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.91.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Атрофия зрительного нерва Лебера** | | | | |
| 4.72.28 | Поиск 12-ти частых мутаций митохондриальной ДНК (кровь с ЭДТА) | 5 700,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.2.43 | Поиск 3-х частых мутаций митохондриальной ДНК (кровь с ЭДТА) | 2 600,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Атрофия зрительного нерва с глухотой** | | | | |
| 4.79.26 | Поиск мутаций в горячих участках гена ОРА1 | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.79.26 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром** | | | | |
| 4.3.7 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.75.15 | Поиск мутаций в горячих участках гена FAS | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.6 | Поиск мутаций в гене FAS | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.82.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Аутоимунный полиэндокринный синдром** | | | | |
| 4.4.82 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.74.6 | Поиск мутаций в гене AIRE | 22 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.74.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Афазия первичная прогрессирующая** | | | | |
| 4.3.8 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.11 | Поиск мутаций в гене GRN | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Ахондроплазия** | | | | |
| 4.1.18.1 | Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3 (кровь с ЭДТА) | 4 600,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.2.13 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Баллера-Герольда синдром** | | | | |
| 4.4.80 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.27.2 | Поиск мутаций в гене RECQL4 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Банаян-Райли-Рувалькаба cиндром** | | | | |
| 4.3.66 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.81.6.3 | Поиск мутаций в гене PTEN | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Барде-Бидля (Ларенса-Муна) синдром** | | | | |
| 4.77.28 | Поиск мутаций в гене BBS10 | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Барта cиндром** | | | | |
| 4.3.67 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.1.2 | Поиск мутаций в гене TAZ | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.32.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Бёрта-Хога-Дьюба синдром** | | | | |
| 4.3.68 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.13.2 | Поиск мутаций в гене FLCN | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.16.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Беста болезнь** | | | | |
| 4.83.10.1 | Поиск мутаций в гене BEST1 | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Блефарофимоз, обратный эпикант и птоз** | | | | |
| 4.3.145 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.79.38 | Поиск мутаций в гене FOXL2 | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.79.38 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Блоха-Сульцбергера синдром** | | | | |
| 4.10.1 | Лайонизация Х-хромосомы у девочек (кровь с ЭДТА) | 3 300,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.47 | Поиск частых мутаций в гене IKBKG | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.2.47 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Блума синдром** | | | | |
| 4.2.48 | Поиск частых мутаций в гене RECQL3 | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Боковой амиотрофический склероз** | | | | |
| 4.4.6 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.27 | Поиск мутаций в гене SOD1 | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.1.23 | Поиск частых мутаций в гене С9ОRF72 | 4 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Боуэна-Конради синдром** | | | | |
| 4.4.37 | Поиск выявленных   в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.23 | Поиск мутаций в гене EMG1 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Бранхиооторенальный синдром** | | | | |
| 4.80.10.5 | Поиск мутаций в гене EYA1 (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Брахидактилия** | | | | |
| 4.3.17 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.14.2 | Поиск мутаций в гене HOXD13 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.75.32.2 | Поиск мутаций в гене NOG | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.2 | Поиск мутаций в экзонах 8 и 9 гена ROR2 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Буллезный эпидермолиз** | | | | |
| 4.3.18 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.4 | Поиск мутаций в горячих участках гена LAMB3 | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.82.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Бьёрнстада синдром** | | | | |
| 4.4.38 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.15.1 | Поиск мутаций в гене BCS1L | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.73.15.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Ваарденбурга синдром** | | | | |
| 4.3.70 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.1.1 | Поиск мутаций в гене PAX3 | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.82.1.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Ваарденбурга-Шаха синдром** | | | | |
| 4.4.39 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.4.1 | Поиск мутаций в гене EDNRB | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Ван дер Вуда синдром** | | | | |
| 4.3.71 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.81.11.1 | Поиск мутаций в гене IRF6 | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Велокардиофациальный синдром** | | | | |
| 4.5.8.1 | Поиск делеций в регионе 22q11 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.81.12.1 | Поиск мутаций в гене TBX1 | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Вернера синдром** | | | | |
| 4.4.40 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.86.2 | Поиск мутаций в гене RECQL2 (кровь с ЭДТА) | 52 500,00 | 45 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.64 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| Виллебранда болезнь | | | | |
| 4.80.6.3 | Поиск мутаций в генах F8, F9, VWF (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Вильсона-Коновалова болезнь** | | | | |
| 4.1.4 | Поиск 12-ти наиболее частых мутаций в гене ATP7B | 4 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.4.7 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.14.1 | Поиск мутаций в 15 генах обмена меди и железа (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.6.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Вильямса cиндром** | | | | |
| 4.5.9 | Поиск делеций в регионе 7q11 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Вискотта-Олдрича   cиндром** | | | | |
| 4.3.72 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.6.1 | Поиск мутаций в гене WAS | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.76.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| Вольфрама синдром, MIM 222300 | | | | |
| 4.80.10.10 | Поиск мутаций в гене WFS1 (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом (врожденная сенсорная нейропатия с ангидрозом, HSAN4, CIPA)** | | | | |
| 4.4.10 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.10.1 | Поиск мутаций в гене NTRK1 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.59 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Врожденной центральной гиповентиляции синдром** | | | | |
| 4.73.32 | Поиск мутаций в гене PHOX2B | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.42 | Поиск частых мутаций в гене PHOX2B | 2 600,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Галлервордена-Шпатца болезнь** | | | | |
| 4.4.62 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.14.2 | Поиск мутаций в 15 генах обмена меди и железа (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.7.35 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Гелеофизическая дисплазия** | | | | |
| 4.4.11 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.85.10 | Поиск мутаций в гене ADAMTSL2 | 27 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.72.18 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Гемофилия** | | | | |
| 4.3.19 | Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.6.1 | Поиск мутаций в генах F8, F9, VWF (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.76.2 | Поиск мутаций в гене F9 при гемофилии В | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.5.25 | Поиск экзонных делеций и частых инверсий в гене F8 при гемофилии А (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.8.9 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Генетические факторы мужского бесплодия** | | | | |
| 4.37.1 | Анализ числа (CAG)-повторов в гене андрогенового рецептора (AR), частые делеции в AZF локусе, частые мутации в гене CFTR (22 шт.+IVS8TT) (1 чел.) | 6 900,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.55.5.3 | Анализ числа половых хромосом в геноме | 3 900,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.1.21 | Поиск наиболее частых мутаций в гене CFTR при бесплодии (22 шт.+IVS8TT) | 4 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Генитопателлярный синдром** | | | | |
| 4.3.144 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.30.2 | Поиск мутаций в экзоне 18 гена KAT6B | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Германски-Пудлака синдром** | | | | |
| 4.79.32 | Поиск частых мутаций в гене HPS1 | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Герстманна-Штреусслера-Шейнкера болезнь** | | | | |
| 4.3.11 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.11.1 | Поиск мутаций в гене PRNP | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.41.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| Гидроцефалия, обусловленная врожденнным стенозом Сильвиева водопровода | | | | |
| 4.3.127 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.85.13.2 | Поиск мутаций в гене L1CAM | 27 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Гипер-IgD синдром** | | | | |
| 4.4.12 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.79.25 | Поиск мутаций в горячих участках гена MVK | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.11.2 | Поиск мутаций в гене MVK | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.79.25 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Гипер-IgM синдром** | | | | |
| 4.3.20 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.3 | Поиск мутаций в гене CD40LG | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.77.3 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Гиперкалиемический периодический паралич** | | | | |
| 4.3.21 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.13.1 | Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.73.24 | Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Гипертрофическая кардиомиопатия** | | | | |
| 4.84.4.1 | Поиск мутаций в гене TNNT2 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина** | | | | |
| 4.4.13 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.3.2 | Поиск мутаций в генах PAH, PTS, QDPR, GCH1, PCBD1, SPR, DNAJC12 (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.77.8 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Гипокалиемический периодический паралич** | | | | |
| 4.80.13.2 | Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.72.24 | Поиск мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Гипофосфатемический   рахит** | | | | |
| 4.3.24 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.44.1 | Поиск мутаций в гене FGF23 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.90.10 | Поиск мутаций в гене PHEX | 33 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Гипохондроплазия** | | | | |
| 4.1.18.2 | Поиск наиболее частых мутации в гене FGFR3 (кровь с ЭДТА) | 4 600,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.72.21 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Гиппеля-Линдау синдром** | | | | |
| 4.5.5 | Анализ числа копий гена VHL (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 35 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.3.89 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.7.1 | Поиск мутаций в гене VHL | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.72.7 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Глазо-зубо-пальцевой синдром** | | | | |
| 4.3.132 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.38.1 | Поиск мутаций в гене GJA1 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.72.38 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Глаукома врожденная** | | | | |
| 4.4.14 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.7.1 | Поиск мутаций в гене CYP1B1 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.34 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Глаукома ювенильная открытоугольная** | | | | |
| 4.3.25 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.7.2 | Поиск мутаций в гене CYPIB1 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Гломеруоцитоз почек гипопластического типа** | | | | |
| 4.3.26 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.81.5 | Поиск мутаций в гене HNF1B | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.81.5 | Прентатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Гнатодиафизарная дисплазия** | | | | |
| 4.4.75 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.5.3 | Поиск мутаций в гене ANO5 | 29 000,00 | 60 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.90.11 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Грейга cиндром** | | | | |
| 4.3.114 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.85.2.1 | Поиск мутаций в гене GLI3 | 27 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Грисцелли cиндром** | | | | |
| 4.4.60 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.10 | Поиск мутаций в гене RAB27A | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.77.10 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Дауна cиндром** | | | | |
| 4.55.4 | Поиск трисомии по хромосоме 21 | 3 900,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.54.4 | Поиск трисомии по хромосоме 21 (синдрома Дауна) у плода | 4 300,00 | 7 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Делеции хромосомы 1p36 синдром** | | | | |
| 4.5.10 | Поиск делеций в регионе 1p36 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Дефицит гормона гипофиза, комбинированный** | | | | |
| 4.4.86 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.42 | Поиск мутаций в гене PROP1 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.72.42 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Дефицит иммуноглобулина A** | | | | |
| 4.4.66 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.25 | Поиск мутаций в гене TNFRSF13B | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.77.25 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Дефицит карнитина системный первичный** | | | | |
| 4.42.1.4 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови, |
| 4.4.15 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.14 | Поиск мутаций в гене SLC22A5 | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.83.14 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Дефицит фактора F12** | | | | |
| 4.4.88 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 |  |
| 4.82.17.2 | Поиск мутаций в гене F12 | 12 000,00 | 21 |  |
| 4.11.82.17.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 |  |
| **Джексона-Вейсса cиндром** | | | | |
| 4.79.19 | Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.79.19 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Ди Джорджи cиндром** | | | | |
| 4.5.8.2 | Поиск делеций в регионе 22q11 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| 4.81.12.2 | Поиск мутаций в гене TBX1 | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Диастрофическая дисплазия** | | | | |
| 4.4.16 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.16.1 | Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.88.16.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Дисплазия де ля Шапеля (Ателостеогенез)** | | | | |
| 4.4.4 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.16.4 | Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.88.16.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Дисплазия Книста** | | | | |
| 4.3.28 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.86.1.2 | Поиск мутаций в гене Col2A1 (кровь с ЭДТА) | 52 500,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Дистальная моторная нейропатия** | | | | |
| 4.3.29 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.18.1 | Поиск мутаций в гене BSCL2 | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.30.2 | Поиск мутаций в горячих участках гена TRPV4 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.58.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы | | | | |
| 4.4.78 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.89.1 | Поиск мутаций в гене IGHMBP2 | 22 500,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.25 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Дисхондростеоз Лери-Вейлля** | | | | |
| 4.5.21.1 | Анализ числа копий гена SHOX/SHOXY (Кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.3.141 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.29.1 | Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Дорфмана-Чанарина синдром** | | | | |
| 4.4.85 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.24 | Поиск мутаций в гене ABHD5 | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.76.24 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Другие исследования** | | | | |
| 4.72.46 | Анализ происхождения одной мутации на семейном материале (2-3 человека) только по запросу лаборатории. | 5 700,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.42.1 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | , Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 4.3 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 14 | , Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 4.11 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | , Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 4.51.1 | Разработка прямой ДНК-диагностики других заболеваний (один экзон) | 4 500,00 | 60 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Жильбера cиндром** | | | | |
| 4.18.3 | Исследование промоторной области гена UGT1А1 | 1 900,00 | 4 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Жубер cиндром** | | | | |
| 4.5.14.2 | Анализ числа копий гена NPHP1 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| Инверсия пола 46XX | | | | |
| 4.2.11.2 | Анализ наличия SRY гена | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.5.20.1 | Определение числа копий гена SOX9 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.75.7.2 | Поиск мутаций в гене SRY | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Инверсия пола 46XY** | | | | |
| 4.2.11 | Анализ наличия SRY гена | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.3.124 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.41 | Поиск мутаций в гене NR0B1 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.26 | Поиск мутаций в гене NR5A1 | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.75.7 | Поиск мутаций в гене SRY | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Ихтиоз буллезный** | | | | |
| 4.3.33 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.13 | Поиск мутаций в гене KRT2 | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Ихтиоз врожденный аутосомно-рецессивный** | | | | |
| 4.4.57 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.2 | Поиск мутаций в гене ALOX12B | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.89.4 | Поиск мутаций в гене ALOXE3 | 22 500,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.27 | Поиск мутаций в гене NIPAL4 (только при отсутствии мутаций в генах ALOX12B, TGM1) | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.1.1 | Поиск мутаций в гене TGM1 | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.83.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Ихтиоз вульгарный** | | | | |
| 4.79.29 | Поиск частых мутаций в гене FLG | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.79.29 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Ихтиоз, спастическая квадриплегия и умственная отсталость** | | | | |
| 4.4.69 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.28 | Поиск мутаций в гене ELOVL4 | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.88.28 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Кампомелическая дисплазия** | | | | |
| 4.3.139 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.26.1 | Поиск мутаций в гене SOX9 | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.77.26 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Карпентера cиндром** | | | | |
| 4.4.41 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.14.1 | Поиск мутаций в гене RAB23 | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.76.14.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Кератита-ихтиоза-тугоухости cиндром** | | | | |
| 4.79.10.2 | Поиск мутаций в гене GJB2 | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.79.10.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Клайнфельтера cиндром** | | | | |
| 4.55.5.1 | Анализ числа половых хромосом в геноме | 3 900,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.54.5.1 | Анализ числа половых хромосом в геноме плода | 4 300,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Клиппеля-Фейля   cиндром** | | | | |
| 4.72.26.1 | Поиск мутаций в гене GDF6 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Коккейна   cиндром** | | | | |
| 4.3.73 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.90.1.1 | Поиск мутаций в гене ERCC6 | 33 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.90.1.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Комбинированный дефицит витамин K-зависимых факторов свертывания крови** | | | | |
| 4.72.9.2 | Поиск мутаций в гене VKORC1 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Косолапость врожденная с или без дефицита длинных костей и/или зеркальной полидактилией** | | | | |
| 4.3.146 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.31 | Поиск мутаций в гене PITX1 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.73.31 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Костелло cиндром** | | | | |
| 4.75.24 | Поиск мутаций в кодонах 12, 13 гена HRAS | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.75.24 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Костная гетероплазия прогрессирующая** | | | | |
| 4.3.35 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.81.9.3 | Поиск мутаций в гене GNAS | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Коудена болезнь** | | | | |
| 4.3.12 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.81.6.1 | Поиск мутаций в гене PTEN | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Коффина-Лоури синдром | | | | |
| 4.3.75 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.90.9.1 | Поиск мутаций в гене RPS6KA3 | 33 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.90.9.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Кошачьего глаза синдром** | | | | |
| 4.5.8.3 | Поиск дупликаций в регионе 22q11 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Краниометафизарная дисплазия** | | | | |
| 4.3.36 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.79.33 | Поиск мутаций в горячих участках гена ANKH | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.19.1 | Поиск мутаций в гене ANKH | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.38.2 | Поиск мутаций в гене GJA1 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.84.19.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Краниосиностоз** | | | | |
| 4.79.13.2 | Поиск мутаций в гене MSX2 | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.29.1 | Поиск мутаций в гене TWIST1 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Краниофациальной дисморфии-глухоты-ульнарной девиации кистей синдром** | | | | |
| 4.3.76 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| 4.82.1.2 | Поиск мутаций в гене PAX3 | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.82.1.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Крейтцфельда-Якоба болезнь** | | | | |
| 4.3.13 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.11.2 | Поиск мутаций в гене PRNP | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.41.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Криглера-Найара синдром** | | | | |
| 4.4.43 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.2 | Поиск мутаций в гене UGT1A1 | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.77.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Крузона с черным акантозом синдром** | | | | |
| 4.75.13 | Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3 | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.75.13 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Крузона синдром** | | | | |
| 4.79.12 | Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2 | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.79.12 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Куррарино синдром** | | | | |
| 4.72.47 | Поиск мутации в гене MNX1 | 5 700,00 | 21 |  |
| **Ларинго-онихо-кутанный синдром** | | | | |
| 4.75.14 | Поиск мутаций в экзоне 39 гена LAMA3 | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Лермитт-Дуклос болезнь | | | | |
| 4.3.14 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.81.6.2 | Поиск мутаций в гене PTEN | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Липодистрофия врожденная генерализованная** | | | | |
| 4.3.37 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.24 | Поиск мутаций в гене AGPAT2 | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.18.3 | Поиск мутаций в гене BSCL2 | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.36 | Поиск мутаций в гене PTRF | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Липодистрофия семейная частичная** | | | | |
| 4.3.130 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.75.10 | Поиск мутаций в горячих участках гена LMNA | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.6.2 | Поиск мутаций в гене LMNA | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Люджина - Фринса синдром** | | | | |
| 4.75.27.2 | Поиск частых мутаций в гене MED12 | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Макла-Уэллса синдром** | | | | |
| 4.3.77 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.14.3 | Поиск мутаций в гене NLRP3 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Маклеода синдром** | | | | |
| 4.73.22 | Поиск мутаций в гене XK | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией | | | | |
| 4.75.12 | Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Маринеску-Шегрена синдром** | | | | |
| 4.4.74 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.18 | Поиск мутаций в гене SIL1 | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.83.18 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Маршалла-Смита синдром** | | | | |
| 4.3.123 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.17.1 | Поиск мутаций в гене NFIX | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Мезомелическая дисплазия Лангера** | | | | |
| 4.5.21.2 | Анализ числа копий гена SHOX/SHOXY (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.4.83 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.29.2 | Поиск мутаций в гене SHOX/SHOXY | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Менкеса болезнь** | | | | |
| 4.80.14.4 | Поиск мутаций в гене ATP7A (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Метгемоглобинемия** | | | | |
| 4.4.20 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.8 | Поиск мутаций в гене CYB5R3 | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.25 | Поиск наиболее частых мутаций в гене CYB5R3 | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Микрофтальм изолированный** | | | | |
| 4.72.26.2 | Поиск мутаций в гене GDF6 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Микрофтальм с катарактой** | | | | |
| 4.3.39 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.6 | Поиск мутаций в гене CRYBA4 | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Микроцефалии с капиллярными мальформациями синдром | | | | |
| 4.4.87 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.20 | Поиск мутаций в гене STAMBP | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Миллера-Дикера синдром** | | | | |
| 4.3.120 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.5.12 | Поиск делеций в регионе 17p13 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.84.22 | Поиск мутаций в гене PAFAH1B1 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Милроя болезнь (лимфедема наследственная)** | | | | |
| 4.3.15 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.91.1 | Поиск мутаций в гене FLT4 | 39 000,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.91.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Миоклоническая дистония** | | | | |
| 4.3.40 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.18.1 | Поиск мутаций в гене SGCE | 18 000,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Миопатия Броди** | | | | |
| 4.80.13.9 | Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Миопатия Миоши** | | | | |
| 4.4.67 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.5.4 | Поиск мутаций в гене ANO5 | 29 000,00 | 60 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.1.25.2 | Поиск частых мутаций в генах CAPN3, FKRP, ANO5, SGCA | 4 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.90.12 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Миотоническая дистрофия** | | | | |
| 4.2.7 | Поиск наиболее частых мутаций в гене DMPK | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.32 | Поиск наиболее частых мутаций в гене ZNF9 | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.2.7 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| Миотония Томсена/Беккера | | | | |
| 4.4.22 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.13.3 | Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.1.17 | Поиск частых мутаций в гене CLCN1 (кровь с ЭДТА) | 4 600,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) cиндром** | | | | |
| 4.79.24 | Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.28 | Поиск наиболее частых мутаций в гене RET при МЭН2Б | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.79.4 | Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Множественные вывихи суставов, задержка роста, черепно-лицевые аномалии и врожденные пороки сердца** | | | | |
| 4.4.64 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.22 | Поиск мутаций в гене B3GAT3 | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Множественных птеригиумов синдром** | | | | |
| 4.4.49.2 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.5.2 | Поиск мутаций в гене CHRNG | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.82.5.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Множественных синостозов синдром** | | | | |
| 4.75.32.1 | Поиск мутаций в гене NOG | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Моуат-Вильсон cиндром** | | | | |
| 4.89.12.1 | Поиск мутаций в гене ZEB2 | 22 500,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.89.12.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Муковисцидоз** | | | | |
| 4.4.23 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.5.7 | Поиск крупных делеций/дупликаций в гене CFTR (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.80.2 | Поиск мутаций в гене CFTR (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.6.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| 4.5.18 | Расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR (30 шт.) | 6 500,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.15.1 | Расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR для ядерной семьи | 13 000,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Мышечная дистрофия врождённая, интегрин А7 негативная** | | | | |
| 4.42.1.8 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 4.4.24 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.89.10 | Поиск мутаций в гене ITGA7 | 22 500,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.89.10 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-негативная** | | | | |
| 4.42.1.9 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 4.4.25 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.15 | Поиск мутаций в горячих участках гена LAMA2 | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.87.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Мышечная дистрофия врожденная, тип 1C** | | | | |
| 4.42.1.10 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 4.72.10.1 | Поиск мутаций в гене FKRP | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.75.9.1 | Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.36 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера** | | | | |
| 4.42.1.11 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 4.3.147 | Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.21 | Поиск делеций и дупликаций в гене дистрофина у мальчиков (кровь с ЭДТА) | 9 000,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.76.17 | Поиск делеций и дупликаций у родственниц больного по женской линии (кровь с ЭДТА) | 10 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.80.1 | Поиск точковых мутаций в гене DMD(кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.6.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ворсины хориона |
| **Мышечная дистрофия поясноконечностная** | | | | |
| 4.42.1.12 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 4.4.26 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.5.1 | Поиск мутаций в генах CAPN3, DMD, EMD, SGCG, SGCA, SGCB,SGCD, TCAP, FKRP, POMT1, ANO5, FKTN, ISPD, LMNA, CAV3, методом NGS (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.72.10.2 | Поиск мутаций в гене FKRP | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.25 | Поиск мутаций в гене SGCA | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.24 | Поиск мутаций в гене SGCB | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.1.25 | Поиск частых мутаций в генах CAPN3, FKRP, ANO5, SGCA | 4 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.77.5 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Мышечная дистрофия тип Фукуяма** | | | | |
| 4.42.1.13 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 4.4.27 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.9.3 | Поиск мутаций в гене FKTN | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса** | | | | |
| 4.42.1.14 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 4.3.42 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.4.2 | Поиск мутаций в гене EMD | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.13.1 | Поиск мутаций в гене FHL1 | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.6.3 | Поиск мутаций в гене LMNA | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.80.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Мюнке синдром** | | | | |
| 4.75.31 | Поиск частых мутаций в гене FGFR3 | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Накопление нейтральных липидов с миопатией** | | | | |
| 4.4.84 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.29 | Поиск мутаций в гене PNPLA2 | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.88.29 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Нанизм MULIBRAY** | | | | |
| 4.79.14 | Поиск мутаций в горячих участках гена TRIM37 | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I** | | | | |
| 4.3.43 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.1 | Поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена РМР22 | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.9 | Поиск мутаций в гене EGR2 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.79.9 | Поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32) | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.3 | Поиск мутаций в гене MPZ | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.4.1 | Поиск мутаций в гене РМР22 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.39 | Поиск частых мутаций цыганского происхождения в генах NDRG1 и SH3TC2 | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.1.15 | Поиск частых рецессивных мутаций в генах FGD4, SH3TC2, FIG4, GDAP1 | 4 600,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.2.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II** | | | | |
| 4.3.44 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.2 | Поиск мутаций в гене GDAP1 | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.89.11 | Поиск мутаций в гене MFN2 | 22 500,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.26 | Поиск наиболее частых мутаций в гене MFN2 | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.2.26 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления** | | | | |
| 4.5.4 | Анализ числа копий гена РМР22 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.73.4.2 | Поиск мутаций в гене РМР22 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Наследственный амилоидоз** | | | | |
| 4.3.149 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.35 | Поиск мутаций в гене TTR | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.32.25 | Поиск наиболее частых мутаций в гене TTR | 1 000,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Наследственный ангионевротический отек** | | | | |
| 4.3.45 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.5.17 | Поиск крупных делеций/дупликаций в гене C1NH (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.76.10 | Поиск мутаций в гене C1NH | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.7.33 | Поиск мутаций в экзонах 9-10 гена F12 | 3 000,00 | 21 |  |
| 4.2.55 | Поиск частых мутаций в генах F12 и PLG | 2 600,00 | 14 |  |
| 4.11.76.10 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, , Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Незаращение родничков** | | | | |
| 4.73.12 | Поиск мутаций в гене ALX4 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Нейромиотония и аксональная нейропатия** | | | | |
| 4.72.45 | Поиск мутаций в гене HINT1 | 5 700,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Буккальный эпителий, Парафиновые блоки, Биоптат ткани, Ногти |
| 4.2.51 | Поиск частых мутаций в гене HIINT1 | 2 600,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Буккальный эпителий, Парафиновые блоки, Биоптат ткани, Ногти |
| 4.11.72.45 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Нейросенсорная несиндромальная тугоухость** | | | | |
| 4.4.73 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.79.37 | Поиск крупных делеций в локусе DFNB1 (кровь с ЭДТА) | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Буккальный эпителий |
| 4.80.10.1 | Поиск мутаций в 30 генах, ответственных за наследственную несиндромальную тугоухость (кровь  с ЭДТА) (только при отсутствии мутаций в гене GJB2) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.79.39 | Поиск мутаций в гене GJB2 (Cx26) | 4 300,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА, Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.54 | Поиск частых мутаций в гене GJB2 (Cx26) | 2 600,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию |
| 4.11.2.3 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Нейтропения тяжёлая врождённая** | | | | |
| 4.3.46 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.12 | Поиск мутаций в гене ELANE | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.72.19 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Некомпактного левого желудочка cиндром** | | | | |
| 4.3.79 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.1.3 | Поиск мутаций в гене TAZ | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.32.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Немалиновая миопатия** | | | | |
| 4.3.121 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.25.1 | Поиск мутаций в гене ACTA1 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.73.25 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| Нефронофтиз | | | | |
| 4.5.14.1 | Анализ числа копий гена NPHP1 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Нефротический синдром** | | | | |
| 4.4.28 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.85.9 | Поиск мутаций в гене NPHS1 | 27 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.15.1 | Поиск мутаций в гене NPHS2 | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.79.15 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Ниймеген cиндром** | | | | |
| 4.2.5 | Поиск наиболее частых мутаций в гене NBN | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.2.5 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| Ногтей-надколенника синдром | | | | |
| 4.3.116 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.21 | Поиск мутаций в гене LMX1B | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Нормокалиемический периодический паралич** | | | | |
| 4.80.13.5 | Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.75.5 | Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Норри болезнь** | | | | |
| 4.3.16 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.79.2.1 | Поиск мутаций в гене NDP | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.79.2.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Носительство частых мутаций для наиболее частых наследственных заболеваний** | | | | |
| 4.30.1 | Поиск частых мутаций в генах CFTR, PAH, SMN1, GJB2 (кровь с ЭДТА) | 9 400,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Нунан синдром** | | | | |
| 4.80.12.1 | Поиск мутаций в 23 генах, ответственных за синдромы Нунан и Leopard (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Окулофарингеальная мышечная дистрофия** | | | | |
| 4.42.1.15 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 4.2.14 | Поиск наиболее частых мутаций в гене PABPN1 | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.2.14 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Опица GBBB синдром** | | | | |
| 4.3.138 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.26 | Поиск мутаций в гене MID1 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.84.26 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Опица-Каведжиа синдром** | | | | |
| 4.75.27.1 | Поиск частых мутаций в гене MED12 | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Ослера-Рендю-Вебера cиндром** | | | | |
| 4.3.115 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.81.14 | Поиск мутаций в гене ENG | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.81.14 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Остеолиз карпотарзальный, мультицентрический** | | | | |
| 4.79.36 | Поиск мутаций в гене MAFB | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.79.36 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей)** | | | | |
| 4.4.29 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.15 | Поиск мутаций в гене TCIRG1 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.20 | Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1 | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.2.20 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Охдо синдром, SBBYSS вариант** | | | | |
| 4.3.143 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.30.1 | Поиск мутаций в экзоне 18 гена KAT6B | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Паллистера cиндром | | | | |
| 4.3.80 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.1 | Поиск мутаций в гене TBX3 | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.76.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Паллистера-Холла cиндром** | | | | |
| 4.3.81 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.85.2.2 | Поиск мутаций в гене GLI3 | 27 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Палочко-колбочковая дистрофия | | | | |
| 4.80.11.19 | Поиск мутаций в 10 генах, ответственных за палочко-колбочковую дистрофию (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **Парамиотония Эйленбурга** | | | | |
| 4.3.48 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.13.6 | Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.90.6.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, , Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Патау cиндром** | | | | |
| 4.55.3 | Поиск трисомии по хромосоме 13 | 3 900,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.54.3 | Поиск трисомии по хромосоме 13 (синдром Патау) у плода | 4 300,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Пейтца-Егерса синдром** | | | | |
| 4.3.142 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.81.17 | Поиск мутаций в гене STK 11 | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.81.17 | Пренататальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Пендреда Синдром** | | | | |
| 4.4.72 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.10.4 | Поиск мутаций в гене SLC26A4 (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.1.16 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз)** | | | | |
| 4.4.58 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.11 | Поиск мутаций в гене HPGD | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.76.11 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Первичная легочная гипертензия** | | | | |
| 4.3.50 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.89.8 | Поиск мутаций в гене BMPR2 | 22 500,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.89.8 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Периодическая болезнь** | | | | |
| 4.83.4 | Поиск мутаций в гене MEFV | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.1.7 | Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV | 4 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.1.7 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Пигментная дегенерация сетчатки** | | | | |
| 4.73.27.1 | Поиск мутаций в гене RHO | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.6 | Поиск мутаций в гене RP2 | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.90.11.1 | Поиск мутаций в гене RPGR | 33 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.77.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Пикнодизостоз** | | | | |
| 4.4.30 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.19 | Поиск мутаций в гене CTSK | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Пневмоторакс первичный спонтанный** | | | | |
| 4.3.52 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.13.1 | Поиск мутаций в гене FLCN | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.16.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| Подколенного птеригиума cиндром | | | | |
| 4.3.82 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.81.11.2 | Поиск мутаций в гене IRF6 | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Полидактилия** | | | | |
| 4.3.53 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.85.2.4 | Поиск мутаций в гене GLI3 | 27 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.79.28 | Поиск мутаций в регуляторном элементе ZRS гена SHH | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Поликистоз почек** | | | | |
| 4.4.31 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.12 | Поиск мутаций в горячих участках гена PKHD1 | 10 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.80.4 | Поиск мутаций в генах PKHD1, PKD1, PKD2, HNF1B (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 90 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.8.19 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Полногеномные исследования и панели** | | | | |
| 4.80.9.2 | Панель Спастические параплегии (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.80.14 | Поиск мутаций в 15 генах обмена меди и железа (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.80.12.3 | Поиск мутаций в 23 генах, ответственных за синдромы Нунан и Leopard (кровь с ЭДТА | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.80.10.2 | Поиск мутаций в 30 генах, ответственных за наследственную несиндромальную тугоухость (кровь  с ЭДТА) (только при отсутствии мутаций в гене GJB2) | 29 000,00 | 60 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.80.13.7 | Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.80.5.2 | Поиск мутаций в 15 генах поясно-конечностных мышечных дистрофий (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.80.6.2 | Панель "Коагулопатии", поиск мутаций в генах F8, F9, VWF (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.80.4.2 | Панель "Поликистоз почек", поиск мутаций в генах PKHD1, PKD1, PKD2, HNF1B (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 90 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.80.7.3 | Панель "Туберозный склероз", поиск мутаций в генах TSC1, TSC2 (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.51.2 | Проверка результатов секвенированием по Сенгеру для пробанда (1 мутация) | 4 500,00 | 45 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.63.1 | Проверка результатов секвенированием по Сенгеру для ядерной семьи (1 мутация) | 10 000,00 | 45 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Понтоцеребеллярная гипоплазия** | | | | |
| 4.4.63 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.16 | Поиск мутаций в гене VRK1 | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.83.16 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Потоцки-Лупски cиндром** | | | | |
| 4.5.16.2 | Поиск дупликаций в регионе 17p11.2 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Почечная аплазия/гипоплазия** | | | | |
| 4.3.54 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.23 | Поиск мутаций в гене UPK3A | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.11.3 | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Прогерия Хатчинсона-Гилфорда** | | | | |
| 4.83.6.5 | Поиск мутаций в гене LMNA | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Псевдоахондроплазия | | | | |
| 4.2.22.1 | Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.2.22 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Псевдоксантома эластическая** | | | | |
| 4.4.32 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.92.3 | Поиск мутаций в гене ABCC6 (кровь с ЭДТА) | 42 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.75.23 | Поиск частых мутаций в гене ABCC6 | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Пфайффера cиндром** | | | | |
| 4.72.16 | Поиск мутаций в экзонах 7,9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.72.16 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Рабдомиолиз (миоглобинурия)** | | | | |
| 4.42.1.16 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Плазма крови |
| 4.4.33 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.90.4 | Поиск мутаций в гене LPIN1 | 33 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.90.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Ретиношизис** | | | | |
| 4.3.57 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.15 | Поиск мутаций в гене RS1 | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.88.15 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Ретта cиндром** | | | | |
| 4.5.11 | Поиск делеций гена MECP2 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.21 | Поиск мутаций в гене MECP2 | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Ригидного позвоночника cиндром** | | | | |
| 4.42.1.17 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Плазма крови |
| 4.4.44 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.9.1 | Поиск мутаций в гене SEPN1 | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.83.9.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Робинова синдром** | | | | |
| 4.4.65 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.23 | Поиск мутаций в гене ROR2 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.84.23 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Ротмунда-Томсена синдром** | | | | |
| 4.4.79 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.27.1 | Поиск мутаций в гене RECQL4 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Рубинштейна-Тейби синдром** | | | | |
| 4.5.13 | Поиск делеций в регионе 16p13 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Семейная периодическая лихорадка** | | | | |
| 4.3.59 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.14 | Поиск мутаций в гене TNFRSFIA | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз** | | | | |
| 4.4.34 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.9 | Поиск мутаций в гене PRF1 | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.15 | Поиск мутаций в гене STX11 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.12 | Поиск мутаций в гене STXBP2 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.85.6 | Поиск мутаций в гене UNC13D | 27 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.33 | Поиск наиболее частых мутаций в гене UNC13D | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.63 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Семейный медуллярный рак щитовидной железы** | | | | |
| 4.77.11.1 | Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.79.27 | Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Семейный холодовой аутовоспалительный синдром | | | | |
| 4.3.60 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.14.2 | Поиск мутаций в гене NLRP3 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Сениора-Локена синдром** | | | | |
| 4.5.14.3 | Анализ числа копий гена NPHP1 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Сенсорная полинейропатия (врожденная нечувствительность к боли)** | | | | |
| 4.3.61 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.6 | Поиск мутаций в гене NGF | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.12 | Поиск мутаций в гене WNK1 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.31 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Септо-оптическая дисплазия** | | | | |
| 4.3.119 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.34 | Поиск мутаций в гене HESX1 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.72.34 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Сетре-Чотзена синдром** | | | | |
| 4.72.29.2 | Поиск мутаций в гене TWIST1 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.75.31.2 | Поиск частых мутаций в гене FGFR3 | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Симпсона-Голаби-Бемель синдром** | | | | |
| 4.3.83 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.12 | Поиск мутаций в гене GPC3 | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.82.12 | Пренатальня ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| Синдром CHARGE | | | | |
| 4.80.10.6 | Поиск мутаций в гене CHD7 (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Синдром CINCA** | | | | |
| 4.3.62 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.14.1 | Поиск мутаций в гене NLRP3 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Синдром CRASH | | | | |
| 4.3.126 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.85.13.1 | Поиск мутаций в гене L1CAM | 27 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Синдром ESC | | | | |
| 4.4.35 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.4.1 | Поиск мутаций в гене NR2E3 | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Синдром LEOPARD** | | | | |
| 4.80.12.2 | Поиск мутаций в 23 генах, ответственных за синдромы Нунан и Leopard (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Синдром MASA** | | | | |
| 4.3.129 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.85.13.3 | Поиск мутаций в гене L1CAM | 27 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Синдром RAPADILINO** | | | | |
| 4.4.81 | Поиск выявленных   в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.27.3 | Поиск мутаций в гене RECQL4 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Синдром TAR** | | | | |
| 4.4.36 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.20 | Поиск мутаций в гене RBM8A, включая крупные делеции (кровь с ЭДТА) | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Скапулоперонеальная миопатия** | | | | |
| 4.42.1.20 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.13.2 | Поиск мутаций в гене FHL1 | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Сколиоз с параличом взора** | | | | |
| 4.4.50 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.85.1 | Поиск мутаций в гене ROBO3 | 27 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.6.5 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Смита-Лемли-Опица синдром | | | | |
| 4.4.46 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.81.4 | Поиск мутаций в генe DHCR7 | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.76.3 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Смит-Магенис синдром** | | | | |
| 4.5.16.1 | Поиск делеций в регионе 17p11.2 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Спастическая параплегия Штрюмпеля** | | | | |
| 4.3.92 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.5.22 | Поиск крупных делеций/дупликаций в генах SPAST и ATL1 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.80.9.1 | Поиск мутаций в 63 генах, ответственных за SPG (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.89.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV | | | | |
| 4.77.15 | Анализ носительства спинальной амиотрофии для супружеской пары (кровь с ЭДТА) (2 чел.) | 7 700,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.88.8 | Анализ носительства спинальной амиотрофии для ядерной семьи (кровь с ЭДТА) (3 чел.) | 9 000,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.5.3 | Анализ носительства спинальной амитрофии (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.5.24 | Определение числа копий генов SMN1, SMN2 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.1.2 | Поиск делеций в гене SMN1 (только для больного) | 4 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.14 | Поиск мутаций в гене SMN1 (только при наличии одной копии гена) | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди** | | | | |
| 4.2.8 | Поиск наиболее частых мутаций в гене AR (1 чел.) | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.2.8 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Спиноцеребеллярная атаксия** | | | | |
| 4.1.14 | Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3 (1 чел.) | 4 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.44 | Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN7 (1 чел.) | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.41 | Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN8 (1 чел.) | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.38 | Поиск наиболее частых мутаций в гене CACNA1A (1 чел.) | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.50 | Поиск частых мутаций в гене PPP2R2B | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.53.1 | Поиск частых мутаций в гене TBP | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.40 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Спонгиоформная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями** | | | | |
| 4.3.93 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.11.3 | Поиск мутаций в гене PRNP | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.41.3 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Спондилокостальный дизостоз** | | | | |
| 4.4.52 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.16 | Поиск мутаций в гене DLL3 | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.76.13 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT)** | | | | |
| 4.3.117 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.86.1.4 | Поиск мутаций в гене Col2A1 (кровь с ЭДТА) | 52 500,00 | 45 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.11 | Поиск мутаций в гене TRAPPC2 при X-сцепленной форме | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.57 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Стиклера, тип I синдром** | | | | |
| 4.3.85 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.86.1.1 | Поиск мутаций в гене Col2A1 (кровь с ЭДТА) | 52 500,00 | 45 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы** | | | | |
| 4.3.94 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.8.3 | Поиск мутаций в гене PRPS1 | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.42.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Тестикулярной феминизации синдром** | | | | |
| 4.3.86 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.7 | Поиск мутаций в гене AR | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.4.10 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Торсионная дистония** | | | | |
| 4.3.95 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.19 | Поиск мутаций в гене TOR1A | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Трихоринофалангеальный синдром | | | | |
| 4.3.96 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.12 | Поиск мутаций в гене TRPS1 | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.83.12 | Пренатальная ДНК - диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Тричера Коллинза-Франческетти синдром** | | | | |
| 4.3.87 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.90.2 | Поиск мутаций в гене TCOF1 | 33 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.90.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Тромбоцитопения врожденная** | | | | |
| 4.4.53 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.11 | Поиск мутаций в гене MPL | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Туберозный склероз** | | | | |
| 4.3.97 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.7 | Поиск мутаций в генах TSC1, TSC2 (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.90.8.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Унферрихта-Лундборга болезнь** | | | | |
| 4.72.8 | Поиск мутаций в гене CSTB | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.10 | Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Уокера-Варбург синдром** | | | | |
| 4.42.1.18 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.4.61 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.10.3 | Поиск мутаций в гене FKRP | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.85.7.1 | Поиск мутаций в гене POMT1 | 27 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.85.7.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Фатальная семейная инсомния** | | | | |
| 4.3.98 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.11.4 | Поиск мутаций в гене PRNP | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.41.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Фенилкетонурия** | | | | |
| 4.4.54 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.3.1 | Поиск мутаций в генах PAH, PTS, QDPR, GCH1, PCBD1, SPR (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.84.6 | Поиск мутаций в гене PAH | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.1.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| 4.5.19 | Расширенный поиск частых мутаций в гене PAH (25 шт.) | 6 500,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.15.2 | Расширенный поиск частых мутаций в гене PAH для ядерной семьи | 13 000,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая** | | | | |
| 4.3.99 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.21 | Поиск мутаций в горячих участках гена ACVR1 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.19 | Поиск мутаций в гене ACVR1, кроме горячих участков | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Фокальная кожная гипоплазия (Горлина-Гольца синдром) | | | | |
| 4.3.140 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.81.16 | Поиск мутаций в гене PORCN | 13 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.81.16 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Фокально-кортикальная дисплазия Тейлора** | | | | |
| 4.3.100 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.80.7.2 | Поиск мутаций в генах TSC1, TSC2 (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.11.90.8.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Хайду-Чейни синдром** | | | | |
| 4.3.150 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.43 | Поиск мутаций в экзоне 34 гена NOTCH2 | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика | | | | |
| 4.75.22 | Поиск мутаций в гене RMRP | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана** | | | | |
| 4.73.19 | Поиск мутаций в гене EBP | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Хондрокальциноз** | | | | |
| 4.3.101 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 0 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.19.2 | Поиск мутаций в гене ANKH | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.84.19.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Хореоатетоз, гипотиреоидизм и неонатальная дыхательная недостаточность** | | | | |
| 4.3.131 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.26.2 | Поиск мутаций в гене NKX2-1 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Хорея Гентингтона** | | | | |
| 4.2.4 | Поиск наиболее частых мутаций в гене HTT | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.53.2 | Поиск частых мутаций в гене TBP | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.2.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Хорея доброкачественная наследственная** | | | | |
| 4.3.128 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.26.1 | Поиск мутаций в гене NKX2-1 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Хороидермия** | | | | |
| 4.3.102 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника (1 чел.) | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.89.5 | Поиск мутаций в гене CHM | 22 500,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.56 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Хроническая гранулематозная болезнь** | | | | |
| 4.3.103 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.7 | Поиск мутаций в гене CYBB (1 чел.) | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.78.6 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Х-сцепленная агаммаглобулинемия** | | | | |
| 4.3.104 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.85.3.1 | Поиск мутаций в гене BTK | 27 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.78.7.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) | | | | |
| 4.3.106 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.2 | Поиск мутаций в гене SH2D1A | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.2 | Поиск мутаций в гене XIAP | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.17 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Х-сцепленный моторный нистагм** | | | | |
| 4.3.107 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.11 | Поиск мутаций в гене FRMD7 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Х-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит** | | | | |
| 4.3.108 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.1 | Поиск мутаций в гене IL2RG | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.73.1 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Центронуклеарная миопатия** | | | | |
| 4.42.1.19 | Измерение уровня КФК (Кровь с ЭДТА не замороженная) | 300,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.3.109 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.90.3.2 | Поиск мутаций в гене DNM2 | 33 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.89.2 | Поиск мутаций в гене MTM1 | 22 500,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.19 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| Цереброокулофациоскелетный синдром | | | | |
| 4.4.55 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.90.1.2 | Поиск мутаций в гене ERCC6 | 33 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.90.1.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Цистиноз нефропатический** | | | | |
| 4.4.77 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.83.19 | Поиск мутаций в гене CTNS | 15 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.83.19 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Шварца-Джампела синдром** | | | | |
| 4.80.13.8 | Поиск мутаций в 8 генах наследственных параличей и миотоний (кровь с ЭДТА) | 29 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| Швахмана-Даймонда синдром | | | | |
| 4.4.48 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.77.20 | Поиск мутаций в гене SBDS | 7 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.75.29 | Поиск частых мутаций в гене SBDS | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Шегрена-Ларссона синдром | | | | |
| 4.4.68 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.84.24 | Поиск мутаций в гене ALDH3A2 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.84.24 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Шерешевского-Тернера синдром** | | | | |
| 4.55.5.2 | Анализ числа половых хромосом в геноме | 3 900,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.54.5.2 | Анализ числа половых хромосом в геноме плода | 4 300,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Широкого водопровода преддверия синдром** | | | | |
| 4.85.14.3 | Поиск мутации в гене SLC26A4 | 27 000,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Шпринтцена-Гольдберга синдром** | | | | |
| 4.3.135 | Поиск выявленной в данной семье мутаций у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.76.23 | Поиск мутаций в гене SKI | 10 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.76.23 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Штаргардта болезнь** | | | | |
| 4.4.9 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.1.8.2 | Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (кровь с ЭДТА) | 4 600,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Эдвардса синдром** | | | | |
| 4.55.2 | Поиск трисомии по хромосоме 18 | 3 900,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.54.2 | Поиск трисомии по хромосоме 18 (синдром Эдвардса) у плода | 4 300,00 | 7 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Экзостозы множественные | | | | |
| 4.3.110 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.5.23 | Поиск крупных делеций/дупликаций в генах EXT1/EXT2 (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.84.8 | Поиск мутаций в гене EXT1 | 18 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.89.3 | Поиск мутаций в гене EXT2 | 22 500,00 | 30 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.33 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Эксудитивная витреохореорстинальная дистрофия** | | | | |
| 4.79.2.2 | Поиск мутаций в гене NDP | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.79.2.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Эктодермальная ангидротическая дисплазия** | | | | |
| 4.3.111 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.5.15 | Поиск делеций в генах EDA, EDAR, EDARADD (кровь с ЭДТА) | 6 500,00 | 21 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 4.82.3 | Поиск мутаций в гене EDA | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.8.10 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Эктодермальная гидротическая дисплазия** | | | | |
| 4.79.7.2 | Поиск мутаций в гене GJB6 | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Эктопия хрусталика** | | | | |
| 4.3.112 | Поиск выявленной в данной семье мутации у родственника | 2 800,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.75.30 | Поиск частых мутаций в гене FBN1 | 3 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.95.1.2 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Элерса-Данло синдром с прогрессирующей кифосколиозом миопатией и потерей слуха** | | | | |
| 4.73.36 | Поиск мутаций в гене FKBP14 | 6 700,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Буккальный эпителий, Парафиновые блоки, Биоптат ткани, Ногти |
| **Эллерса-Данло тип VI синдром** | | | | |
| 4.1.9 | Поиск частых мутаций в гене PLOD | 4 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Эпилепсия прогрессирующая миоклоническая** | | | | |
| 4.4.76 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.72.8.2 | Поиск мутаций в гене CSTB | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.73.28 | Поиск мутаций в гене KCTD7 | 6 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.10.2 | Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| Эпифизарная дисплазия, множественная | | | | |
| 4.4.56 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.88.16.3 | Поиск мутаций в гене SLC26A2 | 9 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.22.2 | Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.88.16.3 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| Эритрокератодермия | | | | |
| 4.79.6.2 | Поиск мутаций в гене GJB3 | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.79.11 | Поиск мутаций в гене GJB4 | 4 300,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.75.4 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Эритроцитоз рецессивный** | | | | |
| 4.72.7.2 | Поиск мутаций в гене VHL | 5 700,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.2.31 | Поиск наиболее частых мутаций в гене VHL | 2 600,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.7.39 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **Эскобара cиндром** | | | | |
| 4.4.49 | Поиск выявленных в данной семье мутаций у родственника | 4 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.82.5 | Поиск мутаций в гене CHRNG | 12 000,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Ногти, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 4.11.82.5 | Пренатальная ДНК-диагностика | 8 100,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Амниотическая жидкость, Ворсины хориона |
| **5. Лаборатория цитогенетики молекулярной** | | | | |
| **Гематоксические эффекты при использовании Иринотекана (Irinotekan), Синдром Жильбера** | | | | |
| 5.65 | Определение варианта первичной структуры UGT1A1\*28 | 2 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Действие других лекарственных соединений** | | | | |
| 5.63 | Определение варианта первичной структуры CYP2C9\*3 в гене CYP2C9 | 2 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.28 | Определение варианта первичной структуры CYP2D6\*4 в гене CYP2D6 | 2 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.27 | Определение варианта первичной структуры R144C в гене CYP2C9 (CYP2C9\*2) | 2 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Десмоидные опухоли** | | | | |
| 5.10 | Исследование гена АРС на наличие мутаций по пяти фрагментам | 6 000,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.08 | Исследование кодирующих экзонов гена АРС на наличие мутаций | 12 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.19 | Определение носительства известной наследуемой в семье мутации | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Диагностика ранних стадий светлоклеточного рака почки** | | | | |
| 5.88 | Определение экспресии 5 генов | 8 500,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль, Парафиновые блоки норма/опухоль |
| **ДНК-диагностика ранних стадий и предпосылок развития рака толстой кишки** | | | | |
| 5.10 | Исследование гена АРС на наличие мутаций по пяти фрагментам | 6 000,00 | 21 | Плазма крови |
| 5.08 | Исследование кодирующих экзонов гена АРС на наличие мутаций | 12 000,00 | 30 | Плазма крови |
| 5.64 | Определение мутаций в гене K-Ras (2, 3, 4 экзоны) в блоках или сыворотке крови | 4 500,00 | 14 | Плазма крови, Парафиновые блоки, Биоптат ткани |
| **Меланома. Определение предпосылок для эффективной терапии ингибиторами BRAF (вемурафениб) при меланоме** | | | | |
| 5.70 | Определение мутаций в гене BRAF (11 и 15 экзоны, мутация V600E) в блоках или сыворотке крови | 4 500,00 | 14 | Парафиновые блоки, Плазма крови |
| **Мультиформная глиобластома. Определение предпосылок для эффективной терапии рапамицином (temsirolimus, sirolimus, everolimus)** | | | | |
| 5.68 | Исследование кодирующих экзонов гена PTEN на наличие мутаций | 8 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.77 | Определение уровня экспрессии гена PTEN в биопсийном или операционном материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль, Парафиновые блоки |
| **Наследственный неполипозный рак толстой кишки** | | | | |
| 5.12 | Исследование кодирующих экзонов гена MLH1 на наличие мутаций | 7 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.13 | Исследование кодирующих экзонов гена MSH2 на наличие мутаций | 7 500,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.53 | Исследование кодирующих экзонов гена MSH6 на наличие мутаций | 9 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.20 | Определение носительства известной наследуемой в семье мутации (гены MLH1, MSH2, MSH6) | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Наследственный рак желудка** | | | | |
| 5.04 | Исследование кодирующих экзонов гена BRCA1 на наличие мутаций | 8 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 5.05 | Исследование кодирующих экзонов гена BRCA2 на наличие мутаций | 10 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.15 | Исследование кодирующих экзонов гена CDH1 на наличие мутаций | 7 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.12 | Исследование кодирующих экзонов гена MLH1 на наличие мутаций | 7 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.13 | Исследование кодирующих экзонов гена MSH2 на наличие мутаций | 7 500,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.21 | Определение носительства известной наследуемой в семье мутации (гены CDH1, MLH1/ MSH2, BRCA2 ) | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Определение молекулярных особенностей опухоли при раке желудка: определение генов-мишеней таргетной терапии, прогностических биомаркеров, генов ангиог** | | | | |
| 5.101 | Определение уровня экспрессии гена HER2 в биопсийном или операционном материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль, Парафиновые блоки |
| 5.105 | Определение уровня экспрессии гена KI67, TGF-b1 в биопсийном или операционном материале | 6 000,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль, Парафиновые блоки |
| 5.103 | Определение уровня экспрессии гена NRP1, VEGF-R1, VEGF-R2 в биопсийном или операционном материале | 7 000,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль, Парафиновые блоки |
| 5.104 | Определение уровня экспрессии гена TUBB3, BRCA1 в биопсийном или операционном материале | 6 000,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль, Парафиновые блоки |
| 5.102 | Определение уровня экспрессии гена VEGF в биопсийном или операционном материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль, Парафиновые блоки |
| 5.106 | Определение уровня экспрессии генов HER2, NRP1, VEGF-R1, VEGF-R2, TUBB3, BRCA1 KI67, TGF-b1 | 11 000,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль, Парафиновые блоки |
| **Определение молекулярных особенностей опухоли, связанных с ответом на оксалиплатин или карбоплатин, при раке легкого** | | | | |
| 5.78 | Определение уровня экспрессии гена BRCA1 в биопсийном или операционном материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль, Парафиновые блоки |
| 5.72 | Определение уровня экспрессии гена ERCC1 в биопсийном или операционном материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль, Парафиновые блоки |
| **Определение предпосылок для эффективного терапевтического воздействия при раке легкого - Gefitinib (Иресса)** | | | | |
| 5.49 | Определение мутаций в гене EGFR (18,19,20,21 экзоны) в блоках или сыворотке крови | 8 000,00 | 21 | Плазма крови, Парафиновые блоки |
| 5.64 | Определение мутаций в гене K-Ras (2,3,4 экзоны) в блоках или сыворотке крови | 4 500,00 | 14 | Плазма крови, Парафиновые блоки |
| 5.92 | Определение экспрессии гена AXL в биопсийном или хирургическом материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль, Парафиновые блоки |
| **Определение предпосылок для эффективного терапевтического воздействия при раке ряда локализаций (меланома, рак легкого, колоректальный рак и др.)** | | | | |
| 5.108 | Исследование мутаций в гене KIT(C-KIT) (9, 11, 13, 17 экзоны) | 6 000,00 | 21 | Плазма крови, Парафиновые блоки |
| 5.70 | Определение мутаций в гене BRAF (11 и 15 экзоны, мутация V600E) в блоках или сыворотке крови | 4 500,00 | 14 | Плазма крови, Парафиновые блоки |
| 5.69 | Определение мутаций в гене N-Ras (2, 3, 4 экзоны) в блоках или сыворотке крови | 4 500,00 | 14 | Плазма крови, Парафиновые блоки |
| **Определение предпосылок для эффективной терапии ингибиторами NOTCH1 при T-клеточной лейкемии** | | | | |
| 5.68 | Исследование кодирующих экзонов гена PTEN на наличие мутаций | 8 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Определение эффективности для конкретной опухоли таргетных препаратов против гена HER2 (трастузумаб, пертузумаб, герцептин)** | | | | |
| 5.95 | Исследование кодирующих экзонов гена PIK3CA на наличие мутаций | 4 500,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.96 | Исследование кодирующих экзонов гена PIK3CA на наличие мутаций и уровня экспрессии гена PTEN | 6 500,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| Определение эффективности для конкретной опухоли таргетных препаратов против гена mTOR (темсиролимус, эверолимус) | | | | |
| 5.76 | Определение уровней экспрессии генов - мишеней таргетных препаратов в биопсийном или операционном материале (2 гена) | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки норма/опухоль |
| **Определение эффективности для конкретной опухоли таргетных препаратов против гена PD-L1** | | | | |
| 5.122 | Определение уровня экспрессии гена PD-L1 | 4 500,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| **Определение эффективности терапии немелкоклеточного рака легкого при использовании гемцитабина (Gemcitabine)** | | | | |
| 5.91 | Определение экспрессии гена RRM1 в биопсийном или хирургическом материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки норма/опухоль |
| **Полипоз кишечника, ювенильная форма** | | | | |
| 5.117 | Исследование кодирующих экзонов гена SMAD4 на наличие мутаций | 7 000,00 | 15 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| **Рак головы и шеи** | | | | |
| 5.111 | Исследование кодирующих экзонов гена CDKN2A на наличие мутаций в парафиновых блоках | 5 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 5.112 | Исследование кодирующих экзонов гена P53 на наличие мутаций в парафиновых блоках | 7 000,00 | 15 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 5.93 | Определение биомаркеров на основе уровней экспрессии, копийности и структурных особенностей генов в биопсийном и операционном материалах (7-9 генов) | 12 500,00 | 21 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки норма/опухоль |
| 5.113 | Определение мутаций в гене BRAF (15 экзон, мутация V600E) в блоках или сыворотке | 3 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 5.114 | Определение уровня экспрессии генов CDKN2A, AXL, EGFR, CCND1 в биопсийном или операционном  материале | 7 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 5.115 | Определение уровня экспрессии генов ERCC1, TUBB3, PCNA в биопсийном или операционном материале | 7 000,00 | 14 |  |
| **Рак легкого. Определение эффективности терапии немелкоклеточного рака легкого при использовании кризотиниба (crizotinib)** | | | | |
| 5.94 | Определение перестройки EML4-ALK в биопсийном или операционном материале | 6 000,00 | 21 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| **Рак молочной железы** | | | | |
| 5.04 | Исследование кодирующих экзонов гена BRCA1 на наличие мутаций | 8 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.05 | Исследование кодирующих экзонов гена BRCA2 на наличие мутаций | 10 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 5.47 | Исследование кодирующих экзонов гена P53 на наличие мутаций | 7 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.123 | Исследование кодирующих экзонов гена PALB2 на наличие мутаций | 10 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.107 | Исследование частых мутаций в гене ESR1 в блоках или плазме крови | 5 000,00 | 14 | Плазма крови, Парафиновые блоки |
| 5.37 | Определение варианта первичной структуры Arg72Pro в гене P53 | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.66 | Определение десяти мутаций в генах BRCA1/2, мутаций в генах CHEK2, NBS1 | 9 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.01 | Определение наиболее распространенной в России мутации 5382insC в гене BRCA1 | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.02 | Определение носительства известной наследуемой в семье мутации (гены BRCA1/2, CHEK2) | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.17 | Определение носительства мутации 1100delC в гене CHEK2 | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.109 | Определение носительства мутации 7271 T/G в гене ATM | 3 500,00 | 10 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.23 | Определение семи мутаций в генах BRCA1/2 имутации1100delC в гене Chek2 | 6 000,00 | 14 | Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.03 | Определение трех мутаций в генах BRCA1/2 | 4 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.97 | Определение частых мутаций в гене BRCA1(4мут) | 4 800,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.98 | Определение частых мутаций в гене BRCA2 (2 мут) | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Рак молочной железы. Определение предпосылок для эффективной терапии ингибиторами PARP1 при раке молочной железы (Олапариб (Olaparib), BSI-201)** | | | | |
| 5.04 | Исследование кодирующих экзонов гена BRCA1 на наличие мутаций | 8 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 5.123 | Исследование кодирующих экзонов гена PALB2 на наличие мутаций | 10 000,00 | 15 |  |
| **Рак молочной железы. Определение эффективности для конкретной опухоли таргетных препаратов против гена HER2 (трастузумаб, пертузумаб, герцептин)** | | | | |
| 5.96 | Исследование кодирующих экзонов гена PIK3CA на наличие мутаций и уровня экспрессии гена PTEN | 6 500,00 | 21 | Биоптат ткани норма/опухоль |
| 5.95 | Определение мутаций в гене PIK3CA (9 и 20 экзоны) | 4 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.73 | Определение уровня экспрессии гена HER2 - мишени уакзанных таргетных препаратов в биопсийном или операционном материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль |
| 5.77 | Определение уровня экспрессии гена PTEN в биопсийном или операционном материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль |
| **Рак поджелудочной железы** | | | | |
| 5.111 | Исследование кодирующих экзонов гена CDKN2A на наличие мутаций в парафиновых блоках | 5 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 5.117 | Исследование кодирующих экзонов гена SMAD4 на наличие мутаций | 7 000,00 | 15 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| 5.118 | Исследование кодирующих экзонов гена STK11 на наличие мутаций | 7 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Рак почки** | | | | |
| 5.25 | Исследование кодирующих экзонов гена VHL на наличие мутаций | 6 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.116 | Определение уровня экспрессии генов VEGFA, VEGF-R1, VEGF-R2 в биопсийном или операционном материале | 7 000,00 | 14 | Парафиновые блоки, Биоптат ткани |
| **Рак предстательной железы** | | | | |
| 5.04 | Исследование кодирующих экзонов гена BRCA1 на наличие мутаций | 8 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 5.05 | Исследование кодирующих экзонов гена BRCA2 на наличие мутаций | 10 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Рак предстательной железы. Определение предпосылок для эффективной противоандрогенной терапии при раке предстательной железы** | | | | |
| 5.80 | Определение уровня экспрессии гена CYP17 в биопсийном или операционном материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки норма/опухоль |
| 5.79 | Определение уровня экспрессии гена рецептора андрогена AR в биопсийном или операционном материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки норма/опухоль |
| **Рак тела матки** | | | | |
| 5.12 | Исследование кодирующих экзонов гена MLH1 на наличие мутаций | 7 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.13 | Исследование кодирующих экзонов гена MSH2 на наличие мутаций | 7 500,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.53 | Исследование кодирующих экзонов гена MSH6 на наличие мутаций | 9 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Рак толстой кишки - (Синдром PTEN)** | | | | |
| 5.68 | Исследование кодирующих экзонов гена PTEN на наличие мутаций | 8 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Рак толстой кишки. Определение молекулярных особенностей опухоли, связанных с ответом на 5-флотурацил, при колоректальном раке** | | | | |
| 5.84 | Определение вариантов первичной структуры гена DPD (DPYD) | 9 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.89 | Определение микросателлитных повторов ДНК в биопсийном (операционном) материале методом ПЦР | 7 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки норма/опухоль |
| **Рак толстой кишки. Определение молекулярных особенностей опухоли, связанных с ответом на циплатин, оксалиплатин или карбоплатин, колоректальном раке** | | | | |
| 5.72 | Определение уровня экспрессии гена ERCC1 в биопсийном или операционном материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки норма/опухоль |
| Рак толстой кишки. Определение предпосылок для эффективного терапевтического воздействия при колоректальном раке (цетуксимаб, панитумумаб), прогноз | | | | |
| 5.70 | Определение мутаций в гене BRAF (11 и 15 экзоны, мутация V600E) в блоках или сыворотке | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки, Плазма крови |
| 5.110 | Определение мутаций в гене BRAF (11 и 15 экзоны, мутация V600E), мутаций в гене N-RAS (2, 3, 4 экзоны), мутаций в гене K-RAS (2, 3, 4 экзоны) | 10 000,00 | 15 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| 5.64 | Определение мутаций в гене K-Ras (2, 3, 4 экзоны) в блоках или сыворотке крови | 4 500,00 | 14 | Плазма крови, Парафиновые блоки, Биоптат ткани |
| **Рак щитовидной железы. Медуллярный рак щитовидной железы** | | | | |
| 5.83 | Исследование экзонов 10, 11, 13, 14, 16 гена RET на наличие мутаций | 7 000,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| Рак щитовидной железы. Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) | | | | |
| 5.82 | Определение мутаций в 10 и 11 экзонах гена RET при МЭН2А | 5 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.81 | Определение частой мутации в гене RET (16 экзон) при МЭН2В | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Рак яичников** | | | | |
| 5.04 | Исследование кодирующих экзонов гена BRCA1 на наличие мутаций | 8 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА, Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 5.05 | Исследование кодирующих экзонов гена BRCA2 на наличие мутаций | 10 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.121 | Исследование кодирующих экзонов гена BRIP1 на наличие мутаций | 10 000,00 | 15 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| 5.123 | Исследование кодирующих экзонов гена PALB2 на наличие мутаций | 10 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.119 | Исследование кодирующих экзонов гена RAD51C на наличие мутаций | 7 000,00 | 15 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| 5.120 | Исследование кодирующих экзонов гена RAD51D на наличие мутаций | 7 000,00 | 15 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| 5.01 | Определение наиболее распространенной в России мутации 5382insC в гене BRCA1 | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.02 | Определение носительства известной наследуемой в семье мутации (гены BRCA1/2) | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.17 | Определение носительства мутации 1100delC в гене CHEK2 | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.23 | Определение семи мутаций в генах BRCA1/2 имутации1100delC в гене Chek2 | 6 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.03 | Определение трех мутаций в генах BRCA1/2 | 4 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.97 | Определение частых мутаций в гене BRCA1(4мут) | 4 800,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.98 | Определение частых мутаций в гене BRCA2 (2 мут) | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Саркомы** | | | | |
| 5.47 | Исследование кодирующих экзонов гена P53 на наличие мутаций | 7 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| Семейный аденомоматозный полипоз, полипозный рак толстой кишки | | | | |
| 5.10 | Исследование гена АРС на наличие мутаций по пяти фрагментам | 6 000,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.18 | Исследование кодирующих экзонов гена MYH на наличие мутаций | 9 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.08 | Исследование кодирующих экзонов гена АРС на наличие мутаций | 12 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.22 | Определение двух наиболее частых мутаций в гене MYH | 5 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.99 | Определение двух наиболее частых мутаций в гене АРС | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.19 | Определение носительства известной наследуемой в семье мутации | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Семейный рак толстой кишки** | | | | |
| 5.18 | Исследование кодирующих экзонов гена MYH на наличие мутаций | 9 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.22 | Определение двух наиболее частых мутаций в гене MYH | 5 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 5.19 | Определение носительства известной наследуемой в семье мутации | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА, Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Сидром Михре** | | | | |
| 5.117 | Исследование кодирующих экзонов гена SMAD4 на наличие мутаций | 7 000,00 | 15 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| Синдром Пейтца-Егерса | | | | |
| 5.118 | Исследование кодирующих экзонов гена STK11 на наличие мутаций | 7 000,00 | 15 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| Токсические эффекты при использовании Метотрексата | | | | |
| 5.90 | Определение варианта первичной структуры гена MTHFR | 3 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| Эффективность действия тамоксифена | | | | |
| 5.28 | Определение варианта первичной структуры CYP2D6\*4 в гене CYP2D6 | 2 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 5.100 | Определение уровня экспрессии гена ESR1 в биопсийном или операционном материале | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль |
| **6. Лаборатория генетики нарушений репродукции** | | | | |
| 6.01 | Микроскопическое исследование спермы (спермиологический анализ) | 1 800,00 | 2 | Нативный эякулят (семенная жидкость) |
| 6.07 | Микроскопическое исследование спермы (срочный спермиологический анализ) | 2 500,00 | 1 | Нативный эякулят (семенная жидкость) |
| 6.10 | Определение фрагментации ДНК в сперматозоидах методом TUNEL | 8 000,00 | 21 | Нативный эякулят (семенная жидкость) |
| 6.19 | Приготовление препарата для FISH анализа сперматозоидов | 500,00 | 0 | Нативный эякулят (семенная жидкость) |
| 6.13 | Прием (осмотр, консультация) врача-генетика по вопросам репродукции первичный | 3 500,00 | 0 |  |
| 6.17 | Прием (осмотр, консультация) врача-генетика по результатам спермиологического анализа первичный | 1 300,00 | 0 |  |
| 6.30 | Прием образцов нативного эякулята | 0 | 1 | Нативный эякулят (семенная жидкость) |
| 6.20 | Тест смешанная антиглобулиновая реакция сперматозоидов (MAR-тест, определение антиспермальных антител IgA и IgG) | 2 800,00 | 2 | Нативный эякулят (семенная жидкость) |
| 6.11 | Тест смешанная антиглобулиновая реакция сперматозоидов (MAR-тест, определение антиспермальных антител IgA) | 1 400,00 | 2 | Нативный эякулят (семенная жидкость) |
| 6.12 | Тест смешанная антиглобулиновая реакция сперматозоидов (MAR-тест, определение антиспермальных антител IgG) | 1 400,00 | 2 | Нативный эякулят (семенная жидкость) |
| 6.08 | Трансмиссионная электронная микроскопия одного образца эякулята | 10 500,00 | 21 | Нативный эякулят (семенная жидкость) |
| **8. Лаборатория цитогенетики молекулярной** | | | | |
| 8.01 | Исследование клеток крови для определения кариотипа методом дифференциальной окраски хромосом при различных генетических нарушениях | 5 500,00 | 24 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 8.08 | Исследование материала замершей беременности методом метафазной CGH (+FISH на одну пару хромосом) | 15 000,00 | 24 | Ворсины хориона |
| 8.05 | Молекулярно-цитогенетическое исследование (FISH-метод) на два хромосомных локуса. По согласованию с лабораторией. | 12 500,00 | 17 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию, Буккальный эпителий |
| 8.04 | Молекулярно-цитогенетическое исследование (FISH-метод) на одну пару хромосом. По согласованию с лабораторией. | 10 000,00 | 17 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию, Буккальный эпителий |
| 8.07 | Молекулярно-цитогенетическое исследование (FISH-метод) сперматозоидов на частые анеуплоидии (5 хромосом) | 15 000,00 | 21 | Фиксированный препарат для FISH анализа сперматозоидов |
| 8.06 | Молекулярно-цитогенетическое исследование (многоцветная FISH). По согласованию с лабораторией. | 15 000,00 | 17 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| 8.21 | Прием образцов буккального эпителия для FISH-анализа | 0 | 1 | Буккальный эпителий |
| 8.20 | Прием фиксированного препарата для FISH-анализа | 0 | 1 | Фиксированный препарат для FISH анализа сперматозоидов |
| 8.22 | Цитогенетическое исследование (кариотип) | 5 500,00 | 17 | Жидкая кровь с гепарином не подвергавшаяся замораживанию |
| **10. Лаборатория молекулярно-генетической диагностики 2** | | | | |
| **Бесплодие** | | | | |
| 10.27.1 | Исследование полиморфизма CGG-повтора в гене FMR1 | 2 400,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.27 | Исследование полиморфизма андрогенового рецептора (1 муж.). Фрагментный анализ | 3 120,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.28 | Преждевременное истощение яичников и поликистоза яичников (исследование неравновесной инактивации X-хромосомы и полиморфизма CGG-повтора в гене FMR1) | 4 940,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Вильямса синдром** | | | | |
| 10.08 | Определение микроделеций района хромосомы 7q11.23 методом микросателлитного анализа (семья 3 чел.) | 3 900,00 | 14 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Дифференциальная диагностика сарком** | | | | |
| 10.40.4 | Диагностика альвеолярной рабдомиосаркомы (определение экспрессии химерных генов PAX3/FKHR, PAX7/FKHR) | 5 850,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.40.2 | Диагностика миксоидной липосаркомы (определение экспрессии химерных генов FUS/CHOP, EWS/CHOP) | 5 850,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.40 | Диагностика саркомы Юинга/PNET (определение экспрессии химерных генов EWS/FLI,   EWS/ERG) | 5 850,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.40.1 | Диагностика синовиальной саркомы (определение экспрессии химерных генов SYT/SSX1, SYT/SSX2) | 5 850,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.40.10 | Дифференциальная диагностика пролиферирующей лейомиомы и лейомиосаркомы матки (микросателлитный анализ D10S1146, D10S218, D10S24, D10S1213, D3S1295, D9S9424) | 7 800,00 | 14 | Биоптат ткани норма/опухоль, Парафиновые блоки норма/опухоль, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **ДНК-диагностика злокачественных опухолей методом секвенирования ДНК** | | | | |
| 10.45 | Поиск мутаций в 409 генах, вовлеченных в канцерогенез | 26 000,00 | 60 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| **Малан синдром** | | | | |
| 10.16.6 | Поиск мутаций в генах NSD1 и NFIX методом секвенирования ДНК | 26 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Маршалла-Смита синдром** | | | | |
| 10.16.5 | Поиск мутаций в генах NSD1 и NFIX методом секвенирования ДНК | 26 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| Миллера-Диккера синдром | | | | |
| 10.13 | Определение микроделеций района хромосомы 17р13.3 методом микросателлитного анализа (семья 3 чел.) | 3 900,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Молекулярно-генетическая диагностика злокачественных опухолей головного мозга** | | | | |
| 10.39 | Анализ метилирования гена MGMT (материал опухоли) | 3 900,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.39.1 | Анализ потери гетерозиготности гена MGMT (материал опухоли и кровь из вены) | 3 900,00 | 14 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| 10.39.2 | Исключение делеции локусов 1р, 19q - 6 маркеров (материал опухоли и кровь из вены) | 3 900,00 | 14 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| Молекулярно-генетическая диагностика колоректального рака | | | | |
| 10.43.2 | MMR (mismstch repair system) статус - анализ микросателлитной нестабильности: оценка состоятельности системы репарации неспаренных нуклеотидов (анализ 5 маркеров BAT25, BAT26, NR21, NR24, NR27) | 7 800,00 | 14 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| 10.43.1 | MMR (mismstch repair system) статус - анализ микросателлитной нестабильности: оценка состоятельности системы репарации неспаренных нуклеотидов (анализ 8 маркеров BAT25, BAT26, NR21, NR24, NR27, D2S123, D17S250, D5S346) | 9 000,00 | 14 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| **Молекулярно-генетическая диагностика рака молочной железы** | | | | |
| 10.41 | Исследование кодирующих участков генов BRCA1 и BRCA2 методом секвенирования ДНК | 26 000,00 | 30 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК, Парафиновые блоки |
| 10.34 | Определение восьми мутаций в генах BRCA1/2 | 6 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.41.1 | Поиск делеций в гене BRCA1 методом MLPA | 4 400,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.41.2 | Поиск делеций в гене BRCA2 методом MLPA | 4 400,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| Нарушения зрения и слуха | | | | |
| 10.26.10 | Поиск делеций в гене PCDH15 методом MLPA | 4 400,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.26.9 | Поиск делеций в гене USH2A методом MLPA | 8 500,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.26.8 | Поиск мутаций в генах ABCA4, PROM1,CNGB3, ELOVL4 (болезнь Штаргардта, болезнь Франческетти) | 26 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **Наследственные онкологические синдромы (Ли-Фраумени, Пейтца-Егерса, Коудена, семейный рак желудка, гастроинтестинальный полипоз)** | | | | |
| 10.25.2 | Поиск мутаций в генах BMPR1A, SMAD4, CDH1, TP53, STK11, PTEN | 26 000,00 | 60 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| Наследственные формы краниосиностозов | | | | |
| 10.18 | Исследование мутаций гена TWIST (секвенирование) | 4 290,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.17 | Исследование мутаций генов FGFR1 (7 экзон), FGFR2 (7, 8 экзоны) и FGFR3 (7, 10 экзоны) методом прямого секвенирования | 6 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Нейрофиброматоз** | | | | |
| 10.23 | Определение мутаций в генах NF1, NF2 методом секвенирования ДНК | 26 000,00 | 60 | Парафиновые блоки, Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.24.1 | Поиск делеций в гене NF1 методом MLPA (после секвенирования) | 4 400,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.24.2 | Поиск делеций в гене NF2 методом MLPA (после секвенирования) | 4 400,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.24.3 | Пренатальная диагностика нейрофиброматоза по ранее выявленной мутации в гене NF1 или NF2 | 4 400,00 | 14 | Ворсины хориона |
| **Определение чувствительности к таргетной терапии** | | | | |
| 10.38.2 | Cеквенирование биомаркерных локусов в 17 генах онкологических заболеваний, анализ и интерпретация данных (участки генов EGFR, IDH2, NRAS, DPYD, FOXL2, KIT, BRAF, TP53, PDGFRA, TPMT, PTEN, IDH1, KRAS, UGT1A1, PIK3CA, ERBB2, CTNNB1) | 38 000,00 | 30 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.38.1 | Определение 2856 мутаций, описанных для 48-ми генов, методом секвенирования ДНК | 17 550,00 | 60 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.34 | Определение восьми мутаций в генах BRCA1/2 | 6 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.36 | Определение мутации в гене BRAF (мутация V600E) в блоках и сыворотке крови | 3 120,00 | 7 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки, Сыворотка крови |
| 10.33 | Определение мутации в гене EGFR (T790M) в плазме | 8 500,00 | 10 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 10.32 | Определение мутаций в гене EGFR (18,19,20,21 экзоны) в блоках или сыворотке крови | 6 500,00 | 7 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки, Сыворотка крови |
| 10.31 | Определение мутаций в гене K-Ras (2 экзон) в блоках или сыворотке крови | 3 120,00 | 7 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки, Сыворотка крови |
| 10.31.1 | Определение мутаций в гене K-ras (2,3,4 экзоны) | 4 550,00 | 7 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.31.2 | Определение мутаций в гене N-ras (2,3,4 экзоны) | 4 550,00 | 7 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.36.2 | Определение мутаций гена KIT (9, 11,13,17, 18 экзоны) | 6 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.38 | Определение мутаций генов KIT (9, 11,13,17 экзоны) и PDGFRA (12б,18 экзоны) | 7 150,00 | 14 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.38.3 | Секвенирование биомаркерных локусов в 48 генах онкологических заболеваний, анализ и интерпретация данных (участки генов ABL1, AKT1, ALK, APC, ATM, BRAF, CDH1, CDKN2A, CSF1R, CTNNB1, EGFR, ERBB2, EZH2, FBXW7, FGFR2, FGFR3, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS, HNF1A, H | 38 000,00 | 30 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.38.4 | Секвенирование всех кодирующих экзонов генов BRCA1, BRCA2, ATM, и фрагментов экзонов 3, 4, 11, 15 гена CHEK2, анализ и интерпретация данных (образец крови) | 30 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.38.5 | Секвенирование всех кодирующих экзонов генов BRCA1, BRCA2, ATM, и фрагментов экзонов 3, 4, 11, 15 гена CHEK2, анализ и интерпретация данных (образец опухоли), средняя глубина секвенирования не менее 1000х | 38 000,00 | 30 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| 10.38.6 | Секвенирование панели 400 биомаркерных локусов для онкологических заболеваний, анализ и интерпретация данных, средняя глубина секвенирования не менее 500х | 80 000,00 | 30 | Биоптат ткани, Парафиновые блоки |
| Опухоль Вильмса | | | | |
| 10.26 | Определение мутаций в гене WT1 методом прямого секвенирования (7-10 экзоны) | 5 720,00 | 14 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| Прочие исследования | | | | |
| 10.50 | Выделение ДНК из плазмы крови. | 2 500,00 | 5 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию, Плазма крови |
| 10.48 | Поиск известной мутациии в образце биологического материала методом прямого секвенирования ДНК | 5 850,00 | 45 | Биоптат ткани, Биоптат ткани норма/опухоль, Ворсины хориона, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Парафиновые блоки норма/опухоль |
| 10.48.1 | Поиск известной мутациии в образце биологического материала методом прямого секвенирования ДНК (с готовыми праймерами) | 4 500,00 | 14 | Биоптат ткани, Биоптат ткани норма/опухоль, Ворсины хориона, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Парафиновые блоки норма/опухоль |
| 10.47 | Разработка прямой ДНК-диагностики других заболеваний (один экзон) | 5 850,00 | 30 | Биоптат ткани, Биоптат ткани норма/опухоль, Ворсины хориона, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки, Парафиновые блоки норма/опухоль |
| **Ретинобластома** | | | | |
| 10.19 | Определение мутаций в гене RB1 методом секвенирования ДНК | 26 000,00 | 60 | Биоптат ткани, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| 10.19.1 | Поиск делеций в гене RB1 методом MLPA | 5 200,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.19.2 | Пренатальная диагностика ретинобластомы по ранее выявленной мутации в гене RB1 | 4 400,00 | 14 | Ворсины хориона |
| **Ретта синдром** | | | | |
| 10.11 | Исследование инактивации X-хромосомы у девочек с синдромом Ретта и матерей | 3 900,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.10 | Определение мутаций в гене MeCP2 методом прямого секвенирования | 7 800,00 | 40 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.11.1 | Определение протяженных делеций в гене MeCP2 у девочек с синдромом Ретта | 4 550,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.10.2 | Поиск мутаций в гене CDKL5 методом секвенирования ДНК | 26 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.01.3 | Поиск мутаций в гене FOXG1 методом секвенирования ДНК | 26 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.11.3 | Пренатальная диагностика синдрома Ретта по ранее выявленной мутации в гене MeCP2 | 4 550,00 | 14 | Ворсины хориона |
| **Сердечно-сосудистая патология. Синдромы ДиДжорджи, вело-кардио-фациальный, пороки развития сердца и крупных сосудов** | | | | |
| 10.07 | Определение микроделеций района хромосомы 22q11.2 методом микросателлитного анализа (семья 3 чел.) | 3 900,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Синдром Видеманна-Беквита, спорадическая нефробластома** | | | | |
| 10.12 | Определение аномального метилирования и дисомии генов IGF2, LIT1 | 3 900,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Синдром Ли-Фраумени** | | | | |
| 10.20.1 | Определение мутаций в гене TP53 (5, 6, 7, 8, 9, 10 экзоны) методом прямого секвенирования ДНК | 7 200,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| **Синдром Мартина-Белл, УО FRAXA** | | | | |
| 10.02 | Косвенная диагностика носительства синдрома Мартина-Белл у родственников, пренатальная диагностика синдрома Мартина-Белл с использованием микросателлитных маркеров | 4 680,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.01 | Определение аномального метилирования гена FMR1 у пациентов мужского пола | 3 900,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.04 | Определение количества повторов CGG и метилирования гена FMR1 у пациентов женского пола | 4 940,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.01.2 | Поиск делеций в генах FMR1/AFF2 методом MLPA | 4 400,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.01.1 | Поиск мутаций в гене FMR1 методом секвенирования ДНК | 26 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Синдром рабдоидных опухолей** | | | | |
| 10.25.1 | Поиск мутаций в гене SMARCB1 при синдроме рабдоидных опухолей (RTPS1) | 11 500,00 | 21 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| **Синдром Сильвера-Рассела** | | | | |
| 10.14 | Определение аномального метилирования гена H19 и дисомии хромосомы 7p методом микросателлитного анализа (семья 3 чел.) | 4 290,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Синдром фон Хиппель-Линдау** | | | | |
| 10.25 | Прямое секвенирование гена VHL (1-3 экзоны) | 4 290,00 | 14 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| **Синдромы МЭН 2А и 2Б** | | | | |
| 10.22 | Прямое секвенирование 10, 11, и 13-16 экзонов гена RET при синдроме МЭН 2А | 7 150,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.21 | Прямое секвенирование 16 экзона гена RET при синдроме МЭН 2Б | 2 080,00 | 10 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана** | | | | |
| 10.06 | Определение аномального метилирования критического района хромосомы 15q11.2 | 3 900,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.06.01 | Определение микроделеций района хромосомы 15q11 методом микросателлитного анализа (семья 3 чел.) | 3 900,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.06.02 | Поиск мутаций в гене UBE3A методом секвенирования ДНК (синдром Ангельмана) | 26 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Смит-Магенис синдром** | | | | |
| 10.09 | Определение микроделеций района хромосомы 17р11.2 методом микросателлитного анализа (семья 3 чел.) | 3 900,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Сотоса синдром** | | | | |
| 10.16.2.1 | Поиск делеций в генах NSD1 и NFIX методом MLPA (после 10.16.5) | 4 400,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.16.5 | Поиск мутаций в генах NSD1 и NFIX методом секвенирования ДНК | 26 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Туберозный склероз, лимфангиолейомиоматоз, ангиомиолипома, гигантоклеточная астроцитома** | | | | |
| 10.26.11 | Поиск делеций в гене TSC1 методом MLPA | 4 400,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.26.12 | Поиск делеций в гене TSC2 методом MLPA | 4 400,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 10.26.1 | Поиск мутаций в генах TSC1 и TSC2 - полное секвенирование генов | 26 000,00 | 60 | Биоптат ткани, ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА, Парафиновые блоки |
| **Умственная отсталость X-сцепленная** | | | | |
| 10.49 | Поиск мутаций в генах ZDHHC9, RPS6KA3 и SLC9A6 - полное секвенирование генов | 26 000,00 | 60 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **11. Лаборатория молекулярно-генетической диагностики 2** | | | | |
| **Гемохроматоз** | | | | |
| 11.01 | Определение мутаций C282Y и H63D в гене наследственного гемохроматоза HFE | 1 500,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию |
| **Наследственный панкреатит** | | | | |
| 11.05.01 | Определение мутаций p.Ala16Val, p/Asn29Ile и p/Arg122His в гене PRSS1, и мутации p.Asn34Ser в гене SPINK1. | 3 900,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| 11.05.02 | Поиск мутаций во всей кодирующей последовательности генов PRSS1 и SPINK1 методом секвенирования ДНК по Сэнгеру. | 11 000,00 | 30 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Полногеномные исследования и панели** | | | | |
| 11.06 | Валидация одной мутации (выявленной методом высокопроизводительного секвенирования) методом секвенирования по Сэнгеру в одной ядерной семье (мать, отец, пробанд). | 8 000,00 | 20 | Жидкая кровь с ЭДТА, ДНК |
| **12. Лаборатория цитогенетики молекулярной** | | | | |
| 12.16.1 | Поиск мутаций в генах, ответственных за развитие наследственных заболеваний органов слуха и зрения (1 чел.) По соглосованию с лабораторией. | 39 500,00 | 90 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.100 | Прием биологического материала | 0 | 1 | Жидкая кровь с ЭДТА, Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| **Аксенфельда-Ригера, типы 1 и 3 синдром** | | | | |
| 12.12.1 | Исследование мутаций в генах FOXC1, PITX2 методом прямого секвенирования (1 чел.) | 27 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.12.4 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.12.2 | Поиск обширных перестроек генов FOXC1, PITX2 методом MLPA (1 чел.) | 8 000,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.12.3 | Пренатальная ДНК-диагностика с идентифицированными мутациями | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| **Аниридия** | | | | |
| 12.7.10 | Исследование мутаций в 5 экзонах гена PAX6 методом прямого секвенирования | 20 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.7.1 | Исследование мутаций в гене PAX6 методом прямого секвенирования экзонов и фланкирующих интронных областей (1 чел.) | 40 500,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.7.9 | Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (анализ пяти ДНК-маркеров 2-4 чел.) | 8 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.7.4 | Комплексное исследование врожденной аниридии (включая цитогенетическое: кариотип, FISH с зондом на ген WTI; секвенирование гена PAX6 и MLPA) | 76 800,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.7.8 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.7.3 | Поиск обширных перестроек хромосомной области 11p13 (локусы генов PAX6 и WT1) методом MLPA (1 чел.) | 8 000,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.7.2 | Пренатальная ДНК-диагностика с идентифицированной мутацией | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| **Атаксия-окуломоторная апраксия 4** | | | | |
| 12.17.1 | Анализ частых мутаций гена PNKP (1чел) | 10 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Бранхио-окуло-фациальный синдром** | | | | |
| 12.8.1 | Исследование мутаций в гене TFAP2A методом прямого секвенирования (1 чел.) | 27 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.8.3 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.8.2 | Пренатальная ДНК-диагностика с идентифицированными мутациями | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| **Ван Дер Вуда синдром** | | | | |
| 12.11.1 | Исследование мутаций в гене ITF6 методом прямого секвенирования (9 экзонов) (1 чел.) | 27 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.11.3 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.11.2 | Пренатальная ДНК-диагностика при известной мутации | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| Вульгарный ихтиоз | | | | |
| 12.2.7 | Анализ мутаций R501X и 2282del4 в гене филаггрина (FLG). | 4 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.2.8 | Пренатальная ДНК-диагностика при известной мутации | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| **Гипотрихоз** | | | | |
| 12.2.3 | Анализ частых мутаций в гене R2RY5 методом прямого секвенирования - (1 чел.) | 6 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.2.1 | Исследование частых мутаций в гене LIPH (1 чел.) | 3 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.2.9 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.2.4 | Пренатальная ДНК-диагностика (при известной мутации) | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| 12.2.5 | Прямое секвенирование гена KRT25 (1экзон) | 4 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.2.2 | Прямое секвенирование гена LIPH - (1 экзон) | 4 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Другие генетические исследования** | | | | |
| 12.10.1 | Разработка косвенной ДНК-диагностики других заболеваний (один маркер) | 4 300,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.10.2 | Разработка прямой ДНК-диагностики других заболеваний (один экзон) | 4 500,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Кератоконус** | | | | |
| 12.18.1 | Анализ кодирующей последовательности гена TUBA3D методом секвенирования (1 чел.). | 25 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.18.2 | Анализ кодирующей последовательности гена VSX методом секвенирования (1 чел.). | 20 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Метатропная дисплазия (OMIM 156530)** | | | | |
| 12.13.1 | Исследование мутаций в гене TRPV4 методом прямого секвенирования (1 чел.) | 40 500,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.13.2 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Монилетрикс** | | | | |
| 12.2.10 | Анализ мутаций в генах hHb6 и hHb1 методом прямого секвенирования (1 экзон) | 4 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.2.6 | Пренатальная диагностика (при известной мутации) | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| **Муковисцидоз** | | | | |
| 12.1.5 | Анализ кодирующей последовательности гена CFTR методом прямого секвенирования (27 экзонов) | 42 000,00 | 50 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.1.7 | Исследование частых мутаций в гене CFTR в ядерной семье | 13 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.1.4 | Каждый последующий член семьи (для комплексной или косвенной диагностики) | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.1.2 | Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (анализ пяти ДНК-маркеров) (2-4 чел.) | 8 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.1.1 | Молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене CFTR (муковисцидоз) в крови | 6 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.1.6 | Поиск обширных перестроек гена CFTR методом MLPA (1 чел.) | 6 500,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.1.3 | Пренатальная ДНК-диагностика (при известной мутации) | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| **Наследственные глаукомы, аномалия Петерса, дермоид роговицы** | | | | |
| 12.15.1 | Исследование мутаций в гене CYP1B1 методом прямого секвенирования (1 чел.) | 9 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.15.4 | Исследование мутаций в гене PITX2 методом MLPA (1 чел.) | 8 000,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.15.3 | Исследование мутаций в гене PITX2 методом прямого секвенирования (1 чел.) | 9 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.15.5 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Нейросенсорная несиндромальная тугоухость** | | | | |
| 12.3.4 | Исследование гена GJB2 методом прямого секвенирования (1 чел.) | 3 000,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.3.13 | Исследование кодирующего экзона гена GJA1 методом прямого секвенирования (1 чел.) | 4 300,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.3.11 | Исследование кодирующего экзона гена GJB3 методом прямого секвенирования (1 чел.) | 4 300,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.3.12 | Исследование кодирующего экзона гена GJB6 методом прямого секвенирования (1 чел.) | 4 300,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.3.14 | Исследование кодирующего экзона гена GJE1 методом прямого секвенирования (1 чел.) | 4 300,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.3.2 | Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.) | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.3.3 | Молекулярно-генетическое исследование мутации в гене GJB2 (35 delG) (нейросенсорная тугоухость) в крови | 2 500,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.3.15 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.3.1 | Пренатальная ДНК-диагностика (при известных мутациях) | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| **Нейрофиброматоз тип 2** | | | | |
| 12.6.1 | Анализ кодирующей последовательности гена NF2 методом секвенирования | 27 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.6.3 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.6.2 | Пренатальная ДНК-диагностика с идентифицированными мутациями | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| Первичная аутосомно-рецессивная микроцефалия, тип 5 | | | | |
| 12.14.1 | Исследование частых мутаций в гене ASPM методом прямого секвенирования (1 чел.) | 4 300,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.14.3 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.14.2 | Пренатальная ДНК-диагностика с идентифицированными мутациями | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| **Пигментная дегенерация сетчатки** | | | | |
| 12.19.1 | Анализ частых мутаций гена EYS методом MLPA (1 чел.). | 8 000,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **Синдром тугоухости и атрофии зрительных нервов** | | | | |
| 12.4.1 | Анализ наиболее частых мутаций в гене OPA1 (1 чел.) | 4 300,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.4.3 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.4.2 | Пренатальная ДНК-диагностика с идентифицированными мутациями | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| Тричера Коллинза-Франческетти синдром | | | | |
| 12.5.1 | Исследование мутаций в гене TCOF1 методом прямого секвенирования (1 чел.) | 33 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.5.4 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.5.2 | Поиск выявленных в семье мутаций у родственников (1 чел.) | 2 800,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.5.3 | Пренатальная ДНК-диагностика с идентифицированными мутациями | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |
| **Эктодермальная гидратическая дисплазия (Синдром Клаустона)** | | | | |
| 12.9.1 | Исследование кодирующего экзона гена GJB6 методом прямого секвенирования | 4 300,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.9.3 | Обследование каждого последующего члена семьи при известной мутации | 4 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 12.9.2 | Пренатальная ДНК-диагностика с идентифицированными мутациями | 8 100,00 | 14 | Ворсины хориона, Амниотическая жидкость |

**Прейскурант платных научных исследований ФГБНУ "МГНЦ"  на 2019 год.**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Пункт прейскуранта | Наименование | Цена | Срок | Виды материалов |
| **4. Лаборатория молекулярно-генетической диагностики 1** | | | | |
| **Полногеномные исследования и панели** | | | | |
| 4.64.1 | Повторный анализ данных экзомного секвенирования выявленного в ФГБНУ МГНЦ | 9 500,00 | 60 |  |
| 4.62.1 | Полное секвенирование экзома с анализом 22000 генов (кровь с ЭДТА) | 59 000,00 | 90 | ДНК, Жидкая кровь с ЭДТА |
| **9. Лаборатория функциональной геномик** | | | | |
|  |  |  |  |  |
| 9.2.1 | Полногеномное секвенирование (1 чел.). По согласованию с лабораторией | 99 000,00 | 150 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 9.2.2 | Полногеномное секвенирование в формате "трио" (3 чел.). По согласованию с лабораторией. | 234 000,00 | 150 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| Гипогонадотропный гипогонадизм | | | |  |
| 9.3.6 | Поиск мутаций в гене TACR3 | 12 500,00 | 14 | Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 9.3.5 | Поиск мутаций в гене TAC3 (экзонов 2-6) | 12 500,00 | 14 | Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 9.3.4 | Поиск мутаций в гене KISS1R (экзонов 1-3) | 7 500,00 | 14 | Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 9.3.3 | Поиск мутаций в экзонах гена KISS1 | 5 000,00 | 14 | Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 9.3.2 | Поиск мутаций в экзонах гена GNRHR | 10 000,00 | 14 | Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| 9.3.1 | Поиск мутаций в экзонах гена GNRH | 7 500,00 | 14 | Пятна крови на фильтре или марлевой салфетке |
| **Функциональный анализ мутаций** | | | | |
| 9.1.7 | Анализ потери гетерозиготности (три маркера) | 15 000,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 9.1.6 | Разработка косвенной ДНК-диагностики наследственных заболеваний (один маркер) | 4 500,00 | 45 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 9.1.4 | Функциональный анализ мутаций приводящих к активации NMD механизма в нативном образце | 10 000,00 | 21 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 9.1.3 | Определение цис/транс положения мутаций в гене на уровне РНК | 10 000,00 | 30 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| 9.1.1 | Функциональный анализ мутаций сплайсинга в нативном образце | 10 000,00 | 14 | Жидкая кровь с ЭДТА |
| **11. Лаборатория молекулярно-генетической диагностики 2** | | | | |
| 11.03.03 | Анализ и интерпретация данных, полученных по результатам высокопроизводительного секвенирования полного или клинического экзома для поиска генетических причин умственной отсталости. | 15 000,00 | 20 |  |
| 11.03 | Полноэкзомный анализ при недифференцированной умственной отсталости | 59 000,00 | 90 | Жидкая кровь с ЭДТА, не подвергавшаяся замораживанию |