

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ		
<u>α-маннозидоз</u>		
	α-D-маннозидаза (alfa-маннозидоз)	4 100
	Частая мутация ген MAN2B1 (alfa-маннозидоз)	3 900
	Пренатальная диагностика (alfa-маннозидоз)	9 000
<u>β-маннозидоз</u>		
	β-D-маннозидаза (beta-маннозидоз)	4 100
	Пренатальная диагностика (beta-маннозидоз)	9 000
<u>GM1-ганглиозидоз</u>		
	β-D-галактозидаза (GM1-ганглиозидоз)	4 100
	Пренатальная диагностика (GM1-ганглиозидоз)	9 000
	Частичный анализ гена GLB1 (GM1-ганглиозидоз)	23 300
	Полный анализ гена GLB1 (GM1-ганглиозидоз)	46 000
<u>X-сцепленная адренолейкодистрофия</u>		
	Газовая хроматография плазмы крови (ОДЦЖК)(диагностика пероксисомных заболеваний - Синдром Цельвейгера, X-АЛД)	7 000
	Полный анализ гена (X-АЛД)	18 200
<u>AAA синдром (ахалазия, алакримия, недостаточность надпочечников (Triple-A syndrome))</u>		
	Частичный анализ гена AAAS (AAA синдром)	12 700
<u>Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (1 чел.)	5100
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена ELOVL4 (1 чел.)	4500
<u>Аденилсукцинатлиазы недостаточность («пуриновый аутизм»)</u>		
	Частые мутации в гене ASL, скрининг тест с мочой (Недостаточность аденилсукцинатлиазы («пуриновый аутизм»)	5 000
<u>Аденозиндеаминазы недостаточность</u>		
	Определение активности фермента, частые мутации гена ADA	6 300

	(недостаточность аденозиндеаминазы)	
	Полный анализ гена ADA (недостаточность аденозиндеаминазы)	16 300
<u>Адреногенитальный синдром</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене CYP21ОНВ (1 чел.)	3500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	6300
<u>Азооспермия</u>		
	Поиск микроделечий Y-хромосомы, включая частичные (1чел.)	5100
	Анализ микроделечий локуса AZF Y-хромосомы (1 чел.)	3500
	Анализ частичныхмикроделечий Y-хромосомы (1чел.)	3500
<u>Алажиля синдром</u>		
	Частичный анализ гена JAG1 (синдром Алажиля)	20 400
	Полный анализ гена JAG1 (синдром Алажиля)	40 300
<u>Александера болезнь</u>		
	Полный анализ гена GFAP (Болезнь Александера)	20 400
<u>Альбинизм глазной</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене GPR143 (1 чел.)	5500
<u>Альбинизм глазокожный</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене TYR (1 чел.)	10700
<u>Алькаптонурия</u>		
	Частая мутация в гене HGD (алькаптонурия)	3 900
	Полный анализ гена HGD (алькаптонурия)	20 400
	ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (оротова кислота, N-ацетиласпарат, гомогентизиновая к-та, сукцинилацетон)	3 500
<u>Альперса синдром</u>		

	Частые мутации в гене POLG (Болезнь Альперса)	5 500
<u>Альтернирующая гемиплегия</u>		
	Частичный анализ гена ATR1A2 (альтернирующая гемиплегия)	12 700
	Полный анализ гена ATR1A2 (альтернирующая гемиплегия)	37 500
<u>Альфа1-антитрипсина недостаточность</u>		
	Частые мутации в гене PI (недостаточность Альфа-1-антитрипсина)	3 900
	Полный анализ гена PI (недостаточность Альфа-1-антитрипсина)	11 300
<u>Амавроз Лебера</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене CRX (1 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене LCA5 (1 чел.)	16300
<u>Анемия Даймонда-Блекфена</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене RPS19 (1 чел.)	10700
<u>Арахнодактилия контрактурная врожденная</u>		
	Поиск мутаций в экзонах 23 - 34 гена FBN2 (1 чел.)	23300
<u>Аритмогенная дисплазия /кардиомиопатия правого желудочка</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	28300
<u>Аспартилглюкозаминурия</u>		
	Аспартилглюкозаминидаза (Аспартилглюкозаминурия)	4 100
	Полный анализ гена AGA (Аспартилглюкозаминурия)	26 100
<u>Атаксия с апраксией</u>		
	Полный анализ гена ARTX (атаксия с апраксией)	20 400
<u>Атаксия Фридрейха</u>		

	Поиск наиболее частых мутаций в гене FXN (1 чел.)	3500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	6300
	Поиск мутаций в гене FXN (1 чел.)	10700
<u>Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар)</u>		
	Косвенная ДНК-диагностика семьи (3-4 чел.)	5500
<u>Атрофия зрительного нерва с глухотой</u>		
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена OPA1 (1 чел.)	5500
<u>Атрофия зрительных нервов Лебера</u>		
	Мутации мтДНК G11778A, G3460A, T14484C (Атрофия зрительных нервов Лебера)	4 500
<u>Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена TNFRSF6 (1 чел.)	4500
	Поиск мутаций в гене TNFRSF6 (1 чел.)	16300
<u>Аутоиммунный полиграндулярный синдром I типа</u>		
	Частая мутация в гене AIRE (Аутоиммунный полиграндулярный синдром I типа)	3 400
	Полный анализ гена AIRE (Аутоиммунный полиграндулярный синдром I типа)	20 400
<u>Афазия первичная прогрессирующая</u>		
	Поиск мутаций в гене GRN (1 чел.)	12700
<u>Ахондрогенез, тип II</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене Col2A1 (1 чел.)	66900
<u>Ахондроплазия</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR3 (1 чел.)	3500
<u>Биотинидазы недостаточность</u>		

	Определение активности биотинидазы (недостаточность биотинидазы)	3 600
	Частые мутации в гене BD (недостаточность биотинидазы)	3 900
<u>Боковой амиотрофический склероз</u>		
	Поиск частых мутаций в гене VAPB (1 чел.)	4500
	Поиск мутаций в гене ALSIN (1 чел.)	66900
	Поиск мутаций в гене VAPB (1 чел.)	12700
<u>Болезнь Баллера (семейный внутрипеченочный холестаза 2 типа)</u>		
	Частая мутация в гене ABCB11 (Болезнь Баллера (семейный внутрипеченочный холестаза 2 типа))	3 600
	Полный анализ гена ABCB11 (Болезнь Баллера (семейный внутрипеченочный холестаза 2 типа))	42 900
<u>Болезнь Беста</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене BEST1 (1 чел.)	19500
<u>Болезнь Вильсона-Коновалова</u>		
	Поиск 8-ми наиболее частых мутаций в гене ATP7B (1 чел.)	5100
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене ATP7B (1 чел.)	42200
<u>Болезнь Галлервордена-Шпатца</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск наиболее частых мутаций в гене PANK2 (1 чел.)	4500
<u>Болезнь Гиришпрунга</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене EDNRB (1 чел.)	14400
	Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET (1чел.)	10700

	Поиск мутаций в гене NTRK1 (1 чел.)	23300
	Поиск мутаций в гене ZEB2 (1 чел.)	29000
<u>Болезнь Коудена</u>		
	Поиск мутаций в гене PTEN (1 чел.)	17600
<u>Болезнь Крейтцфельда-Якоба</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене PRNP (1 чел.)	7600
<u>Болезнь Лермитт-Дуклос</u>		
	Поиск мутаций в гене PTEN (1 чел.)	17600
<u>Болезнь Милроя (лимфедема наследственная)</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене FLT4 (1 чел.)	49800
<u>Болезнь Норри</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене NDP (1 чел.)	5500
<u>Болезнь периодических мышечных спазмов</u>		
	Поиск мутаций в гене CAV3 (1 чел.)	5500
<u>Болезнь Унферрихта-Лундборга</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций (1 чел.)	3500
	Поиск мутаций в гене CSTB (1 чел.)	7600
<u>Болезнь Штаргардта</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене ABCA4 (1 чел.)	5100
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена ELOVL4 (1 чел.)	4500
<u>Брахидактилия тип В1</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной	6300

	мутации (2-4 ч)	
	Поиск мутаций в гене ROR2 (1 чел.)	7600
<u>Буллезный эпидермолиз</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена LAMB3 (1 чел.)	16300
	Поиск мутаций в гене KRT5 (1 чел.)	12700
<u>Вольмана болезнь, болезнь накопления эфиров холестерина</u>		
	Кислая липаза (Болезнь Вольмана, болезнь накопления эфиров холестерина)	4 100
	Частые мутации в гене LIPA (Болезнь Вольмана, болезнь накопления эфиров холестерина)	5 200
<u>Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом (врожденная сенсорная нейропатия с ангидрозом, HSAN4, CIPA)</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене NTRK1 (1 чел.)	23300
<u>Галактоземия тип I</u>		
	Определение активности галактозо-1-фосфат уридилтрансферазы (Галактоземия тип I)	3 600
	Частые мутации в гене GALT (Галактоземия тип I)	3 900
	Полный анализ гена GALT (Галактоземия тип I)	17 500
<u>Галактоземия тип II (недостаточность галактокиназы)</u>		
	Полный анализ гена GALK (Галактоземия тип II (недостаточность галактокиназы))	14 100
<u>Галактосиалидоз</u>		
	Полный анализ гена CTPSA (галактосиалидоз)	26 100
<u>Галлервордена-Шпатца болезнь</u>		
	Частые мутации в гене PANK2 (Болезнь Галлервордена-Шпатца)	3 900
	Полный анализ гена PANK2 (Болезнь Галлервордена-Шпатца)	17 600

<u>Гелеофизическая дисплазия</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена ADAMTSL2 (1 чел.)	7600
<u>Гемофилия</u>		
	Комплексная ДНК-диагностики семьи при идентифицированной мутации в гене фактора IX при гемофилии В (2-4 чел.)	6300
	Поиск мутаций в гене фактора IX при гемофилии В (1 чел.)	14400
	Косвенная ДНК-диагностика семьи при гемофилии А (3-4 чел.)	5500
	Косвенная ДНК-диагностика семьи при гемофилии В (3-4 чел.)	5500
<u>Гипер-IgD синдром</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена MVK (1 чел.)	5500
	Поиск мутаций в гене MVK (1 чел.)	19500
<u>Гипер-IgM синдром</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене CD40LG (1 чел.)	10700
<u>Гиперкалиемический периодический паралич</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A (1 чел.)	5500
	Поиск мутаций в гене SCN4A (1 чел.)	42200
<u>Гиперкератоз</u>		
	Поиск мутаций в гене KRT1 (1 чел.)	12700
<u>Гипероксалурия тип I</u>		
	Частичный анализ гена AGXT (Гипероксалурия тип I)	9 700
<u>Гипертрофическая кардиомиопатия</u>		

	Поиск мутаций в гене CAV3 (1 чел.)	5500
	Поиск мутаций в гене TNNT2 (1 чел.)	23300
<u>Гипокалиемический периодический паралич</u>		
	Поиск мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A (1 чел.)	7600
<u>Гипофосфатазия</u>		
	Частичный анализ гена ALPL (Гипофосфатазия)	5 700
	Полный анализ гена ALPL (Гипофосфатазия)	23 300
<u>Гипохондроплазия</u>		
	Поиск наиболее частой мутации в гене FGFR3 (1 чел.)	3500
	Поиск мутаций в экзонах 5, 6, 7, 10, 13, 14, 15 гена FGFR3 (1 чел.)	7600
<u>Глаукома врожденная</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене CYP1B1 (1 чел.)	9000
<u>Глаукома ювенильная открытоугольная</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене MYOC (1 чел.)	7600
<u>ГликогенозIa тип</u>		
	Полный анализ гена G6PT (ГликогенозIa тип)	12 700
	Пренатальная диагностика (ГликогенозIa тип)	5 500
<u>ГликогенозIb тип</u>		
	Частые мутации в гене G6PT (ГликогенозIb тип)	3 800
	Полный анализ гена G6PT (ГликогенозIb тип)	14 400
	Пренатальная диагностика (ГликогенозIb тип)	6 300
<u>Гликогеноз III тип</u>		
	Анализ 10 экзонов гена AGL (Гликогеноз III тип)	15 800
	Полный анализ гена AGL (Гликогеноз III тип)	38 500

<u>Гликогеноз IV типа</u>		
	Частые мутации в гене GBE (Гликогеноз IV типа)	5 700
	Полный анализ гена GBE (Гликогеноз IV типа)	38 500
<u>Гликогеноз V типа</u>		
	Частые мутации в гене PYGM (Гликогеноз V типа)	4 900
	Полный анализ гена PYGM (гликогеноз V типа)	34 700
<u>Гликогеноз VI типа</u>		
	Частичный анализ гена PYG1 (Гликогеноз VI типа)	7 000
	Полный анализ гена PYG1 (Гликогеноз VI типа)	38 500
<u>Гликогеноз XI типа</u>		
	Полный анализ гена GLUT2 (Гликогеноз XI типа)	17 600
<u>Гломерулоцитоз почек гипопластического типа</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене HNF1B (1 чел.)	17 600
<u>Глутароваяацидурия тип 1</u>		
	Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)	4 000
	ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (оротовая кислота, N-ацетиласпарат, гомогентизиновая к-та, сукцинилацетон)	3 500
	Частые мутации в гене GCDH (Глутароваяацидурия тип 1)	3 600
	Полный анализ гена GCDH (Глутароваяацидурия тип 1)	29 000
<u>Глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы недостаточность</u>		
	Определение активности глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы	3 600
<u>Гомоцистинурия</u>		
	Частые мутации в гене CBS (Гомоцистинурия)	4 000
	Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)	4 000

<u>Гоше болезнь</u>		
	beta-D-глюкозидаза (Болезнь Гоше)	4 100
	Хитотриозидаза (контроль лечения Болезни Гоше)	3 100
	Частые мутации в гене GBA (Болезнь Гоше)	6 400
	Полный анализ гена (Болезнь Гоше)	31 800
<u>Дефицит ацил-КоАдегидрогеназы жирных кислот со средней длиной цепи (MCAD)</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене ACADM (1 чел.)	3500
<u>Диарея хроническая DIAR4</u>		
	Полный анализ гена NEUROG3 (Хроническая диарея DIAR4)	5 100
<u>Диарея хроническая DIAR1</u>		
	Частичный анализ гена (Хроническая диарея DIAR1)	4 200
<u>Дилатационная кардиомиопатия</u>		
	Поиск мутаций в гене эмерина при X-сцепленной форме (1 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	28300
	Поиск мутаций в гене DES (1 чел.)	14400
	Поиск мутаций в гене LMNA (1 чел.)	19500
	Поиск мутаций в гене EYA4 (1 чел.)	23300
	Поиск мутаций в гене TNNT2 (1 чел.)	23300
	Поиск мутаций в гене FKTN (1 чел.)	23300
	Поиск мутаций в гене TAZ (1 чел.)	12700
<u>Дисплазия Книста</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене Col2A1 (1 чел.)	66900
<u>Дистальная врожденная спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене IGHMBP2 (1 чел.)	29000

<u>Дистальная моторная нейропатия, тип V (HMN5, дистальная спинальная амиотрофия)</u>		
	Комплексная ДНК- диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в экзоне 3 гена BSCL2 (1 чел.)	4500
	Поиск мутаций в гене GARS (1 чел.)	34700
<u>Дистрофия роговицы</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене CHST6 (1 чел.)	7600
<u>Дополнительный человек для ДНК-диагностики</u>		
	Каждый последующий член семьи (для комплексной или косвенной диагностики)	3500
<u>Зандхофа болезнь (GM2-ганглиозидозы)</u>		
	Гексозаминидаза (тотальная), % А (Болезнь Зандхофа)	4 100
	Полный анализ гена Hex В (Болезнь Зандхофа)	40 300
<u>Идиопатическая желудочковая тахикардия.</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	28300
<u>Изолированный дефицит гормона роста с гипогаммаглобулинемией</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене ВТК (1 чел.)	34700
<u>Ихтиоз ламеллярный</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене TGM1 (1 чел.)	19500
<u>Канавана болезнь</u>		
	ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (оротовая кислота, N-	3 500

	ацетиласпарат, гомогентизиновая к-та, сукцинилацетон)	
	Частые мутации в гене ASPA (Болезнь Канавана)	9 600
	Полный анализ гена ASPA (Болезнь Канавана)	17 600
<u>Катаракта</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене GJA3 (1 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене CRYAA (1 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене MIP (1 чел.)	9000
	Поиск мутаций в гене GJA8 (1 чел.)	4500
	Поиск мутаций в гене CRYGD (1 чел.)	5500
<u>Кернса-Сейера синдром</u>		
	Делеции мтДНК (Синдром Кернса-Сейера, синдром Пирсона)	3 400
<u>Комбинированный дефицит витамин К-зависимых факторов свертывания крови</u>		
	Поиск мутаций в гене VKORC1 (1 чел.)	7600
<u>Костелло синдром</u>		
	Частая мутация в гене HRAS (Синдром Костелло)	3 600
<u>Краббе болезнь</u>		
	Галактозилцерамид-β-D-галактозидаза (Болезнь Краббе)	4 000
	Частые мутации в гене GALC (Болезнь Краббе)	4 100
	Частичный анализ гена GALC (Болезнь Краббе)	14 100
<u>Краниосиностоз</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене MSX2 (1 чел.)	5500
<u>Ларинго-онихо-кутанный синдром</u>		
	Поиск мутаций в экзоне 39 гена LAMA3 (1 чел.)	4500
<u>Лафора болезнь (ген EPM2A)</u>		

	Частые мутации в гене EPM2A (Болезнь Лафора)	4 800
	Полный анализ гена EPM2A (Болезнь Лафора)	8 800
<u>Лейкоэнцефалопатия с «исчезающим» белым веществом, детская атаксия с гипомиелинизацией (CACH, VWM)</u>		
	Частые мутации в гене eIF2B5 (атаксия с гипомиелинизацией (CACH, VWM))	4 200
	Полный анализ гена eIF2B5 (атаксия с гипомиелинизацией (CACH, VWM))	26 100
<u>Лейкоэнцефалопатия с поражением ствола мозга и высоким уровнем лактата при спектроскопии</u>		
	Частые мутации в гене DARS2 (Лейкоэнцефалопатия с поражением ствола мозга и высоким уровнем лактата при спектроскопии)	4 200
	Полный анализ гена DARS2 (Лейкоэнцефалопатия с поражением ствола мозга и высоким уровнем лактата при спектроскопии)	37 500
<u>Лейкоэнцефалопатия с субкортикальными кистами, болезнь ванн дер Кнаап (ген MLC1)</u>		
	Частичный анализ гена MLC1 (Лейкоэнцефалопатия с субкортикальными кистами)	1
	Полный анализ гена MLC1 (Лейкоэнцефалопатия с субкортикальными кистами)	29 000
<u>Лейциноз (болезнь "с запахом кленового сиропа мочи")</u>		
	Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии)	5 100
	Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)	4 000
	Частые мутации (Лейциноз ,болезнь "с запахом кленового сиропа мочи", гены BCKDHA, BCKDHB)	15 700
	Полный анализ генов BCKDHA, BCKDHB (Лейциноз ,болезнь "с запахом кленового сиропа мочи")	36 200
<u>Леша-Найяна синдром</u>		
	Частичный анализ гена HPRT (Синдром Леша-Найяна)	9 300
	Полный анализ гена HPRT (Синдром Леша-Найяна)	14 400
<u>Ли синдром</u>		

	Частые мутации в гене SURF-1 (Синдром Ли)	4 100
	Полный анализ гена SURF-1 (Синдром Ли)	9 300
	Полный анализ гена пируваткарбоксилазы (Синдром Ли)	29 000
	Частичный анализ гена PDHA1 (Синдром Ли)	7 600
<u>Липодистрофия</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена LMNA (1 чел.)	4500
	Поиск мутаций в гене LMNA (1 чел.)	19500
<u>Лоу синдром</u>		
	Частичный анализ гена OCRL (Синдром Лоу)	9 300
<u>Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией</u>		
	Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA (1 чел.)	4500
<u>Мевалоноваяацидурия</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене MVK (1 чел.)	19500
<u>Метахроматическая лейкодистрофия</u>		
	Арилсульфатаза (Метахроматическая лейкодистрофия)	4 100
	Частые мутации в гене ASA (Метахроматическая лейкодистрофия)	5 700
	Полный анализ гена ASA (Метахроматическая лейкодистрофия)	17 600
<u>Метгемоглобинемия</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене DIA1 (1 чел.)	3500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	6300
	Поиск мутаций в гене DIA1 (1 чел.)	16300
<u>Метилмалоноваяацидурия</u>		
	Газовая хроматография образцов мочи (органическиеацидурии)	5 100
	Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов,	4 000

	аминокислот)	
	Частичный анализ гена MUT (метилмалоноваяацидурия)	9 700
	Полный анализ гена MUT (метилмалоноваяацидурия)	34 700
<u>Микрофтальм с катарактой</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене CRYBA4 (1 чел.)	12700
<u>Миоклоническая эпилепсия с атаксией (мутации гена PRICKLE1)</u>		
	Полный анализ гена PRICKLE1 (миоклоническая эпилепсия с атаксией)	23 300
<u>Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене SEPN1 (1 чел.)	19500
<u>Миотоническая дистрофия</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене ZNF9 (1 чел.)	3500
	Поиск наиболее частых мутаций в гене DMPK (1 чел.)	3500
<u>Миофибриллярная десмин-зависимая миопатия</u>		
	Поиск мутаций в гене DES (1 чел.)	14400
<u>Митохондриальная гепатология</u>		
	Полный анализ гена DGUOK (Синдром истощения мтДНК)	16 300
	Полный анализ гена MPV7 (митохондриальная гепатология)	16 300
<u>Множественная сульфатазная недостаточность</u>		
	Арилсульфатаза А, Идуронатсульфатаза (множественная сульфатазная недостаточность)	4 500
	Количественное определение ГАГ в моче	3 000
<u>Муковисцидоз</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене CFTR (18 шт.) (1 чел.)	5100

	Поиск мутации deltaF508 в гене CFTR (1 чел.)	2500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене CFTR (1 чел.)	53600
<u>Муколипидоз II, III типа</u>		
	Гексоаминадаза, N-ацетил- α -D-глюкозаминидаза, β -D-галактозидаза, α -D-маннозидаза (Муколипидоз II, III типа)	5 100
	Полный анализ гена муколипидоз III (кДНК)	12 700
	Полный анализ гена муколипидоз II (кДНК)	20 700
<u>Мукополисахаридоз I типа</u>		
	α -L-идуронидаза, Э/Ф ГАГ (Мукополисахаридоз I типа)	5 000
	Частая мутация в гене IDUA (Мукополисахаридоз I типа)	3 900
	Полный анализ гена IDUA (Мукополисахаридоз I типа)	40 300
<u>Мукополисахаридоз II типа</u>		
	Идуронатсульфатаза, э/ф ГАГ (Мукополисахаридоз II типа)	5 700
	Полный анализ гена IDS (Мукополисахаридоз II типа)	25 800
	Диагностика носительства мукополисахаридоза	4 200
<u>Мукополисахаридоз III A, B, C типа</u>		
	N-ацетил- α -D-глюкозаминидаза, гепарансульфатсульфамидаза, ацетил-КоА: α -глюкозаминид-N-ацетилтрансфераза, э/ф ГАГ (Мукополисахаридоз III A, B, C типа)	5 500
	Частые мутации в гене SGSH (Мукополисахаридоз III A)	4 100
	Полный анализ гена SGSH (Мукополисахаридоз тип III A)	23 300
	Полный анализ гена NAGLU (Мукополисахаридоз тип III B)	23 300
<u>Мукополисахаридоз IV A, B типа</u>		
	N-ацетилгалактозамин-6-сульфат сульфатаза, β -D-галактозидаза, Э/Ф ГАГ (Мукополисахаридоз IV A, B типа)	5 500
	Полный анализ гена (Мукополисахаридоз IV A)	46 000
<u>Мукополисахаридоз VI типа</u>		

	Арилсульфатаза В, Э/Ф ГАГ (Мукополисахаридоз VI типа)	5 000
	Частая мутация в гене ASB (Мукополисахаридоз VI типа)	3 800
	Полный анализ гена ASB (Мукополисахаридоз VI типа)	14 400
<u>Мукополисахаридоз VII типа</u>		
	β -D-глюкуронидаза, Э/Ф ГАГ (Мукополисахаридоз VII типа)	5 200
<u>Мышечная дистрофия врождённая, интегрин A7 негативная</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене ITGA7 (1 чел.)	29000
<u>Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-негативная</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене LAMA2 (1 чел.)	116200
<u>Мышечная дистрофия врожденная, тип 1C</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене FKRP (1 чел.)	7600
	Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP (1 чел.)	4500
<u>Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера</u>		
	Поиск делеций в гене дистрофина, включая измерение уровня КФК (1 чел.)	5100
	Лайонизация X-хромосомы у девочек	4500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	7600
	Определение носительства для родственниц матери больного (3-4 чел.)	5500
<u>Мышечная дистрофия поясничноконечностная</u>		
	Поиск двух частых мутаций в гене CAPN3 (1 чел.)	3500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300

	Поиск мутаций в гене FKRP (1 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене CAPN3, кроме "горячих" участков (1 чел.)	28300
	Поиск наиболее частых мутаций в гене FKRP (1 чел.)	4500
	Поиск мутаций в гене CAV3 (1 чел.)	5500
	Поиск мутаций в гене LMNA (1 чел.)	19500
	Поиск мутаций в гене FKTN (1 чел.)	23300
	Поиск мутаций в гене POMT1 (1 чел.)	34700
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена CAPN3 (1 чел.)	12700
<u>Мышечная дистрофия тип Фукуяма</u>		
	Поиск мутаций в гене FKTN (1 чел.)	23300
<u>Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене EMD при X-сцепленной форме (1 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене LMNA (1 чел.)	19500
<u>Нанизм MULIBREY</u>		
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена TRIM37 (1 чел.)	5500
<u>Нарушения гликозилирования тип 1a, синдром Жакена</u>		
	Частые мутации в гене PMM2 (Нарушения гликозилирования тип 1a, синдром Жакена)	5 100
<u>Нарушения гликозилирования тип 1 b (ген MPI)</u>		
	Полный анализ гена MPI (Нарушения гликозилирования тип 1 b)	18 100
<u>Нарушения гликозилирования тип 1d (ген ALG3)</u>		
	Частичный анализ гена ALG3 (нарушения гликозилирования тип 1d)	5 500
<u>Нарушения детерминации пола</u>		
	Анализ наличия SRY гена (1 чел.)	3500
	Поиск мутаций в гене SRY (1 чел.)	4500

<u>Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I</u>		
	Поиск дупликаций на хромосоме 17 в области гена PMP22 (1 чел.)	3500
	Поиск частых мутаций цыганского происхождения в генах NDRG1 и SH3TC2 (1 ч)	3500
	Поиск частых мутаций в генах SH3TC2 и FIG4 (1 чел.)	3500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене LITAF (1 чел.)	9000
	Поиск мутаций в гене P0 (1 чел.)	9000
	Поиск мутаций в гене PMP22 (1 чел.)	9000
	Поиск мутаций в гене EGR2 (1 чел.)	9000
	Поиск мутаций в гене PRPS1 (1 чел.)	14400
	Поиск мутаций в гене GJB1 (Cx32) (1 чел.)	5500
	Поиск мутаций в гене YARS (1 чел.)	23300
<u>Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене MFN2 (1 чел.)	3500
	Поиск наиболее частых мутаций в гене GDAP1 (1 чел.)	3500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене HSPB1 (1 чел.)	5500
	Поиск мутаций в гене LMNA (1 чел.)	19500
	Поиск мутаций в гене GARS (1 чел.)	34700
	Поиск мутаций в гене GDAP1 (1 чел.)	12700
	Поиск мутаций в гене NEFL (1 чел.)	12700
	Поиск мутаций в гене MFN2 (1 чел.)	29000
	Поиск мутаций в гене DNM2 (1 чел.)	42200
<u>Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления</u>		
	Анализ числа копий гена PMP22 (1 чел.)	8300

	Поиск мутаций в гене PMP22 (1 чел.)	9000
<u>Наследственный амилоидоз</u>		
	Поиск частых мутаций в гене TTR (1 чел.)	4500
<u>Наследственный ангионевротический отек</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене C1NH (1 чел.)	14400
<u>Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот</u>		
	Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)	4 000
	Частая мутация в гене HADHA (Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы)	3 600
	Полный анализ гена (Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы)	54 600
<u>Недостаточность короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот</u>		
	Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)	4 000
	Полный анализ гена ACADS (Недостаточность короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы)	17 600
<u>Недостаточность очень длинноцепочечной КоА-дегидрогеназы жирных кислот</u>		
	Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)	4 000
	Полный анализ гена ACADVL (Недостаточность очень длинноцепочечной КоА-дегидрогеназы (VLCAD))	31 800
<u>Недостаточность среднецепочечной КоА-дегидрогеназы жирных кислот</u>		
	Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)	4 000
	Частая мутация в гене ACADM (Недостаточность среднецепочечной дегидрогеназы жирных кислот MCAD)	3 600
<u>Незаращение родничков</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной	6300

	мутации (2-4 ч)	
	Поиск мутаций в гене ALX4 (1 чел.)	9000
	Поиск мутаций в гене MSX2 (1 чел.)	5500
<u>Нейроаксональная дистрофия</u>		
	Частичный анализ гена PLA2G6	12 700
	Полный анализ гена PLA2G6	38 500
<u>Нейрогастроинтестинальный синдром (MNGIE)</u>		
	Полный анализ гена ECGF1 (Нейрогастроинтестинальный синдром)	29 000
<u>Нейрональныйцериодныйлипофусциноз тип 1</u>		
	Пальмитоил-протеин тиоэстераза (Нейрональныйцериодныйлипофусциноз тип 1)	4 000
	Частые мутации в гене CLN1	9 700
	Полный анализ гена CLN1 (Нейрональныйцериодныйлипофусциноз тип 1)	26 100
<u>Нейрональныйцериодныйлипофусциноз тип 2</u>		
	Частые мутации в гене CLN2 (Нейрональныйцериодныйлипофусциноз тип 2)	4 600
	Полный анализ гена CLN2 (Нейрональныйцериодныйлипофусциноз тип 2)	29 000
<u>Нейрональныйцериодныйлипофусциноз тип 3</u>		
	Частая мутация в гене CLN3 (Нейрональныйцериодныйлипофусциноз тип 3)	3 400
	Полный анализ гена CLN3 (Нейрональныйцериодныйлипофусциноз тип 3)	40 300
<u>Нейрональныйцериодныйлипофусциноз тип 5</u>		
	Полный анализ гена CLN5 (Нейрональныйцериодныйлипофусциноз тип 5)	12 700
<u>Нейрональныйцериодныйлипофусциноз тип 6</u>		
	Полный анализ гена CLN6	20 400

	(Нейрональный цероидный липофуциноз тип 6)	
<u>Нейрональный цероидный липофуциноз тип 7</u>		
	Полный анализ гена CLN7 (Нейрональный цероидный липофуциноз тип 7)	37 500
<u>Нейрональный цероидный липофуциноз тип 8</u>		
	Полный анализ гена CLN8 (Нейрональный цероидный липофуциноз тип 8)	7 000
<u>Нейрональный цероидный липофуциноз тип 10</u>		
	Полный анализ гена CLN10 (Нейрональный цероидный липофуциноз тип 10)	26 100
<u>Нейросенсорная несиндромальная тугоухость</u>		
	Поиск частой делеции в локусе DFNБ1 (309kb del Cx30) (1 чел.)	3500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене GJB2 (Cx26) (1 чел.)	4500
	Поиск мутаций в гене GJB3 (1 чел.)	5500
	Поиск мутаций в гене GJB6 (1 чел.)	5500
	Поиск мутаций в гене EYA4 (1 чел.)	23300
<u>Нейроферритинопатия</u>		
	Полный анализ гена FTL (нейроферритинопатия)	7 600
<u>Нейтропения тяжёлая врождённая</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене WAS (1 чел.)	14400
	Поиск мутаций в гене ELA2 (1 чел.)	10700
<u>Некетотическая гиперглицинемия</u>		
	Частичный анализ гена GLDC (белок P)	35 900
	Полный анализ гена GCST (белок T)	25 800
<u>Неонатальный диабет и гипотиреоз (ген Glis3)</u>		

	Полный анализ гена Glis3 (Неонатальный диабет и гипотиреоз)	16 300
<u>Нефронофтиз</u>		
	Поиск делеций гена NPHP1 (1 чел.)	3500
<u>Нефротический синдром финского типа</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене NPHS1 (1 чел.)	5500
<u>Ниммана-Пика тип А и В болезнь</u>		
	Сфингомиелиназа (Болезнь Ниммана-Пика тип А и В)	4 000
	Полный анализ гена SMPD1 (Болезнь Ниммана-Пика тип А и В)	17 600
<u>Ниммана-Пика тип С болезнь</u>		
	Частые мутации в гене NPC1 (Болезнь Ниммана-Пика тип С)	5 800
	Полный анализ гена NPC1 (Болезнь Ниммана-Пика тип С)	61 600
<u>Нормокалиемический периодический паралич</u>		
	Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A (1 чел.)	4500
<u>Нуклеозид фосфорилазы недостаточность</u>		
	Полный анализ гена NP (Недостаточность нуклеозид фосфорилазы)	17 600
<u>Окулофарингеальная мышечная дистрофия</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене RABPN1 (1 чел.)	3500
<u>Орнитинтранскарбамилазы недостаточность</u>		
	Полный анализ гена OTC (Недостаточность орнитинтранскарбамилазы)	34 700
	ВЭЖХ органических кислот (оротовая кислота, N-ацетиласпарат, лактат, кетоновые тела, гомогентизиновая к-та, сукцинилацетон)	3 500
<u>Остеопетрозрецессивный (мраморная болезнь костей)</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1 (1 чел.)	3500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	6300
	Поиск мутаций в гене TCIRG1 (1 чел.)	23300
<u>Палочко-колбочковая дистрофия 2</u>		

	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене CRX (1 чел.)	7600
<u>Парамиотония Эйленбурга</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене SCN4A (1 чел.)	42200
<u>Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз)</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации	6300
	Поиск мутаций в гене HPGD (1 чел.)	14400
<u>Первичная легочная гипертензия</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене BMPR2 (1 чел.)	29000
<u>Периодическая болезнь</u>		
	Поиск частых мутаций в экзоне 10 гена MEFV (1 чел.)	5100
	Поиск мутаций в гене MEFV (1 чел.)	19500
<u>Пигментная дегенерация сетчатки</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене NRL (1 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене RP2 (1 чел.)	10700
	Поиск мутаций в гене BEST1 (1 чел.)	19500
	Поиск мутаций в гене RP3 (1 чел.)	34700
	Поиск мутаций в гене NR2E3 (1 чел.)	12700
	Поиск мутаций в гене CA4 (1 чел.)	12700
<u>Пирсона синдром</u>		
	Делеции мтДНК (Синдром Кернса-Сейра, синдром Пирса)	3 400

<u>Пневмоторакс первичный спонтанный</u>		
	Поиск частных мутаций в гене FLCN (1 чел.)	3500
	Поиск мутаций в гене FLCN (1 чел.)	23300
<u>Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови</u>		
	Поиск мутаций в гене CAV3 (1 чел.)	5500
<u>Полидактилия</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене GLI3 (1 чел.)	34700
<u>Поликистоз почек рецессивный</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в "горячих" участках гена PKHD1 (1 чел.)	14400
<u>Помпе болезнь</u>		
	α-D-глюкозидаза (Болезнь Помпе)	4 100
	Полный анализ гена GAA (болезнь Помпе)	40 300
<u>Псевдоахондроплазия</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене COMP (1 чел.)	3500
<u>Рабдомиолиз (миоглобинурия)</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене LPIN1 (1 чел.)	42200
<u>Рефсума болезнь</u>		
	Газовая хроматография плазмы крови (фитановой кислоты) диагностика пероксисомных заболеваний	6 000
<u>Семейная гиперхолестеринемия</u>		
	Частые мутации в гене APOB (анализ 26 экзона гена, семейная гиперхолестеринемия)	4 200
	Частичный анализ гена рецептора LDL (4 экзона)	12 700

	(семейная гиперхолестеринемия)	
<u>Семейная пароксизмальная фибрилляция желудочков</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	28300
<u>Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене UNC13D (1 чел.)	3500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене STX11 (1 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене PRF1 (1 чел.)	10700
	Поиск мутаций в гене STXBP2 (1 чел.)	23300
	Поиск мутаций в гене UNC13D (1 чел.)	34700
<u>Семейный медулярный рак щитовидной железы</u>		
	Поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET (1 чел.)	10700
	Поиск редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET (1 чел.)	5500
<u>Семейный холодовой аутовоспалительный синдром</u>		
	Поиск мутаций в гене CIAS1 (1 чел.)	23300
<u>Сенсорная полинейропатия (врожденная нечувствительность к боли)</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене HSN2 (1 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене NGFB (1 чел.)	9000
<u>Сиалидоз</u>		
	Полный анализ гена NEU1 (Сиалидоз)	12 700
<u>Синдром CADASIL</u>		
	Полный анализ гена NOTCH3 (Синдром CADASIL)	8 600
<u>Синдром CINCA</u>		

	Поиск мутаций в гене CIAS1 (1 чел.)	23300
<u>Синдром CPEO (гены POLG, Twinkle)</u>		
	Частичный анализ гена Twinkle (Синдром CPEO)	6 500
	Частичный анализ гена POLG (Синдром CPEO)	5 500
<u>Синдром MELAS</u>		
	Мутации мтДНК 'A3243G (Синдром MELAS)	3 500
<u>Синдром MERRF</u>		
	Мутации мтДНК 'A8344G (Синдром MERRF)	3 500
<u>Синдром NARP</u>		
	Мутации мтДНК 'T8993C\G (Синдром NARP, синдром Ли)	3 500
	Синдром угнетения мтДНК, миопатическая форма. Анализ гена ТК2	28 300
<u>Синдром TRAPS (злокачественная гипертермия, амилоидоз почек)</u>		
	Частичный анализ гена TNFRSF1A	7 000
<u>Синдром ESC</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене NR2E3 (1 чел.)	12700
<u>Синдром LEOPARD</u>		
	Поиск мутаций в экзонах 7, 12, 13 гена RPTN11 (1 чел.)	7600
<u>Синдром Аарскога-Скотта</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации(2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене FGD1 (1 чел.)	28300
<u>Синдром Андерсена</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене KCNJ2 (1чел.)	9000

<u>Синдром Антли-Бикслера</u>		
	Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 (1 чел.)	4500
<u>Синдром Апера</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене FGFR2 (1 чел.)	5100
<u>Синдром Арта</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене PRPS1 (1 чел.)	14400
<u>Синдром Банаян-Райли-Рувальбака</u>		
	Поиск мутаций в гене PTEN (1 чел.)	17600
<u>Синдром Барта</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене TAZ (1 чел.)	12700
<u>Синдром Бёрта-Хога-Дьюба</u>		
	Поиск частных мутаций в гене FLCN (1чел.)	3500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене FLCN (1 чел.)	23300
<u>Синдром Бругада</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	28300
<u>Синдром Бьёрнстада</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене BCS1L (1 чел.)	9000
<u>Синдром Ваарденбурга</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной	6300

	мутации (2-4 ч)	
	Поиск мутаций в гене PAX3 (1 чел.)	16300
<u>Синдром Ваарденбурга-Шаха</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене EDNRB (1 чел.)	14400
<u>Синдром Вернера</u>		
	Пренатальная ДНК-диагностика	6300
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене LMNA (1 чел.)	19500
	Поиск мутаций в гене RECQL2 (1 чел.)	66900
<u>Синдром Вискотта-Олдрича</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене WAS (1 чел.)	14400
<u>Синдром Вольфрама</u>		
	Частичный анализ гена WFS1 (Синдром Вольфрама)	8 600
<u>Синдром Грейга</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене GLI3 (1 чел.)	34700
<u>Синдром Грисцелли</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене RAB27A (1 чел.)	10700
<u>Синдром Джексона-Вейсса</u>		
	Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7А гена FGFR1 (1 чел.)	5500

<u>Синдром Жильбера</u>		
	Исследование промоторной области гена UGT1A1 (1 чел.)	3500
<u>Синдром Жубера</u>		
	Поиск делеций гена NPHP1 (1 чел.)	3500
<u>Синдром кератита-ихтиоза-тугоухости</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене GJB2 (1 чел.)	5500
<u>Синдром Коккейна</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене ERCC6 (1 чел.)	42200
<u>Синдром короткого интервала QT</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене KCNJ2 (1 чел.)	9000
	Поиск мутаций в генах KCNQ1 и KCNE1 (1 чел.)	15000
	Поиск мутаций в генах KCNH2 и KCNE2 (1 чел.)	15000
<u>Синдром краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	6300
	Поиск мутаций в гене PAX3 (1 чел.)	16300
<u>Синдром Криглера-Найара</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	6300
	Поиск мутаций в гене UGT1A1 (1 чел.)	10700
<u>Синдром Крузона</u>		
	Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2 (1 чел.)	5500
<u>Синдром Крузона с черным акантозом</u>		

	Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3 (1 чел.)	4500
<u>Синдром Лея обусловленный дефицитом митохондриального комплекса III</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене BCS1L (1 чел.)	9000
<u>Синдром Макла-Уэллса</u>		
	Поиск мутаций в гене CIAS1 (1 чел.)	23300
<u>Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2)</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене RET при МЭН2В (1 чел.)	3500
	Поиск мутаций в экзоне 15 гена RET при МЭН2В (1 чел.)	4500
	Поиск мутаций в экзонах 13, 14 гена RET при МЭН2А (1 чел.)	5500
	Поиск наиболее частых мутаций в экзонах 10, 11 гена RET при МЭН2А (1 чел.)	5500
<u>Синдром Моуат-Вильсон</u>		
	Поиск мутаций в гене ZEB2 (1 чел.)	29000
<u>Синдром некомпактного левого желудочка</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене TAZ (1 чел.)	12700
<u>Синдром Ниймеген</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене NBS1 (1 чел.)	3500
<u>Синдром Нунана</u>		
	Поиск мутаций в экзонах 3, 7, 13 гена RPTN11 (1 чел.)	7600
<u>Синдром Паллистера</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене TBX3 (1 чел.)	14400
<u>Синдром Паллистера-Холла</u>		

	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене GLI3 (1 чел.)	34700
<u>Синдром Пфайффера</u>		
	Поиск мутаций в экзонах 7,9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1 (1 чел.)	7600
<u>Синдром ригидного позвоночника</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене SEP1 (1 чел.)	19500
<u>Синдром Сильвера</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в экзоне 3 гена BSCL2 (1чел.)	4500
<u>Синдром слабости синусового узла</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	28300
<u>Синдром Смита-Лемли-Опица</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене DHCR7 (1 чел.)	17600
<u>Синдром Стиклера, тип I</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации(2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене Col2A1 (1 чел.)	66900
<u>Синдром тестикулярной феминизации</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене AR (1 чел.)	19500

<u>Синдром Тричера-Коллинза-Франческетти</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене TCOF1 (1 чел.)	42200
<u>Синдром удлиненного интервала QT</u>		
	Поиск мутаций в "горячих" участках генов KCNQ1 и KCNE1 (1 чел.)	10000
	Поиск мутаций в "горячих" участках генов KCNH2 и KCNE2 (1 чел.)	8300
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене KCNJ2 (1 чел.)	9000
	Поиск мутаций в гене SCN5A (1 чел.)	28300
	Поиск мутаций в гене SCN4B (1 чел.)	10700
	Поиск мутаций в генах KCNQ1 и KCNE1 (1 чел.)	15000
	Поиск мутаций в генах KCNH2 и KCNE2 (1 чел.)	15000
	Поиск мутаций в гене CAV3 (1 чел.)	5500
<u>Синдром Уолкера-Варбург</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене FKRP (1 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене POMT1 (1 чел.)	34700
<u>Синдром Хиппеля-Линдау</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене VHL (1 чел.)	7600
<u>Синдром Холта-Орама</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене TBX5 (1 чел.)	19500

<u>Синдром Цельвейгера</u>		
	Частые мутации в гене PEX1 (Синдром Цельвейгера)	4 500
	Газовая хроматография плазмы крови (ОДЦЖК)(диагностика пероксисомных заболеваний - Синдром Цельвейгера, X-АЛД)	7 000
<u>Синдром Элерса-Данло тип VI</u>		
	Поиск частых мутаций в гене PLOD (1 чел.)	5100
<u>Синдром Эскобара</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене CHRNG (1 чел.)	16300
<u>Синполидактилия</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене HOXD13 (1 чел.)	9000
<u>Сколиоз с параличом взора</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	7600
	Поиск мутаций в гене ROBO3 (1 чел.)	34700
<u>Спастическая паралиегия Штрюмпеля</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене SPG3A (1 чел.)	29000
	Поиск мутаций в гене SPG4 (1 чел.)	29000
<u>Спастический паралич</u>		
	Поиск мутаций в гене ALSIN (1 чел.)	66900
<u>Спинальная амиотрофия типы I, II, III</u>		
	Поиск делеций в гене SMN1 (1 чел.)	5100
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	6300
<u>Спинальная амиотрофия Финкеля</u>		

	Поиск частых мутаций в гене VAPB (1 чел.)	4500
	Поиск мутаций в гене VAPB (1 чел.)	12700
<u>Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене AR (1 чел.)	3500
<u>Спиноцеребеллярная атаксия</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в генах ATXN1, ATXN2, ATXN3 (1 чел.)	5100
	Поиск наиболее частых мутаций в гене SACSNA1A (1 чел.)	3500
	Поиск наиболее частых мутаций в гене ATXN8 (1 чел.)	3500
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
<u>Спонгиозная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене PRNP (1 чел.)	7600
<u>Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDТ)</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене TRAPPC2 при X-сцепленной форме (1 чел.)	9000
	Поиск мутаций в гене Col2A1 (1 чел.)	66900
<u>Суперактивность фосфорилпирирофосфатсинтетазы</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене PRPS1 (1 чел.)	14400
<u>Сурфактанта недостаточность</u>		
	Частичный анализ гена SFTPB (сурфактанта недостаточность)	4 200
<u>Сьергена-Ларсона синдром</u>		
	Частичный анализ гена ALDH3 (Синдром Сьергена-Ларсона)	11 100
	Полный анализ гена ALDH3 (Синдром Сьергена-Ларсона)	29 000

<u>Тя-Сакса (GM2-ганглиозидозы) болезнь</u>		
	Частые мутации в гене HEXA (Болезнь Тя-Сакса)	9 700
	Гексозаминидаза (тотальная), % А (GM2-ганглиозидозы)	4 100
	Полный анализ гена HEXA (Болезнь Тя-Сакса)	40 300
<u>Тирозинемия тип I</u>		
	Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)	4 000
	ВЭЖХ органических кислот (оротовая кислота, N-ацетиласпарат, лактат, кетоновые тела, гомогентизиновая к-та, сукцинилацетон)	3 500
	Частые мутации в гене FAN (Тирозинемия тип I)	4 500
	Полный анализ гена FAN (Тирозинемия тип I)	37 500
<u>Торсионная дистония</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене DYT1 (1 чел.)	3500
<u>Фабри болезнь</u>		
	α-D-галактозидаза (Болезнь Фабри)	4 100
	Полный анализ гена GLA (Болезнь Фабри)	15 800
<u>Фарбера болезнь</u>		
	Частичный анализ гена ASAH (Болезнь Фарбера)	14 400
<u>Фатальная семейная инсомния</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене PRNP (1 чел.)	7600
<u>Фенилкетонурия</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене PAH (1 чел.)	5100
	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	7600
	Поиск мутаций в гене QDPR (1 чел.)	14400
	Поиск мутаций в гене PTS (1 чел.)	10700
	Поиск мутаций в гене PAH (1 чел.)	23300

<u>Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая</u>		
	Поиск частой мутации в гене ACVR1 (1 чел.)	3500
<u>Фруктоземия</u>		
	Частые мутации в гене ALDOB (наследственная фруктоземия)	4 000
<u>Фруктозо1,6 дифосфотазы недостаточность</u>		
	Полный анализ гена FBPI (Фруктозо1,6 дифосфотазы недостаточность)	16 300
<u>Фукозидоз</u>		
	(Фукозидоз) β -D-фукозидаза	4 000
<u>Хорея Гентингтона</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене IT15 (1 чел.)	3500
<u>Хороидермия</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене СНМ (1 чел.)	29000
<u>Хроническая гранулематозная болезнь</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене СУВВ (1 чел.)	23300
<u>X-сцепленная агаммаглобулинемия</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене ВТК (1 чел.)	34700
<u>X-сцепленная умственная отсталость</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене ZDHC9 (1 чел.)	5500
	Поиск мутаций в гене SLC9A6 (1 чел.)	29000

<u>X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 чел.)	6300
	Поиск мутаций в гене SH2D1A (1 чел.)	9000
	Поиск мутаций в гене BIRC4 (1 чел.)	16300
<u>X-сцепленный моторный нистагм</u>		
	Поиск мутаций в гене FRMD7 (1 чел.)	23300
<u>X-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене IL2RG (1 чел.)	9000
<u>Центральный врожденный гиповентиляционный синдром</u>		
	Поиск частых мутаций в гене PHOX2B (1 чел.)	3500
<u>Центронуклеарная миопатия</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене MTM1 (1 чел.)	29000
	Поиск мутаций в гене DNM2 (1 чел.)	42200
<u>Цереброокулофациоскелетный синдром</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене ERCC6 (1 чел.)	42200
<u>Цитруллинемия</u>		
	Частичный анализ гена ASS (Цитруллинемия)	4 200
	ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (оротовая кислота, N-ацетиласпартат, гомогентизиновая к-та, сукцинилациетон)	3 500
	Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацетилкарнитинов, аминокислот)	4 000
<u>Швахмана-Даймонда синдром (SBDS)</u>		

	Полный анализ гена SBDS (Швахмана-Даймонда синдром)	10 000
<u>Экзостозы множественные</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене EHT1 (1 чел.)	23300
	Поиск мутаций в гене EHT2 (1 чел.)	29000
<u>Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в ген NDP (1 чел.)	5500
<u>Эктодермальнаяангидротическая дисплазия</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Косвенная ДНК-диагностика семьи (3-4 чел.)	5500
	Поиск мутаций в гене EDA (1 чел.)	16300
<u>Эктодермальнаягидротическая дисплазия</u>		
	Поиск мутаций в гене GJB6 (1 чел.)	5500
<u>Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная)</u>		
	Комплексная ДНК-диагностика семьи при идентифицированной мутации (2-4 ч)	6300
	Поиск мутаций в гене TGM1 (1 чел.)	19500
	Поиск мутаций в гене ALOX12B (1 чел.)	19500
	Поиск мутаций в гене ALOXE3 (1 чел.)	29000
<u>Эритрокератодермия</u>		
	Поиск мутаций в гене GJB4 (1 чел.)	5500
	Поиск мутаций в гене GJB3 (1 чел.)	5500
<u>Эритроцитоз рецессивный</u>		
	Поиск наиболее частых мутаций в гене VHL (1 чел.)	3500

	Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)	6300
	Поиск мутаций в гене VHL (1 чел.)	7600