

1515КАП	Клинический анализ крови: общий анализ, лейкоформула, СОЭ, капиллярная кровь
1555КАП	Клинический анализ крови (общий анализ, лейкоформула, СОЭ), (с обязательной «ручной» микроскопией мазка) , капиллярная кровь
150	Ретикулоциты (Reticulocytes)
1801	Исследование активности фактора II
1802	Исследование активности фактора V
1803	Исследование активности фактора X
1804	Исследование активности фактора XI
1805	Исследование активности фактора XII
17	Фруктозамин (Fructosamine)
1539	Свободные легкие цепи иммуноглобулинов каппа и лямбда сыворотки с расчетом индекса каппа/лямбда (Serum immunoglobulin free light chains (FLC, sFLC) kappa and lambda, kappa/ lambda ratio)
1690	Аминокислоты в плазме крови, 48 показателей (Amino Acids Analysis, Plasma, 48 parameters)
20	Креатинкиназа-МВ (Креатинфосфокиназа-МВ, КК-МВ, КФК-МВ, Creatine Kinase-MB, СК-МВ, КК-2)
877	Витамин К1 в сыворотке (филлохинон, Vitamin K1, Phylloquinone, Serum)
838	Углеводдефицитный трансферрин (УДТ, Carbohydrate-Deficient Transferrin, CDT)
2014	Определение индикаторов Apo 10 и ТКТЛ 1 в крови человека с использованием диагностических наборов «PanTum Detect»* не во всех ОМО
177	Helicobacter pylori IgA (Антитела класса IgA к Helicobacter pylori)
133	Helicobacter pylori IgG (Антитела класса IgG к Helicobacter pylori)
176	Helicobacter pylori IgM (Антитела класса IgM к Helicobacter pylori)
1634	Плацентарный фактор роста (Placental growth factor, PIGF)
1648	sFlt-1 (растворимая fms подобная тирозинкиназа 1, Soluble fms-like tyrosine kinase-1)
1649	Маркеры риска преэклампсии: sFlt-1, PIGF, соотношение sFlt-1/PIGF
1355	Метанефрин в плазме
205	Альдостерон (Aldosterone)
4048	Подклассы иммуноглобулина G: IgG1, IgG2, IgG3, IgG4 (Subclasses of immunoglobulin G: IgG1, IgG2, IgG3, IgG4)
850	Ингибитор С1-эстеразы, концентрация (C1-Esterase Inhibitor, concentration; C1-INH)
1360	Антитела класса IgG к PR3, MPO (ANCA) и GBM, блот
1361	АНА IgG профиль (nRNP/Sm, Sm, SS-A, Ro-52, SS-B, Scl-70, PM-Scl, Jo-1, CENP B, PCNA, dsDNA, nucleosomes, histones, ribosomal P-proteins, AMA M2 separately), блот
4049	Олигоклональный IgG в ликворе и сыворотке крови (изоэлектрофокусирующий электрофорез с иммуноблоттингом иммуноглобулинов в параллельных пробах цереброспинальной жидкости и сыворотки крови)
3ФТ	ФиброТест (FibroTest)
4НФТ	НЭШ-Фибротест, неинвазивная диагностика неалкогольного стеатогепатита и фиброза печени (NASH-FibroTest, non-invasive diagnosis of non-alcoholic steatohepatitis and liver fibrosis)
4066	Диагностика быстро прогрессирующего гломерулонефрита (АТ к базальной мембране клубочков почек, АТ к цитоплазме нейтрофилов (АНЦА/pANCA, cANCA), IgG)
807	Антитела к базальной мембране клубочков почек IgG (анти-БМК, Glomerular Basement Membrane IgG antibody, anti-GBM)
1286	Антитела к антигенам клеток поджелудочной железы GAD/IA-2, суммарно (Anti-GAD/IA2 Antibodies Pool, Glutamic Acid Decarboxylase-65, GAD and Insulinoma Antigen 2 (Tyrosine Phosphatase, IA2, ICA-512) Autoantibodies, Total)
1209	Антитела классов IgA, IgM, IgG к ткани яичника (антиовариальные антитела), суммарно (Anti-Ovarian Antibodies, AOA, IgA, IgM, IgG, Total)
1287	Антитела классов IgA, IgM, IgG к стероидпродуцирующим клеткам надпочечника (АСПК), суммарно (Anti-Steroidal Cell Antibodies, StCab, Steroidal Cell Autoantibodies, SCA, IgA, IgM, IgG, Total)
944	Диагностика аутоиммунного панкреатита и других IgG4-ассоциированных заболеваний (Diagnosis of Autoimmune Pancreatitis and other IgG4-Related Diseases)
1378	Панель антифосфолипидных антител, IgG, IgM методом дот-иммуноанализ, качественный тест в сыворотке крови (Anti-Phospholipid Antibodies Panel)
1340	Антитела к фосфатидилсерин-протромбиновому комплексу, суммарные IgG, IgM
923	Неоптерин (НП) в сыворотке крови (Neopterin, Serum)
223	Антиспермальные АТ (в крови)

6440	Панель респираторные аллергены (смесь весенних душистых трав, ежа сборная, тимофеевка луговая, рожь, ольха, береза, орешник, дуб, амброзия, полынь, подорожник, домашняя пыль (клещ Derm. Pteronyssinus), домашняя пыль (клещ Derm. Farinae), кошка, лошадь, собака, Alternaria Alternata (грибок), Penicillium notatum (грибок), Cladospor Herbarum (грибок), Aspergillus fumigatus (грибок), CCD marker)
6441	Панель пищевые аллергены (Яичный белок, яичный желток, коровье молоко, дрожжи, мука пшеничная, мука ржаная, рис, соя, арахис, фундук, миндаль, яблоко, киви, абрикос, помидор, морковь, картофель, сельдерей, треска, краб, CCD marker)
6443	Панель педиатрическая расширенная (береза, полынь, смесь трав (timoфеевка, рожь культивируемая), домашняя пыль (клещ Derm. pteronyssinus, клещ Derm. farinae), кошка, собака, лошадь, Alternaria Alternata (грибок), Cladospor Herbarum (грибок), Aspergillus fumigatus (грибок), яичный белок, яичный желток, коровье молоко, α-лактальбумин, β-лактоглобулин, казеин, бычий сывороточный альбумин, треска, пшеничная мука, рис, соевые бобы, арахис, фундук, морковь, картофель, яблоко, CCD marker)
6260	Мультипанель PROTIA Allergy-Q (Multipanel PROTIA Allergy-Q)
6922	Общий IgE анти-IgE
1881	Аллергочип ALEX2 (Allergy Explorer 2), 300 аллелготестов
1880	Специфические иммуноглобулины класса G (IgG) к пищевым антигенам: Food Xplorer (FOX). (Specific IgG to food antigens: Food Xplorer(FoX)) (до 287 пищевых аллелгенов)
6801PI	Phadiatop Infant ImmunoCAP, IgE
66631	Миндаль (f20) IgE, ImmunoCAP
66633	Вишня (f242), IgE, ImmunoCAP
66643	Грибы, f212, IgE, ImmunoCAP
66627	Кофе, f221, IgE, ImmunoCAP
66635	Малина, f343, IgE, ImmunoCAP
66636	Мандарин, f302, IgE, ImmunoCAP
66618	Молоко козье, f300, IgE, ImmunoCAP
66628	Чай f222, IgE, ImmunoCAP
6903F210	Ананас (f210) IgE, ImmunoCAP
6882F33	Апельсин (f33) IgE, ImmunoCAP
6877F92	Банан (f92) IgE, ImmunoCAP
6878F27	Говядина (f27) IgE, ImmunoCAP
6837F75	Яичный желток (f75) IgE, ImmunoCAP
6870F93	Какао (f93) IgE, ImmunoCAP
6887F35	Картофель (f35) IgE, ImmunoCAP
6898F84	Киви (f84) IgE, ImmunoCAP
6889F208	Лимон (f208) IgE, ImmunoCAP
6805F2	Молоко коровье (f2) IgE, ImmunoCAP
6891F31	Морковь (f31) IgE, ImmunoCAP
66604	Огурец (f244) IgE, ImmunoCAP
6879F45	Дрожжи пекарские (Saccharomyces cerevisiae) (f45) IgE, ImmunoCAP
6876F95	Персик (f95) IgE, ImmunoCAP
66634	Груша (f94)
6892F9	Рис (f9) IgE, ImmunoCAP
6893F26	Свинина (f26) IgE, ImmunoCAP
6881F25	Помидор (f25) IgE, ImmunoCAP
6888F225	Тыква (f225) IgE, ImmunoCAP
6875F49	Яблоко (f49) IgE, ImmunoCAP
6894F24	Креветки (f24)
6890F44	Земляника, Клубника (f44) IgE, ImmunoCAP
6873F83	Мясо курицы (f83) IgE, ImmunoCAP
6855F353	Соя, rGly m4/PR-10 (f353) IgE, ImmunoCAP
6843E101	Собака, rCan f1 (e101) IgE, ImmunoCAP
6844E102	Собака, rCan f2 (e102) IgE, ImmunoCAP
6804E1	Кошка, перхоть (e1)
6803E5	Собака, перхоть (e5)
6861E85	Курица, перо (e85) IgE, ImmunoCAP

6821TX9	Смесь аллергенов пыльцы деревьев (tx9) – ольха, береза, лещина, дуб, ива, IgE (t2 , t3, t4, t7, t12)
6822MX2	Смесь аллергенов плесени (mx2) IgE, ImmunoCAP
6823MX1	Смесь аллергенов плесени (mx1) (m1 2 3 6)
6868GX1	Смесь пыльцы раннецветущих луговых трав (gx1) IgE, ImmunoCAP
6814W230	Амброзия высокая, полынолистная, nAmb a1 (w230) IgE, ImmunoCAP
66603	Овсяница луговая (g4) IgE, ImmunoCAP
6920W5	Полынь горькая (w5) IgE, ImmunoCAP
6884F7	Овес (f7) IgE, ImmunoCAP
6816W233	Полынь обыкновенная, nArtv3 (w233) IgE, ImmunoCAP
6810T215	Береза бородавчатая, rBet v1/PR-10 белок (t215) IgE, ImmunoCAP
66646	Одуванчик обыкновенный (w8) IgE, ImmunoCAP
6812G213	Тимофеевка луговая rPhl p1 rPhl p5b (g213)
6813G214	Тимофеевка луговая rPh1 p1 rPh1 p12 (g214)
6815W231	Полынь обыкновенная nArt v 1 (w231)
6869F4	Пшеница (f4)
6811T221	Береза бородавчатая rBet v 2 rBet v4 (t221)
6846M229	Alternaria alternate, rAlt a1 (m229) IgE, ImmunoCAP
6834M2	Cladosporium herbarum (m2) IgE, ImmunoCAP
6832M1	Penicillium notatum (P.chrysogenum) (m1) IgE, ImmunoCAP
6833M5	Candida albicans (m5) IgE, ImmunoCAP
6818D2	Клещ домашней пыли / D. farina (d2) IgE, ImmunoCAP
6917K82	Латекс (k82) IgE, ImmunoCAP
6819H1	Домашняя пыль (Greer Labs.) (h1) IgE, ImmunoCAP
6825H2	Домашняя пыль (Hollister –Stier) (h2) IgE, ImmunoCAP
6829TP	Триптаза, ImmunoCAP
6817D1	Клещ домашней пыли Dermatophagoides pteronyssinus (d1)
6809T3	Береза бородавчатая (t3)
6908I71	Комар (i71)
6911C1	Пенициллин G (c1)
1659	Антитела, количественные, к спайковому (S) белку (RBD) SARS-CoV-2, IgG (Anti-SARS-CoV-2, spike (S) protein (RBD), IgG, quantitative)
2643АГ	Экспресс-тест. Антиген SARS-CoV-2 в мазке из носоглотки, качественное определение
3320MHC	Коронавирус SARS-CoV-2, определение РНК, кач., в мазке со слизистой носоглотки и/или ротоглотки (Coronavirus SARS-CoV-2 RNA detection, qualitative, in nasopharyngeal and/or oropharyngeal smear) для выезда за границу
3320	Коронавирус SARS-CoV-2, определение РНК, кач., в мазке со слизистой носоглотки и/или ротоглотки (Coronavirus SARS-CoV-2 RNA detection, qualitative, in nasopharyngeal and/or oropharyngeal smear)
68	Антитела к ВИЧ 1 и 2 и антиген ВИЧ 1 и 2 (HIV Ag/Ab Combo)
68ВИЧ-МНС	Антитела к ВИЧ
68ВИЧ2	Антитела к ВИЧ для беременных
324	Вирус гепатита С (генотипирование), определение РНК (HCV-RNA)*
487	Стрептококк группы А (Streptococcus group A, S.pyogenes), антигенный тест, мазок из ротоглотки (только для МО Независимости 40*)
242	Антитела класса IgA к Аденовирусу
251	Антитела класса IgM к вирусу кори
235	Антитела класса IgG к Entamoeba histolytica (Anti-Entamoeba histolytica IgG)
278	Лабораторное исследование антигена Aspergillus (галактоманнан) в сыворотке крови (Aspergillus antigen (galactomannan) in serum)
1367	Антитела класса IgA к Mycoplasma pneumoniae (Anti-Mycoplasma pneumoniae IgA)
83	Anti-CMV-IgM (Антитела класса IgM к цитомегаловирусу, ЦМВ, CMV)
85	Anti-Rubella-IgM (Антитела класса IgM к вирусу краснухи)
275	Антитела класса IgG к капсидному антигену вируса Эпштейна-Барр (Anti-Epstein-Barr viral capsid antigens IgG, EBV VCA IgG)
CREA-U	Концентрация в моче креатинина (Отношение к креатинину в разовой порции мочи) (стоимость добавляется к исследованиям ниже, однократно)
160ОСТ	Анализ на энтеробиоз (яйца остриц, enterobiasis)

463	Ротавирус (Rotavirus, диарейный синдром), антигенный тест (Rotavirus Direct Detection by latex agglutination)
2401	Скрытая кровь в кале (колоректальные кровотечения), количественный иммунохимический метод FOB Gold (quantitative immunochemical Fecal Occult Blood Test FOB Gold)
483	Лямблии (Giardia lamblia), диарейный синдром, антигенный тест (Giardia lamblia. Rapid immunochromatographic assay)
1533A1AT	Альфа-1-антитрипсин в кале (Alpha-1-Antitrypsin, Feces)
398	Исследование состава микробиоты толстого кишечника детей методом ПЦР, тест-система ЭНТЕРОФЛОР. Дети (Real-time PCR analysis of the children's gut microbiota composition (ENTEROFLOK Kiddy Kit)
3357	Оценка состояния микробиоты толстого кишечника методом ПЦР. КОЛОНОФЛОР-8
595	Исследование фрагментации ДНК в сперматозоидах методом TUNEL ВНИМАНИЕ только для МО Минск Брикета 30
456	Дисбактериоз кишечника (Stool Culture, quantitative. Intestinal bacterial overgrowth) ВНИМАНИЕ только для МО Минск Брикета 30
442	Посев на дрожжеподобные грибы (родов Candida, Cryptococcus) с определением чувствительности к антимикотическим препаратам (Yeast Culture. Identification and Antimycotic Susceptibility testing)
458MHC	Посев на кишечную палочку и определение чувствительности к антибиотикам (E.Coli O157:H7, эшерихиоз). (E.Coli O157:H7 Culture. Bacteria Identification and Susceptibility)
457-A	Посев на патогенную кишечную группу и определение чувствительности к антибиотикам (Stool Culture, Salmonella sp., Shigella sp. Bacteria Identification and Susceptibility)
459-A	Посев на золотистый стафилококк и определение чувствительности к антибиотикам (Staphylococcus aureus Culture. Bacteria Identification and Susceptibility)
460	Посев кала на иерсинии (Y.enterocolitica, иерсиниоз) и определение чувствительности к антибиотикам (Stool Culture, Yersinia enterocolitica. Bacteria Identification and Susceptibility)
461	Посев кала на кампилобактер и определение чувствительности к антимикробным препаратам (Stool Culture, Campylobacter sp. Bacterial identification)
453	Посев гинекологического материала на листерии и определение чувствительности к антимикробным препаратам (Listeria monocytogenes Culture. Bacteria Identification and Susceptibility)
464-A	Посев грудного молока на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Breast milk Culture, Routine. Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility) ВНИМАНИЕ только для Минска
467-A	Посев отделяемого верхних дыхательных путей на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Upper Respiratory Culture, Routine)
441-A	Посев мочи на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Urine Culture, Routine, quantitative. Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility)
465-A	Посев отделяемого из глаза на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Eye Culture, Routine. Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility)
446-A	Посев урогинекологического материала на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Genitourinary tract Culture, Routine. Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility)
473-A	Посев отделяемого из уха на флору и чувствительность к антибиотикам (Ear culture, Routine. Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility)
472-A	Посев мокроты и др. отделяемого нижних дыхательных путей на микрофлору и определение чувствительности к антибиотикам (Lower Respiratory (sputum, lavage) Culture, Aerobic Bacteria Identification and Susceptibility) ВНИМАНИЕ только для Минска
474-A	Посев раневого отделяемого и тканей на микрофлору и определение чувствительности к антимикробным препаратам (Wound/pus/aspirate/tissue Culture. Aerobic Bacteria Identification and Antibiotic Susceptibility testing)
468-Ф	Посев на золотистый стафилококк МРЗС (S.aureus, MRSA), определение чувствительности к антимикробным препаратам и бактериофагам (отделяемое верхних дыхательных путей)
3152	Андрофлор, исследование микрофлоры урогенитального тракта мужчин в эякуляте
345УРО	Лактобактерии, определение ДНК (Lactobacillus spp., DNA) в соскобе эпителиальных клеток урогенитального тракта
3036	БИОФЛОР. Исследование микробиоценоза урогенитального тракта
518	Жидкостная цитология. Цитологическое исследование биоматериала шейки матки (окрашивание по Папаниколау) Жидкостная цитология (технология CellPrep)
547N	Цитологическое и иммуноцитохимическое исследование с маркерами p16INK4a и Ki-67 для подтверждения дисплазии в мазках слизистой шейки матки
7811	Исследование кариотипа (количественные и структурные аномалии хромосом) (Karyotype)

109ГП	Женское бесплодие и осложнение беременности (гены F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR, ACE, AGT, RHD, HLA II; кариотип) (Female Infertility, Pregnancy Complication (Genes F2, F5, MTHFR, MTRR, MTR, ACE, AGT, RHD, HLA II; Karyotype))
777738	Анализ мутаций в 12 экзоне JAK2 гена (ПЦР, кач.) Analysis of JAK2 Exon 12 mutations (PCR qualitative)
777797	Генетическая панель "2 genes"
777798	Генетическая панель "Light"
777799	Генетическая панель "MyNeuro"
7777100	Генетическая панель "MyWellness"
129ГП/БЗ	Артериальная гипертензия, полная панель (гены ACE, AGT, NOS3) (без описания результатов врачом-генетиком) (Arterial Hypertension: Full Panel (Genes ACE, AGT, NOS3) (without Description))
7620	Наследственные формы панкреатита (гены PRSS1, SPINK1) (Hereditary pancreatitis (PRSS1, SPINK1 genes))
116HLA	Наследственная предрасположенность к сахарному диабету 1-го типа по трем локусам генов системы HLA II класса (гены DRB1, DQA1, DQB1) (Hereditary Predisposition to Diabetes Type 1 (Insulin-Dependent Diabetes), HLA Class II (Genes DRB1, DQA1, DQB1))
7622	Цитохром P450 2C19. Генотипирование по маркеру CYP2C19 (Cytochrome P450 2C19. Genotyping for the CYP2C19 marker)
7259	Цитохром CYP2D6 (ген CYP2D6) (Cytochrome CYP2D6 (Gene CYP2D6))
7261CY1	Цитохром CYP2C9 (ген CYP2C9) (Cytochrome CYP2C9 (Gene CYP2C9))
1460OP1	Описание результатов генетического теста 1 категории сложности (№№ 7201БЗ, 7611БЗ, 7014БЗ, 125ГП/БЗ, 7207БЗ)
1461OP2	Описание результатов генетического теста 2 категории сложности (№№ 118ГП/БЗ, 121ГП/БЗ, 123ГП/БЗ, 131ГП/БЗ, 141ГП/БЗ, 115ГП/БЗ, 124ГП/БЗ, 154ГП/БЗ, 155ГП/БЗ)
7803ABCA	Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти (Болезнь Штаргардта 1-го типа). Поиск частых мутаций в гене ABCA4, ч. м. (Stargardt Disease 1, STGD1, Fundus Flavimaculatus Included, Gene ABCA4, Freq. Mut.)
7624SLC	Акродерматит энтеропатический. Поиск мутаций в гене SLC39A4, м. (Acrodermatitis Enteropathica, Gene SLC39A4, Mut.)
7804TYR	Альбинизм глазокожный тип 1А. Поиск мутаций в гене TYR, м. (Albinism Oculocutaneous Type IA, Gene TYR, Mut.)
7881RPS	Анемия Даймонда-Блекфена. Поиск мутаций в гене RPS19, м. (Diamond-Blackfan Anemia 1, DBA1, Gene RPS19, Mut.)
7107	Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона). Поиск частых мутаций в гене MYH3, ч. м. (Arthrogryposis Distal Type 2A, Gene MYH3, Freq. Mut.)
7905FRDA	Атаксия Фридрейха. Поиск мутаций в гене FXN, м. (Friedrich Ataxia, Gene FXN, Mut.)
7108	Ателостеогенез (дисплазия де ля Шапеля). Поиск мутаций в гене SLC26A2, м. (Atelosteogenesis II, De la Chapelle Dysplasia, Gene SLC26A2, Mut.)
7109LEI	Атрофия зрительного нерва Лебера. Поиск частых мутаций в митохондриальной ДНК, 12 ч. м. (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON, Mitochondrial DNA, 12 Freq. Mut.)
7610ДНК1	Атрофия зрительного нерва Лебера. Поиск частых мутаций в митохондриальной ДНК, 3 ч. м. (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON, Mitochondrial DNA, 3 Freq. Mut.)
7761OPA1	Атрофия зрительного нерва с глухотой. Поиск мутаций в «горячих» участках гена OPA1, «горяч.» уч. м. (Optic Atrophy With Or Without Deafness, Ophthalmoplegia, Myopathy, Ataxia And Neuropathy, Gene OPA1, Hot-Point Mut.)
7706TNFRSF	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром. Поиск мутаций в гене TNFRSF6, м. (Autoimmune Lymphoproliferative Syndrome, ALPS, Gene TNFRSF6, Mut.)
7705TNFRS	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром. Поиск мутаций в «горячих» участках гена TNFRSF6, «горяч.» уч. м. (Autoimmune Lymphoproliferative Syndrome, ALPS, Gene TNFRSF6, Hot-Point Mut.)
7770GRN	Афазия первичная прогрессирующая. Поиск мутаций в гене GRN, м. (Aphasia Primary Progressive, Gene GRN, Mut.)
7809FGFR3I	Ахондроплазия. Поиск частых мутаций в гене FGFR3, ч. м. (Achondroplasia, Gene FGFR3, Freq. Mut.)
7812PANK2	Болезнь Галлервордена-Шпатца. Поиск частых мутаций в гене PANK2, ч. м. (Neurodegeneration With Brain Iron Accumulation 1, Gene PANK2, Freq. Mut.)
7813PRNP	Болезнь Герстманна-Штреусслера-Шейнкера. Поиск мутаций в гене PRNP, м. (Gerstmann-Straussler Disease, Gene PRNP, Mut.)
7775PTEN	Болезнь Коудена. Поиск мутаций в гене PTEN, м. (Cowden Syndrome 1, Gene PTEN, Mut.)
7814PRNP	Болезнь Крейтцфельдта-Якоба. Поиск мутаций в гене PRNP, м. (Creutzfeldt-Jakob Disease, Gene PRNP, Mut.)

7776PTEN	Болезнь Лермитт-Дуклос. Поиск мутаций в гене PTEN, м. (Lhermitte-Duclos Syndrome, Gene PTEN, Mut.)
7816NDP	Болезнь Норри. Поиск мутаций в гене NDP, м. (Norrie Disease, Gene NDP, Mut.)
7818CSTB	Болезнь Унферрихта-Лундборга. Поиск мутаций в гене CSTB, м. (Progressive Myoclonic Epilepsy 1A Unverricht and Lundborg, Gene CSTB, Mut.)
7817CSTB	Болезнь Унферрихта-Лундборга. Поиск частых мутаций в гене CSTB, ч. м. (Progressive Myoclonic Epilepsy 1A Unverricht and Lundborg, Gene CSTB, Freq. Mut.)
7819ABCA4	Болезнь Штаргардта (гены ABCA4, BEST1, RPE65, GUCY2D, CEP290, CNGA3, CRB1, CNGB3)
7820ROR2	Брахидактилия тип В1. Поиск мутаций в гене ROR2, м. (Brachydactyly Type B1, Gene ROR2, Mut.)
7992NTR	Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом. Поиск мутаций в гене NTRK1, м. (Congenital Insensitivity To Pain With Anhidrosis, CIPA, Gene NTRK1, Mut.)
7711ADAMTS	Гелеофизическая дисплазия. Поиск мутаций в гене ADAMTSL2, м. (Geleophysic Dysplasia 1, Gene ADAMTSL2, Mut.)
7822B	Гемофилия. Поиск мутаций в гене фактора IX при гемофилии В, м. (Hemophilia B, Gene Factor IX, Mut.)
7645	Семейная гиперхолестеринемия, ген LDLR (Familial Hypercholesterolemia, Gene LDLR)
7778MVK	Гипер-IgD синдром. Поиск мутаций в гене CD40LG, м. (Hyper-IgD Syndrome, Gene CD40LG, Mut.)
7823CD	Гипер-IgM синдром. Поиск мутаций в гене CD40LG, м. (Hyper-IgM Syndrome, Gene CD40LG, Mut.)
7898SCN4A	Гиперкалиемический периодический паралич. Поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A, м. (Hyperkalemic Periodic Paralysis Type 2, Exons 13, 24 Gene SCN4A, Mut.)
7603SCN4A	Гипокалиемический периодический паралич. Поиск мутаций в экзонах 12, 18 и 19 гена SCN4A, м. (Hypokalemic Periodic Paralysis Type 1, Exons 12, 18, 19 Gene SCN4A, Mut.)
7126	Гипофосфатемический витамин D-резистентный рахит (почечный фосфатный диабет). Поиск мутаций в гене PHEX, м. (Hypophosphatemic Vitamin D-Resistant Rickets, Gene PHEX, Mut.)
7906FGFR3I	Гипохондроплазия. Поиск частых мутаций в гене FGFR3, ч. м. (Hypochondroplasia, Gene FGFR3, Freq. Mut.)
7784HNF1B	Гломерулоцитоз почек гипопластического типа. Поиск мутаций в гене HNF1B, м. (Renal Cysts And Diabetes Syndrome, Gene HNF1B, Mut.)
7128	Дефицит карнитина системный первичный. Поиск мутаций в гене SLC22A5, м. (Systemic Primary Carnitine Deficiency, SPCD, Carnitine Deficiency Systemic Primary, CDSP, Gene SLC22A5, Mut.)
7129	Диастрофическая дисплазия. Поиск мутаций в гене SLC26A2, м. (Diastrophic Dysplasia, Gene SLC26A2, Mut.)
7927BSCL	Дистальная моторная нейропатия тип V. Поиск мутаций в гене BSCL2, м. (Distal Hereditary Motor Neuropathy, DHMN, Gene BSCL2, Mut.)
7131IGI	Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы. Поиск мутаций в гене IGHMBP2, м. (Distal Spinal Muscular Atrophy 1, DSMA1, Gene IGHMBP2, Mut.)
7132	Дистальная спинальная амиотрофия врожденная непрогрессирующая. Поиск мутаций в «горячих» участках гена TRPV4, «горяч.» уч. м. (Distal Spinal Muscular Atrophy Congenital Non-Progressive, Gene TRPV4, Hot-Point Mut.)
7604KRT2	Ихтиоз буллезный. Поиск мутаций в гене KRT2, м. (Ichthyosis Bullosa Of Siemens, Gene KRT2, Mut.)
7133	Ихтиоз вульгарный. Поиск частых мутаций в гене FLG, ч. м. (Ichthyosis Vulgaris, Gene FLG, Freq. Mut.)
7829TGM1	Ихтиоз ламеллярный. Поиск всех известных мутаций в гене TGM1, м. (Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis, ARCI 1, All Known Mutations, Gene TGM1, Mut.)
7140	Костная гетероплазия прогрессирующая. Поиск мутаций в гене GNAS, м. (Progressive Osseous Heteroplasia, ПОН, Gene GNAS, Mut.)
7141	Краниометафизарная дисплазия. Поиск мутаций в «горячих» участках гена ANKH, «горяч.» уч. м. (Cranio metaphyseal Dysplasia, Gene ANKH, Hot-Point Mut.)
7142	Краниометафизарная дисплазия. Поиск мутаций гена ANKH, м. (Cranio metaphyseal Dysplasia, Gene ANKH, Mut.)
7143	Краниосиностоз. Поиск мутаций в гене TWIST1, м. (Craniosynostosis Type 2, Gene TWIST1, Mut.)
7717MSX2	Краниосиностоз. Поиск мутаций в гене MSX2, м. (Craniosynostosis Type 2, Gene MSX2, Mut.)
7835LMNA	Липодистрофия семейная частичная. Поиск мутаций гена LMNA, м. (Familial Partial Lipodystrophy 2, Gene LMNA, Mut.)
7720LMNA	Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией. Поиск мутаций в экзонах 8, 9 гена LMNA, м. (Mandibuloacral Dysplasia, Exons 8, 9 Gene LMNA, Mut.)

7605MVK	Мевалоновая ацидурия. Поиск мутаций в гене MVK, м. (Mevalonic Aciduria, Gene MVK, Mut.)
7908DIA1	Метгемоглобинемия, CYB5R3 м. (Methemoglobinemia, Gene CYB5R3, Mut.)
7836DIA1	Метгемоглобинемия, CYB5R3 ч.м. (Methemoglobinemia, Gene CYB5R3, Freq. Mut.)
7147	Миоклоническая дистония. Поиск мутаций в гене SGCE, м. (Myoclonic Dystonia, Gene SGCE, Mut.)
7148	Миотония Томсена-Беккера. Поиск частых мутаций в гене CLCN1, ч. м. (Myotonia Congenita, Gene CLCN1, Freq. Mut.)
7701XI	Мышечная дистрофия Дюшенна-Беккера. Лайонизация X-хромосомы у девочек (Duchenne Muscular Dystrophy, X-Lyonization, Girls)
7934FKTN	Мышечная дистрофия, тип Фукуяма. Поиск мутаций в гене FKTN, м. (Muscular Dystrophy Fukuyama-Type, Gene FKTN, Mut.)
7163	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Поиск мутаций в гене FHL1, м. (Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy, Gene FHL1, Mut.)
7999LMNA	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Поиск мутаций в гене LMNA, м. (Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy, Gene LMNA, Mut.)
7935	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Поиск мутаций в гене эмерина при X-сцепленной форме, м. (Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy, X-Linked Gene Emerine, Mut.)
7936TRIM	Нанизм MULIBRAY. Поиск мутаций в гене TRIM37, м. (Muscle-Liver-Brain-Eye, Gene TRIM37, Mut.)
7903SRY	Нарушения детерминации пола. Поиск мутаций гена SRY, м. (Disorders Sex Determination, Gene SRY, Mut.)
7846SRY1	Нарушения детерминации пола. Анализ наличия гена SRY, м. (Disorders Sex Determination, Analysis Gene SRY, Mut.)
7902PMP	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления. Поиск мутаций в гене PMP22, м. (Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsies, HNPP, Gene PMP22, Mut.)
7847ALX4	Незаращение родничков. Поиск мутаций в гене ALX4, м. (Parietal Foramina, PFM, Gene ALX4, Mut.)
7910ELA2	Нейтропения. Поиск мутаций в гене ELA2, м. (Neutropenia Severe Congenital 1 Autosomal Dominant, SCN1, Gene ELA2, Mut.)
7849NPHP1	Нефронофтиз. Поиск мутаций в гене NPHP1, м. (Nephronophthisis 1, NPHP1, Gene NPHP1, Mut.)
7166	Нефротический синдром. Поиск мутаций в гене NPHS1, м. (Nephrotic Syndrome Type 1, NPHS1, Gene NPHS1, Mut.)
7167	Нефротический синдром. Поиск мутаций в гене NPHS2, м. (Nephrotic Syndrome Type 1, NPHS1, Gene NPHS2, Mut.)
7997SCN	Нормокалиемический периодический паралич. Поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A, м. (Normokalemic Periodic Paralysis, Exon 13 Gene SCN4A, Mut.)
7958TCIRG	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей). Поиск частых мутаций в гене TCIRG1, ч. м. (Osteopetrosis Autosomal Recessive 1, OPTB1, Gene TCIRG1, Freq. Mut.)
7168	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей). Поиск мутаций в гене TCIRG1, м. (Osteopetrosis Autosomal Recessive 1, OPTB1, Gene TCIRG1, Mut.)
7727HPGD	Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз). Поиск мутаций в гене HPGD, м. (Hypertrophic Osteoarthropathy, Primary, Autosomal Recessive, 1, Gene HPGD, Mut.)
7728BMPR	Первичная легочная гипертензия. Поиск мутаций в гене BMPR2, м. (Primary Pulmonary Hypertension 1, PPH1, Gene BMPR2, Mut.)
7851MEFV	Периодическая болезнь. Поиск мутаций в гене MEFV, м. (Familial Mediterranean Fever, FMF, Gene MEFV, Mut.)
7176	Пикнодисостоз. Поиск мутаций в гене CTSK, м. (Pyknodysostosis, PKND, Gene CTSK, Mut.)
7998FLCN	Пневмоторакс первичный спонтанный. Поиск мутаций в гене FLCN, м. (Primary Spontaneous Pneumothorax, PSP, Gene FLCN, Mut.)
7636SHH	Полидактилия. Поиск мутаций в гене SHH, м. (Polydactyly, Gene SHH, Mut.)
7730GLI3	Полидактилия. Поиск мутаций в гене GLI3, м. (Polydactyly, Gene GLI3, Mut.)
7180	Прогерия Хатчинсона-Гилфорда. Поиск мутаций в гене LMNA, м. (Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome, Gene LMNA, Mut.)
7183	Псевдоксантома эластическая. Поиск частых мутаций в гене ABCC6, ч. м. (Pseudoxanthoma Elasticum, Gene ABCC6, Freq. Mut.)
7759LPIN	Рабдомиолиз (миоглобинурия). Поиск мутаций в гене LPIN1, м. (Myoglobinuria Acute Recurrent Autosomal Recessive, Gene LPIN1, Mut.)
7185	Ретиношизис. Поиск мутаций в гене RS1, м. (Retinoschisis 1 X-Linked Juvenile, RS1, Gene RS1, Mut.)
7916PRF	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. Поиск мутаций в гене PRF1, м. (Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, Gene PRF1, Mut.)
7917STX	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. Поиск мутаций в гене STX11, м. (Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, Gene STX11, Mut.)

7915STXB	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. Поиск мутаций в гене STXBP2, м. (Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, Gene STXBP2, Mut.)
7914UNC	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. Поиск мутаций в гене UNC13D, м. (Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, Gene UNC13D, Mut.)
7914UNC1	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. Поиск частых мутаций в гене UNC13D, ч. м. (Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, Gene UNC13D, Freq. Mut.)
7004MRI	Семейный медуллярный рак щитовидной железы (экзоны 10, 11, 13, 14, 15 гена RET) (Familial Medullary Thyroid Cancer (Exons 10, 11, 13, 14, 15 Gene RET))
7798RET	Семейный медуллярный рак щитовидной железы. Поиск мутаций в экзонах 5, 8 гена RET, м. (Familial Medullary Thyroid Cancer, Exons 5, 8 Gene RET, Mut.)
7797CIAS1	Семейный холодовой аутовоспалительный синдром NLRP3 м. (Familial Cold Autoinflammatory Syndrome, FCAS, Gene NLRP3, Mut.)
7858NGFB	Сенсорная полинейропатия, NGF м. (Hereditary Sensory and Autonomic Polyneuropathy, Gene NGF, Mut.)
7733CIAS1	Синдром CINCA, ген NLRP3 м. (Chronic Infantile Neurologic Cutaneous Articular, Gene NLRP3, Mut.)
7186	Синдром TAR. Поиск мутаций в гене RBM8A, м. (Thrombocytopenia-Absent Radius Syndrome, TAR-Syndrome, Gene RBM8A, Mut.)
7859FGD1	Синдром Аарскога-Скотта (фациогенитальная дисплазия). Поиск мутаций в гене FGD1, м. (Aarskog-Scott Syndrome, Faciodigitogenital Syndrome, Faciogenital Dysplasia, Gene FGD1, Mut.)
7187	Синдром Альстрёма. Поиск мутаций в «горячих» участках гена ALMS1, «горяч.» уч. м. (Alström syndrome, Gene ALMS1, Hot-Point Mut.)
7861KCNJ2	Синдром Андерсена. Поиск мутаций в гене KCNJ2, м. (Andersen-Tawil Syndrome, Gene KCNJ2, Mut.)
7913FGFR	Синдром Антли-Бикслера. Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2, м. (Antley-Bixler Syndrome, ABS, Exon 9 Gene FGFR2, Mut.)
7862FGFR2	Синдром Апера (acroцефалосиндактилия). Поиск частых мутаций в гене FGFR2, ч. м. (Apert Syndrome, AS, Gene FGFR2, Freq. Mut.)
7863PRPS1	Синдром Арта. Поиск мутаций в гене PRPS1, м. (Art's Syndrome, Gene PRPS1, Mut.)
7796PTEN	Синдром Банаян-Райли-Рувальбака. Поиск мутаций в гене PTEN, м. (Bannayan-Ruvalcaba-Riley Syndrome, Gene PTEN, Mut.)
7703FLCN	Синдром Берта-Хога-Дьюба (БХД). Поиск мутаций в гене FLCN, м. (Birt-Hogg-Dube Syndrome, BHD, Gene FLCN, Mut.)
7189	Синдром Боуэна-Конради (БКС, цереброгепаторенальный синдром). Поиск мутаций в гене EMG1, м. (Bowen Conradi Syndrome, BCS, Gene EMG1, Mut.)
7734BCS	Синдром Бьернстада (синдром курчавых волос). Поиск мутаций в гене BCS1L, м. (Bjornstad Syndrome, Gene BCS1L, Mut.)
7866PAX3	Синдром Ваарденбурга. Поиск мутаций в гене PAX3, м. (Waardenburg Syndrome, WS, Gene PAX3, Mut.)
7867EDNRB	Синдром Ваарденбурга-Шаха. Поиск мутаций в гене EDNRB, м. (Waardenburg-Shah Syndrome, Gene EDNRB, Mut.)
7190	Синдром Ван дер Вуда. Поиск мутаций в гене IRF6, м. (Van der Woude Syndrome, Gene IRF6, Mut.)
7868WAS	Синдром Вискотта-Олдрича (СВО). Поиск мутаций в гене WAS, м. (Wiskott-Aldrich Syndrome, WAS, Gene WAS, Mut.)
7785PHOX2B	Синдром врожденной центральной гиповентиляции (СВЦГ). Поиск частых мутаций в гене PHOX2B, ч. м. (Congenital Central Hypoventilation Syndrome, CCHS, Gene PHOX2B, Freq. Mut.)
7192	Синдром Германски-Пудлака (Альбинизм глазо-кожный с геморрагическим диатезом и пигментацией ретикуло-эндотелиальных клеток). Поиск частых мутаций в гене HPS1, ч. м. (Albinism Oculocutaneous, Hermansky-Pudlak Type, Gene HPS1, Freq. Mut.)
7869GLI3	Синдром Грейга (семейный гипертелоризм). Поиск мутаций в гене GLI3, м. (Greig Syndrome, Gene GLI3, Mut.)
7737RAB27	Синдром Грисцелли. Поиск мутаций в гене RAB27A, м. (Griscelli Syndrome, Gene RAB27A, Mut.)
7738FGFR	Синдром Джексона-Вейсса. Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1, м. (Jackson-Weiss Syndrome, JWS, Exon 9 Gene FGFR2, Exon 7A Gene FGFR1, Mut.)
7194	Синдром Жубера (СЖ). Анализ числа копий гена NPHP1 (Joubert Syndrome, Cerebelloparenchymal Disorder IV, CPD IV, Classic Joubert Syndrome, Joubert Syndrome type A, Joubert-Boltshauser Syndrome, Pure Joubert Syndrome, Gene NPHP1, Mut.)
7195	Синдром Карпентера (acroцефалополисиндактилия второго типа). Поиск мутаций в гене RAB23, м. (Carpenter Syndrome, Gene RAB23, Mut.)

7768GJB2	Синдром кератита-ихтиоза-тугоухости (КИД-синдром). Поиск мутаций в гене GJB2, м. (Keratitis-Ichthyosis-Deafness Syndrome, KID Syndrome, Gene GJB2, Mut.)
7198	Синдром Клиппеля-Фейля (синдром короткой шеи). Поиск мутаций в гене GDF6, м. (Klippel-Feil Syndrome, Gene GDF6, Mut.)
7739ERCC6	Синдром Коккейна. Поиск мутаций в гене ERCC6, м. (Cockayne Syndrome, Gene ERCC6, Mut.)
7199	Синдром Костелло. Поиск мутаций в гене HRAS, м. (Costello Syndrome, Gene HRAS, Mut.)
7202	Синдром Коффина-Лоури (СКЛ). Поиск мутаций в гене RPS6KA3, м. (Coffin-Lowry Syndrome, Gene RPS6KA3, Mut.)
7740PAX3	Синдром краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей. Поиск мутаций в гене PAX3, м. (Craniofacial-Deafness-Hand Syndrome, CDHS, Gene PAX3, Mut.)
7760FGFR3	Синдром Крузона с черным акантозом. Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3, м. (Crouzon Syndrome with Acanthosis Nigrificans, CAN, Exon 10 Gene FGFR3, Mut.)
7964FGFR2	Синдром Крузона. Поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2, м. (Crouzon Syndrome, Exons 7, 9 Gene FGFR2, Mut.)
7794CIAS1	Синдром Макла-Уэллса NLRP3 м. (Muckle-Wells Syndrome, MWS, Gene NLRP3, Mut.)
7204	Синдром Маклеода. Поиск мутаций в гене XK, м. (McLeod Syndrome, Gene XK, Mut.)
7006A2I	Синдром множественной эндокринной неоплазии 2А типа (экзоны 10, 11 гена RET) (Multiple Endocrine Neoplasia Type 2A (Exons 10, 11 Gene RET))
7005B2I	Синдром множественной эндокринной неоплазии 2В типа (ген RET) (Multiple Endocrine Neoplasia Type 2B (Gene RET))
7743ZEB2	Синдром Моуат-Вильсон. Поиск мутаций в гене ZEB2, м. (Mowat-Wilson Syndrome, Gene ZEB2, Mut.)
7213	Синдром ногтей-надколенника (остеониходисплазия). Поиск мутаций в гене LMX1B, м. (Nail-Patella Syndrome, NPS, Onychoosteodysplasia, Gene LMX1B, Mut.)
7215	Синдром Ослера-Рандю-Вебера (наследственная геморрагическая телеангиэктазия). Поиск мутаций в гене ENG, м. (Rendu-Osler-Weber Disease, Gene ENG, Mut.)
7874TBX3	Синдром Паллистера. Поиск мутаций в гене TBX3, м. (Pallister W Syndrome, Gene TBX3, Mut.)
7744GLI3	Синдром Паллистера-Холла. Поиск мутаций в гене GLI3, м. (Pallister-Hall Syndrome, Gene GLI3, Mut.)
7217	Синдром подколенного птеригиума. Поиск мутаций в гене IRF6, м. (Popliteal Pterygium Syndrome, PPS, Gene IRF6, Mut.)
7745FGFR	Синдром Пфайффера. Поиск мутаций в экзонах 7, 9 гена FGFR2 и экзоне 7А гена FGFR1, м. (Pfeiffer Syndrome, Exons 7, 9 Gene FGFR2, Exon 7A Gene FGFR1, Mut.)
7218MEI	Синдром Ретта. Поиск мутаций в гене MECP2, м. (Retts Syndrome, Gene MECP2, Mut.)
7219	Синдром Сетре-Чотзена. Поиск мутаций в гене TWIST1, м. (Saethre-Chotzen Syndrome, Gene TWIST1, Mut.)
7220	Синдром Сильвера. Поиск мутаций в гене BSCL2, м. (Silver Syndrome, Gene BSCL2, Mut.)
7221	Синдром Симпсона-Голаби-Бемель. Поиск мутаций в гене GPC3, м. (Simpson-Golabi-Behmel Syndrome, Type 1, SGBS1, Gene GPC3, Mut.)
7877DHCR7	Синдром Смита-Лемли-Опица (СЛОС). Поиск мутаций в гене DHCR7, м. (Smith-Lemli-Opitz Syndrome, Gene DHCR7, Mut.)
7879AR	Синдром тестикулярной феминизации (СТФ, синдром Морриса). Поиск мутаций в гене AR, м. (Testicular Feminization Syndrome, Gene AR, Mut.)
7747TCOF1	Синдром Тричера-Коллинза-Франческетти (мандибуло-фациальный дизостоз). Поиск мутаций в гене TCOF1, м. (Treacher-Collins Syndrome, Franceschetti-Klein Syndrome, Mandibulofacial Dysostosis without Limb Anomalies, Gene TCOF1, Mut.)
7984VHL	Синдром Хиппеля-Линдау (церебро-ретино-висцеральный ангиоматоз). Поиск мутаций в гене VHL, м. (Von Hippel-Lindau Syndrome, VHL, Von Hippel-Lindau Hereditary Cancer Syndrome, Gene VHL, Mut.)
7973VHL	Синдром Хиппеля-Линдау (церебро-ретино-висцеральный ангиоматоз). Определение числа копий гена VHL, м. (Von Hippel-Lindau Syndrome, VHL, Von Hippel-Lindau Hereditary Cancer Syndrome, Gene VHL, Copy Number Variation Gene VHL, Mut.)
7223	Синдром Швахмана-Даймонда. Поиск мутаций в гене SBDS, м. (Shwachman-Diamond Syndrome, Gene SBDS, Mut.)
7224	Синдром Швахмана-Даймонда. Поиск частых мутаций в гене SBDS1, ч. м. (Shwachman-Diamond Syndrome, Gene SBDS1, Freq. Mut.)
7911PLODI	Синдром Элерса-Данло, тип VI. Поиск частых мутаций в гене PLOD, ч. м. (Ehlers-Danlos Syndrome, Type VI, Gene PLOD, Freq. Mut.)
7750CHRNA	Синдром Эскобара. Поиск мутаций в гене CHRNA, м. (Escobar Syndrome, Gene CHRNA, Mut.)
7994IGHMB	Спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы. Поиск мутаций в гене IGHMBP2, м. (Spinal Muscular Atrophy (SMA) with Diaphragmatic Paralysis, Gene IGHMBP2, Mut.)

7228	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV. Поиск мутаций в гене SMN1, м. (только при наличии одной копии гена) (Spinal Muscular Atrophy, SMA, Type I, II, III, IV, Gene SMN1, Mut. (Only Presence One Gene Copy))
7788ATXN7	Спиноцеребеллярная атаксия. Поиск частых мутаций в гене ATXN7, ч. м. (Spinocerebellar Ataxia, Gene ATXN7 Freq. Mut.)
7787ATXN8	Спиноцеребеллярная атаксия. Поиск частых мутаций в гене ATXN8, ч. м. (Spinocerebellar Ataxia, Gene ATXN8, Freq. Mut.)
7978PRNP	Спонгиозная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями. Поиск мутаций в гене PRNP, м. (Spongiform Encephalopathy with Neuropsychiatric Features, Gene PRNP, Mut.)
7230	Спондилокопальный дизостоз. Поиск мутаций в гене DLL3, м. (Spondylocostal Dysostosis, Gene DLL3, Mut.)
7979TRAP	Спондилоэпифизарная дисплазия (СЭД). Поиск мутаций в гене TRAPPC2, м. (Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda, SEDT, Gene TRAPPC2, Mut.)
7980PRPS1	Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы. Поиск мутаций в гене PRPS1, м. (Phosphoribosylpyrophosphate Synthetase Superactivity, PRS Superactivity, Gene PRPS1, Mut.)
7638TRPS	Трихоринофалангеальный синдром. Поиск мутаций в гене TRPS1, м. (Trichorhinophalangeal Syndrome, TRPS, Gene TRPS1, Mut.)
7238	Тромбоцитопения врожденная. Поиск мутаций в гене MPL, м. (Congenital Amegakaryocytic Thrombocytopenia, CAMT, Gene MPL, Mut.)
7885PRNP	Фатальная семейная инсомния. Поиск мутаций в гене PRNP, м. (Fatal Familial Insomnia, FFI, Gene PRNP, Mut.)
7888PAH	Фенилкетонурия. Поиск мутаций в гене PAH, м. (Phenylketonuria, PKU, Gene PAH, Mut.)
77811	Фенилкетонурия. Поиск частых мутаций в гене PAH, ч. м. (Phenylketonuria, PKU, Gene PAH, Freq. Mut.)
7069	Полноэкзомное секвенирование - поиск предположительно наследственного заболевания с интерпретацией (Whole Exome Sequencing)(Болезнь Вильсона-Коновалова)
7240	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая. Поиск мутаций в «горячих» участках гена ACVR1, «горяч.» уч. м. (Fibrodysplasia Ossificans Progressiva, FOP, Gene ACVR1, Hot-Point Mut.)
7241	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая. Поиск мутаций без «горячих» участков гена ACVR1, без «горяч.» уч. м. (Fibrodysplasia Ossificans Progressiva, FOP, Gene ACVR1, without Hot-Point Mut.)
7786RMRP	Хондродисплазия метафизарная, тип Мак-Кьюсика. Поиск мутаций в гене RMRP, м. (Metaphyseal Chondrodysplasia, McKusick Type, Gene RMRP, Mut.)
7244	Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана. Поиск мутаций в гене EBP, м. (Chondrodysplasia Punctata, CDP, Conradi-Hunermann Syndrome, Gene EBP, Mut.)
7245	Хондрокальциноз. Поиск мутаций в гене ANKH, м. (Chondrocalcinosis, Calcium Pyrophosphate Dihydrate, CPPD, Gene ANKH, Mut.)
7889CHM	Хороидеремия. Поиск мутаций в гене CHM, м. (Choroideremia, CHM, Gene CHM, Mut.)
7890CYBB	Хроническая гранулематозная болезнь. Поиск мутаций в гене CYBB, м. (Chronic Granulomatous Disease, CGD, Gene CYBB, Mut.)
7891BTK	X-сцепленная агаммаглобулинемия. Поиск мутаций в гене BTK, м. (X-Linked Agammaglobulinemia, XLA, Gene BTK, Mut.)
7981BIRC4	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо), XIAP м. (X-Linked Lymphoproliferative Syndrome, XLP, Gene XIAP, Mut.)
7982SH2	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо). Поиск мутаций в гене SH2D1A, м. (X-Linked Lymphoproliferative Syndrome, XLP, Gene SH2D1A, Mut.)
7894FRMD7	X-сцепленный моторный нистагм. Поиск мутаций в гене FRMD7, м. (X-Linked Nystagmus congenital 1, NYS1 X-Linked, Gene FRMD7, Mut.)
7983IL2RG	X-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит. Поиск мутаций в гене IL2RG, м. (X-Linked Severe Combined Immunodeficiency, Gene IL2RG, Mut.)
7757ERCC6	Цереброокулофациоскелетный синдром. Поиск мутаций в гене ERCC6, м. (Cerebrooculofacioskeletal Syndrome, COFS Syndrome, Gene ERCC6, Mut.)
7896EXT1	Экзостозы множественные. Поиск мутаций в гене EXT1, м. (Multiple Exostoses, Gene EXT1, Mut.)
7895EXT2	Экзостозы множественные. Поиск мутаций в гене EXT2, м. (Multiple Exostoses, Gene EXT2, Mut.)
7758NDP	Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия. Поиск мутаций в гене NDP, м. (Familial Exudative Vitreoretinopathy, FEVR, Gene NDP, Mut.)
7897EDA	Эктодермальная ангидротическая дисплазия. Поиск мутаций в гене EDA, м. (Anhidrotic Ectodermal Dysplasia, Gene EDA, Mut.)
7883GJB6	Эктодермальная гидротическая дисплазия. Поиск мутаций в гене GJB6, м. (Hidrotic Ectodermal Dysplasia, Gene GJB6, Mut.)

7248	Эпифизарная дисплазия, множественная. Поиск частых мутаций в гене COMP, ч. м. (Multiple Epiphysial Dysplasia, MED, Gene COMP, Freq. Mut.)
7249	Эпифизарная дисплазия, множественная. Поиск мутаций в гене SLC26A2, м. (Multiple Epiphysial Dysplasia, MED, Gene SLC26A2, Mut.)
7985ALOX	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная). Поиск мутаций в гене ALOXE3, м. (Nonbullous Congenital Ichthyosiform Erythroderma, NBCIE, Gene ALOXE3, Mut.)
7987LOX12	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная). Поиск мутаций в гене LOX12B, м. (Nonbullous Congenital Ichthyosiform Erythroderma, NBCIE, Gene LOX12B, Mut.)
7986TGM1	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная). Поиск мутаций в гене TGM1, м. (Nonbullous Congenital Ichthyosiform Erythroderma, NBCIE, Gene TGM1, Mut.)
7901GJB3	Эритрокератодермия. Поиск мутаций в гене GJB3, м. (Erythrokeratoderma, Gene GJB3, Mut.)
7899GJB4	Эритрокератодермия. Поиск мутаций в гене GJB4, м. (Erythrokeratoderma, Gene GJB4, Mut.)
7250	Эритроцитоз рецессивный (семейная наследственная полицитемия). Поиск мутаций в гене VHL, м. (Autosomal Recessive Erythrocytosis, Gene VHL, Mut.)
7900VHLI	Эритроцитоз рецессивный (семейная наследственная полицитемия). Поиск частых мутаций в гене VHL, ч. м. (Autosomal Recessive Erythrocytosis, Gene VHL, Freq. Mut.)
7621	Фруктоземия (ген ALDOB) (Hereditary fructose intolerance (ALDOB gene))
7648	Наследственные случаи рака предстательной железы (ген HOXB13) (Hereditary prostate cancer (HOXB13 gene))
7658	Наследственная эндотелиальная дистрофия роговицы - дистрофия Фукса (ген TCF4) (Fuchs endothelial dystrophy (gene TCF4))
7660	Болезнь Помпе (ген GAA) (Pompe disease (GAA gene))
7802CYI	Врожденная гиперплазия надпочечников, ген CYP21A2, ч.м.
7810АТР7В1	Болезнь Вильсона-Коновалова. Поиск частых мутаций в гене АТР7В, ч. м. (Wilson Disease, Gene АТР7В, Freq. Mut.)
7989МVK	Гипер-IgD синдром. Поиск мутаций в «горячих» участках гена MVK, «горяч.» уч. м. (Hyper-IgD Syndrome, Gene MVK, Hot-Point Mut.)
7838DMPK1	Миотоническая дистрофия. Поиск частых мутаций в гене DMPK, ч. м. (Myotonic Dystrophy 1, Gene DMPK, Freq. Mut.)
7972ДИС1	Мышечная дистрофия Дюшенна-Беккера. Поиск делеции и дупликаций в гене дистрофина у мальчиков (Duchenne Muscular Dystrophy, Dystrophin Gene Deletion, Boys)
7996АМИ	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV. Определение числа копий гена (Spinal Muscular Atrophy, SMA, Type I, II, III, IV, Copy Number Variation)
7976ARI	Спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди. Поиск частых мутаций в гене AR, ч. м. (Kennedy Spinal and Bulbar Muscular Atrophy, Gene AR, Freq. Mut.)
7815HDI	Хорея Гентингтона. Поиск частых мутаций в гене IT15, ч. м. (Chorea Huntington, Gene IT15, Freq. Mut.)
7012MEI	Периодическая болезнь. Поиск частых мутаций в гене MEFV, ч. м. (Familial Mediterranean Fever, FMF, Gene MEFV, Freq. Mut.)
777702	Мутационный статус генов вариабельных участков иммуноглобулинов (IGHV), ПЦР (IGHV mutational status, PCR)
7300	Определение мутаций в гене CFTR методом секвенирования следующего поколения (NGS) в крови для диагностики муковисцидоза, наследственного панкреатита и CFTR-ассоциированного врождённого двустороннего отсутствия семявыносящего протока
7301	Определение мутаций в генах LDLR, АРОВ, PCSK9, LDLRAP1 для диагностики семейной гиперхолестеринемии методом секвенирования следующего поколения (NGS) в крови
7302	Определение мутаций в генах BRCA1, BRCA2 методом секвенирования следующего поколения (NGS) в крови (BRCA1, BRCA2 genes analysis by Next-Generation Sequencing (NGS) in blood)
7303	Определение мутаций в генах BRCA1, BRCA2, ATM, PALB2, CHEK2 методом секвенирования следующего поколения (NGS) в крови (BRCA1, BRCA2, ATM, CHEK2, PALB2 genes analysis by Next-Generation Sequencing (NGS) in blood))
7304	Диагностика аутовоспалительных заболеваний (11 генов) методом секвенирования следующего поколения (NGS) в крови
7307	Комплексное обследование при бесплодии у женщин (инактивация X хромосомы, CAG-повторы в гене AR и определение предэкспансии в гене FMR1) (Complex evaluation for infertility in women (X chromosome inactivation, number of CAG repeats in the AR gene and pre-expansion in the FMR1 gene))
7308	Гормональная чувствительность андрогенового рецептора (CAG-повторы, AR) (Hormonal sensitivity of the androgen receptor (CAG repeats, AR))
7309	Комплексная генетическая диагностика синдрома поликистоза яичников (СПКЯ) (Comprehensive genetic diagnosis of polycystic ovary syndrome (PCOS))

7310	Диагностика гемолитической анемии, ассоциированной с недостаточностью пируваткиназы (экзоны 3,5,7,8,10,11 гена PKLR) (Diagnosis of hemolytic anemia associated with pyruvate kinase deficiency (exons 3,5,7,8,10,11 of the PKLR gene))
7311	Диагностика гемолитической анемии, ассоциированной с недостаточностью глюкоза-6 фосфат-дегидрогеназы (ген G6PD)
7314	Молекулярно-генетическая диагностика недостаточности протеина С при тромбофилии (ген PROC)
7315	Молекулярно-генетическая диагностика недостаточности протеина S при тромбофилии (экзоны 5,6,11,12,13,14,15 гена PROS1)
7316	Молекулярно-генетическая диагностика недостаточности антитромбина III при тромбофилии (ген SERPINC1)
7317	Диагностика транзientной недостаточности антитромбина III при тромбофилиях (p.Ala416Ser, p.Arg79His, p.Pro73Leu, p.Val30Glu) (Diagnosis of transient antithrombin 3 deficiency in thrombophilias (p.Ala416Ser, p.Arg79His, p.Pro73Leu, p.Val30Glu))
7318	Комплексное исследование недостаточности протеина С, протеина S и антитромбина III при тромбофилии (экзоны 2, 7 гена SERPINC1, экзоны 11, 12 гена PROS1, экзоны 3, 7 гена PROC) (Diagnosis of transient antithrombin 3 deficiency in thrombophilias (p.Ala416Ser, p.Arg79His, p.Pro73Leu, p.Val30Glu))
7319	Статины, фармакогенетика (симвастатин, ловастатин, аторвастатин, питавастатин, правастатин, розувастатин, флувастатин) (Statins (simvastatin, lovastatin, atorvastatin, pitavastatin, pravastatin, rosuvastatin, fluvastatin))
7320	Иринотекан (ген UGT1A ч.м.) (Irinotecan (Gene UGT1A, Freq. Mut.))
7840	Наследственные формы атипичного гемолитико-уремический синдром (аГУС) и С3 гломерулпатии
7841	Острая перемежающаяся порфирия (ген HMBS)
7845	Молекулярно-генетическая диагностика тромботической тромбоцитопенической пурпуры (ген ADAMTS13)
7848	Молекулярно-генетическая диагностика 1, 2A, 2B, 2M, 2N, 3 типов болезни фон Виллебранда (18-21 и 28 экзон гена VWF)
ППМЭК	Пробоподготовка (кровь цельная)
ППМЭС	Пробоподготовка (кровь (сыворотка))
ППМЭВ	Пробоподготовка (волосы)
ППМЭМС	Пробоподготовка (суточная моча)
ППМЭМ	Пробоподготовка (моча)
1399	Ванкомицин
9950	«Вредные привычки» (Анализ мочи на никотин, психотропные и наркотические вещества, психоактивные лекарственные препараты (никотин; психотропные и наркотические вещества, психоактивные лекарственные препараты) (Pernicious Habits: Nicotine, Drugs, Psychostimulants and Psychotropic Substances, Urine)*
1265	Анализ химического состава мочевых (почечных) камней методом рентгенофазового анализа (Compositional Analysis of Urine (Kidney) Stones, X-ray diffraction analysis)
1570ЖК	Исследование желчного камня (Gallstones diagnosis)
p655	Повар скрининг (Анализ кала на яйца гельминтов , анализ кала на простейшие , Посев на патогенную кишечную группу и определение чувствительности к антибиотикам, Посев на золотистый стафилококк и определение чувствительности к антибиотикам)
p656	Повар рекомендуемый (Анализ кала на яйца гельминтов, анализ кала на простейшие, посев на патогенную кишечную группу и определение чувствительности к антибиотикам, посев на золотистый стафилококк и определение чувствительности к антибиотикам, антитела к ВИЧ, сифилис RPR, HBsAg, качественный тест, Anti-HCV-total)
ВРАЧЕБНЫЕ УСЛУГИ	
8200	Первичный прием врача-акушера-гинеколога
8201	Повторный прием врача-акушера-гинеколога