

□ 7701X	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера 4.10.1 Лайонизация X-хромосомы у девочек	□ 7956EYA4	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость, 4.84.3.2 EYA4 м.
□ 7972ДИС	Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера, 4.1.1 делеции в гене дистрофина, включая измерение уровня КФК м.	□ 7909WAS	Нейтропения, 4.76.6.2 WAS м.
□ 7844FKRP	Мышечная дистрофия поясничноконечностная, 4.72.10.2 FKRP м.	□ 7910ELA2	Нейтропения, 4.77.12 ELA2 м.
□ 7930CAPN3	Мышечная дистрофия поясничноконечностная, 4.74.2 CAPN3, кроме горячих точек м.	□ 7849NPHP1	Нефронофтиз, 4.2.24.1 NPHP1 м.
□ 7845FKRP	Мышечная дистрофия поясничноконечностная, 4.75.9.2 FKRP ч.м.	□ 7726NPHS1	Нефротический синдром финского типа 4.79.15 гене NPHS1 ч.м
□ 7931CAPN3	Мышечная дистрофия поясничноконечностная, 4.88.7 «горячие» участки гена CAPN3 м.	□ 7997SCN	Нормокалиемический периодический паралич, 4.75.5 экзон 13 гена SCN4A м.
□ 7932FKTN	Мышечная дистрофия поясничноконечностная, 4.84.9.2 FKTN м.	□ 7957RABPN	Окулофарингеальная мышечная дистрофия, 4.2.14 RABPN1 ч.м.
□ 7933POMT	Мышечная дистрофия поясничноконечностная, 4.85.7.2 POMT1 м.	□ 7958TCIRG	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей), 4.2.20 TCIRG1 ч.м.
□ 7934FKTN	Мышечная дистрофия тип Фукуяма, 4.84.9.3 FKTN м.	□ 7850CRX	Палочко-колбочковая дистрофия 2, 4.72.1.2 CRX м.
□ 7935ЭМЕ	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса, 4.72.4.2 ген эмерина при X-сцепленной форме м.	□ 7727HPGD	Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз) 4.76.11 ген HPGD м
□ 7999LMNA	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса, 4.83.6.3 LMNA м.	□ 7728BMPR	Первичная легочная гипертензия 4.89.8 ген BMPR2 м
□ 7936TRIM	Нанизм MULIBRAY, 4.79.14 TRIM37 м.	□ 7012ME	Периодическая болезнь, 4.1.7 MEFV ч.м.
□ 7846SRY	Нарушения детерминации пола, Анализ наличия гена 4.2.11 SRY м.	□ 7851MEFV	Периодическая болезнь, 4.83.4 MEFV м.
□ 7903SRY	Нарушения детерминации пола, 4.75.7 SRY м.	□ 7852NRL	Пигментная дегенерация сетчатки, 4.72.20 NRL м.
□ 7937PMP	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I, 4.2.1 дупликация на хромосоме 17 в области гена PMP22 м.	□ 7853RP2	Пигментная дегенерация сетчатки, 4.77.6 RP2 м.
□ 7938EGR	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I, 4.73.9 EGR2 м.	□ 7854RP3	Пигментная дегенерация сетчатки, 4.85.4 RP3 м.
□ 7939LITAF	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I, 4.73.10 LITAF м.	□ 7855NR2E3	Пигментная дегенерация сетчатки, 4.88.4.2 NR2E3 м.
□ 7940P0	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I, 4.73.3 P0 м.	□ 7856CA4	Пигментная дегенерация сетчатки, 4.88.5 CA4 м.
□ 7918PMP22	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I, 4.73.4.1 PMP22 м.	□ 7995FLCN	Пневмоторакс первичный спонтанный 4.2.37.1 ген FLCN ч.м
□ 7941GJB1	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I, 4.79.9 GJB1 м.	□ 7998FLCN	Пневмоторакс первичный спонтанный 4.84.13.1 ген FLCN м
□ 7942PRPS	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I, 4.76.8.1 PRPS1 м.	□ 7729CAV3	Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови 4.79.23.4 ген CAV3 м
□ 7943YARS	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип I, 4.84.1 YARS м.	□ 7730GLI3	Полидактилия 4.85.2.4 ген GLI3 м
□ 7944MFN2	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II, 4.2.26 MFN2 ч.м.	□ 7959PKHD	Поликистоз почек рецессивный, 4.76.12 "горячие" участки гена PKHD1 м.
□ 7945GDAP	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II, 4.2.30 GDAP1 ч.м	□ 7860 COMP	Псевдоахондроплазия, 4.2.22 COMP ч.м.
□ 7946MFN2	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II, 4.89.11 MFN2 м.	□ 7759LPIN	Рабдомиолиз (миоглобинурия) 4.90.4 ген LPIN1 м
□ 7947HSPB	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II, 4.79.1 HSPB1 м.	□ 7732SCN5A	Семейная пароксизмальная фибрилляция желудочков 4.74.1.7 ген SCN5A м
□ 7948LMNA	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II, 4.83.6.4 LMNA м.	□ 7914UNC1	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз, 4.2.33 UNC13D ч.м.
□ 7904GARS	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II, 4.85.8.1 GARS м.	□ 7917STX	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз, 4.72.15 STX11 м.
□ 7949GDAP	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II, 4.88.2 GDAP м.	□ 7916PRF	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз, 4.77.9 PRF1 м.
□ 7950NEFL	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II, 4.88.3 NEFL м.	□ 7915STXB	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз, 4.84.12 STXBP2 м.
□ 7951DNM	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута) тип II, 4.90.3.1DNM2 м.	□ 7914UNC	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз, 4.85.6 UNC13D м.
□ 7952PMP	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления, 4.5.4 Анализ числа копий гена PMP22	□ 7004MR	Семейный медуллярный рак щитовидной железы, 4.73.8 в экзонах 10,11,13, 14 гена RET м.
□ 7902PMP	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления, 4.73.4.2 PMP22 м.	□ 7857HSN2	Сенсорная полинейропатия, 4.72.12 HSN2 м.
□ 7724TTR	Наследственный амилоидоз4.75.2 гена TTR м	□ 7858NGFB	Сенсорная полинейропатия, 4.73.6 NGFB м.
□ 7725C1NH	Наследственный ангионевротический отек4.76.10 ген C1NH м	□ 7733CIAS1	Синдром CINCA 4.84.14 ген CIAS1 м
□ 7847ALX4	Незаращение родничков, 4.73.12 ALX4 м.	□ 7870NR2E3	Синдром ESC, 4.88.4.1 NR2E3 м.
□ 7848MSX2	Незаращение родничков, 4.79.13 MSX2 м.	□ 7859FGD1	Синдром Аарскога-Скотта, 4.74.4 FGD1 м.
□ 7953DFNB	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость, 4.2.29 Анализ делеции в локусе DFNB1	□ 7861KCNJ2	Синдром Андерсена, 4.73.5.1 KCNJ2 м.
□ 7801	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость, 4.2.3.1 GJB2 ч.м.	□ 7913FGFR	Синдром Антли-Бикслера, 4.75.19 в экзоне 9 гена FGFR2 м.
□ 7960GJB2	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость, 4.79.10 GJB2 м.	□ 7862FGFR2	Синдром Апера, 4.1.5 FGFR2 ч.м.
□ 7954GJB3	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость, 4.79.6.1 GJB3 м.	□ 7863PRPS1	Синдром Арта, 4.76.8.2 PRPS1 м.
□ 7955GJB6	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость, 4.79.7.1 GJB6 м.	□ 7864TAZ	Синдром Барта, 4.88.1.2 TAZ м.
		□ 7702FLCN	Синдром Бёрта-Хога-Дьюба 4.2.37.2 ген FLCN ч.м
		□ 7703FLCN	Синдром Бёрта-Хога-Дьюба 4.84.13.2 ген FLCN м
		□ 7865SCN5A	Синдром Бругада, 4.74.1.4 SCN5A м.
		□ 7734BCS	Синдром Бёрнстада 4.73.15.1 ген BCS1L м
		□ 7866PAX3	Синдром Ваарденбурга, 4.82.1 PAX3 м.
		□ 7867EDNRB	Синдром Ваарденбурга-Шаха, 4.76.4 EDNRB м.
		□ 7735LMNA	Синдром Вернера 4.83.6.5 в ген LMNA м
		□ 7736RECQL	Синдром Вернера 4.86.2 ген RECQL2 м
		□ 7868WAS	Синдром Вискотта-Олдрича, 4.76.6 WAS м.
		□ 7869GLI3	Синдром Грейга, 4.85.2 GLI3 м.
		□ 7737RAB27	Синдром Грисцелли 4.77.10 ген RAB27A м
		□ 7738FGFR	Синдром Джексона-Вейсса 4.79.19 Поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1
		□ 7003 UG	Синдром Жильбера 4.18.2. UGT1A1

<input type="checkbox"/> 7871NPHP1	Синдром Жубера, 4.2.24.2 NPHP1 м.
<input type="checkbox"/> 7768GJB2	Синдром кератита-ихтиоза-тугоухости 4.79.10.2 GJB2 м
<input type="checkbox"/> 7739ERCC6	Синдром Коккейна 4.90.1.1 ген ERCC6 м
<input type="checkbox"/> 7961KCNJ2	Синдром короткого интервала QT, 4.73.5.2 KCNJ2 м.
<input type="checkbox"/> 7962KCN	Синдром короткого интервала QT, 4.78.1.1 KCNQ1 и KCNE1 м.
<input type="checkbox"/> 7963KCN	Синдром короткого интервала QT, 4.78.2.1 KCNH2 и KCNE2 м.
<input type="checkbox"/> 7740PAX3	Синдром краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей 4.82.1.2 ген PAX3 м
<input type="checkbox"/> 7010UG	Синдром Криглера-Найара, 4.77.2 UGT1 м.
<input type="checkbox"/> 7964FGFR2	Синдром Крузона, 4.79.12 в экзонах 7 и 9 гена FGFR2 м.
<input type="checkbox"/> 7760FGFR3	Синдром Крузона с черным акантозом 4.75.13 Поиск мутаций в экзоне 10 гена FGFR3
<input type="checkbox"/> 7742BCS1	Синдром Лея обусловленный дефицитом митохондриального комплекса III 4.73.15.2 ген BCS1L м
<input type="checkbox"/> 7005B2	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2), 4.2.28 RET при МЭН2В ч.м.
<input type="checkbox"/> 7006A2	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2), 4.79.4 экзоны 10, 11 гена RET при МЭН2А м.
<input type="checkbox"/> 7743ZEB2	Синдром Моуат-Вильсон 4.89.12.1 ген ZEB2 м
<input type="checkbox"/> 7965TAZ	Синдром некомпактного левого желудочка, 4.88.1.3 TAZ м.
<input type="checkbox"/> 7872NBS1	Синдром Ниймеген, 4.2.5 NBS1 ч.м.
<input type="checkbox"/> 7873PTPN11	Синдром Нунана, 4.79.8 «горячие» участки гена PTPN11 м.
<input type="checkbox"/> 7874TBX3	Синдром Паллистера, 4.76.1 TBX3 м.
<input type="checkbox"/> 7744GLI3	Синдром Паллистера-Холла 4.85.2.2 ген GLI3 м
<input type="checkbox"/> 7745FGFR	Синдром Пфайффера 4.72.16 Поиск мутаций в экзонах 7,9 гена FGFR2 и экзоне 7А гена FGFR1
<input type="checkbox"/> 7875SEPN1	Синдром ригидного позвоночника, 4.83.9 SEPN1 м.
<input type="checkbox"/> 7769BSCL2	Синдром Сильвера 4.75.11.2 Поиск мутаций в экзоне 3 гена BSCL2
<input type="checkbox"/> 7746SCN5A	Синдром слабости синусового узла 4.74.1.6 ген SCN5A м
<input type="checkbox"/> 7877DHCR7	Синдром Смита-Лемли-Опица, 4.81.4 DHCR7 м.
<input type="checkbox"/> 7878Col2A	Синдром Стиклера, тип I, 4.86.1 Col2A1 м.
<input type="checkbox"/> 7879AR	Синдром тестикулярной феминизации, 4.83.7 AR м.
<input type="checkbox"/> 7747TCOF1	Синдром Тричера-Коллинза-Франческетти 4.90.2 ген TCOF1 м
<input type="checkbox"/> 7966KCN	Синдром удлиненного интервала QT, 4.4.2 «горячие» участки генов KCNQ1 и KCNE1 м.
<input type="checkbox"/> 7967KCN	Синдром удлиненного интервала QT, 4.5.2 «горячие» участки генов KCNH2 и KCNE2 м.
<input type="checkbox"/> 7968KCNJ	Синдром удлиненного интервала QT, 4.73.5.3 KCNJ2 м.
<input type="checkbox"/> 7969SCN5	Синдром удлиненного интервала QT, 4.74.1.5 SCN5A м.
<input type="checkbox"/> 7970SCN4	Синдром удлиненного интервала QT, 4.77.7 SCN4B м.
<input type="checkbox"/> 7974KCN	Синдром удлиненного интервала QT, 4.78.1.2 KCNQ1 и KCNE1 м.
<input type="checkbox"/> 7975KCN	Синдром удлиненного интервала QT, 4.78.2.2 KCNH2 и KCNE2 м.
<input type="checkbox"/> 7748FKRP	Синдром Уолкера-Варбург 4.72.10.3 ген FKRP м
<input type="checkbox"/> 7749POMT1	Синдром Уолкера-Варбург 4.85.7.1 ген POMT1 м
<input type="checkbox"/> 7973VHL	Синдром Хиппеля-Линдау, 4.5.1 число копий гена VHL м.
<input type="checkbox"/> 7984VHL	Синдром Хиппеля-Линдау, 4.72.7 VHL м.
<input type="checkbox"/> 7880TBX5	Синдром Холта-Орама, 4.83.8 TBX5 м.
<input type="checkbox"/> 7911PLOD	Синдром Эллера-Данло тип VI, 4.1.9 PLOD ч.м.
<input type="checkbox"/> 7750CHRNG	Синдром Эскобара 4.82.5 ген CHRNG м

<input type="checkbox"/> 7751HOXD	Синполидактилия 4.73.14.1 ген HOXD13 м
<input type="checkbox"/> 7882ROBO3	Сколиоз с параличом зрения, 4.85.1 ROBO3 м.
<input type="checkbox"/> 7752SPG3	Спастическая параллелия Штрюмпеля 4.89.6 ген SPG3A м
<input type="checkbox"/> 7753SPG4	Спастическая параллелия Штрюмпеля 4.89.7 ген SPG4 м
<input type="checkbox"/> 7754ALSIN	Спастический паралич 4.86.3.1 ген ALSIN м
<input type="checkbox"/> 7994IGHMB	Спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы, 4.89.1 IGHMBP2 м.
<input type="checkbox"/> 7771	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, 4.1.2 SMN1 м.
<input type="checkbox"/> 7996АМИ	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, 4.5.3 число копий генов локуса 5q13 м.
<input type="checkbox"/> 7976AR	Спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди, 4.2.8 AR ч.м
<input type="checkbox"/> 7977ATX	Спиноцеребеллярная атаксия, 4.1.14 ATXN1, ATXN2, ATXN3 ч.м.
<input type="checkbox"/> 7978PRNP	Спонгиозформная энцефалопатия с нейropsychическими проявлениями, 4.72.11.3 PRNP м.
<input type="checkbox"/> 7979TRAP	Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT), 4.73.11 TRAPPC2 м.
<input type="checkbox"/> 7980PRPS1	Суперактивность фосфорибозилпирифосфат синтетазы, 4.76.8.3 PRPS1 м.
<input type="checkbox"/> 7884DYT1	Торсионная дистония, 4.2.27 DYT1 ч.м.
<input type="checkbox"/> 7885PRNP	Фатальная семейная инсомния, 4.72.11.4 PRNP м.
<input type="checkbox"/> 7781	Фенилкетонурия, 4.17.2 PAH ч.м.
<input type="checkbox"/> 7886PTS	Фенилкетонурия, 4.77.8 PTS м.
<input type="checkbox"/> 7887QDPR	Фенилкетонурия, 4.76.9 QDPR м.
<input type="checkbox"/> 7888PAH	Фенилкетонурия, 4.84.6 PAH м.
<input type="checkbox"/> 7912ACVR	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, 4.2.34 ACVR1 ч.м
<input type="checkbox"/> 7815	Хорея Гентингтона, 4.2.4 IT15 ч.м.
<input type="checkbox"/> 7889CHM	Хориодермия, 4.89.5 CHM м.
<input type="checkbox"/> 7890CYBB	Хроническая гранулематозная болезнь, 4.84.7 CYBB м.
<input type="checkbox"/> 7891BTK	Х-сцепленная агаммаглобулинемия, 4.85.3 BTK м.
<input type="checkbox"/> 7755ZDHH	Х-сцепленная умственная отсталость 4.79.20 ген ZDHHС9 м
<input type="checkbox"/> 7756SLC9A	Х-сцепленная умственная отсталость 4.89.9 ген SLC9A6 м
<input type="checkbox"/> 7981BIRC4	Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо), 4.82.2 BIRC4 м.
<input type="checkbox"/> 7982SH2	Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо), 4.73.2 SH2D1A м.
<input type="checkbox"/> 7894FRMD7	Х-сцепленный моторный нистагм, 4.83.3 FRMD7 м.
<input type="checkbox"/> 7983IL2RG	Х-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит, 4.73.1 IL2RG м.
<input type="checkbox"/> 7993МИО	Центронуклеарная миопатия, 4.89.2 миотубулярина м.
<input type="checkbox"/> 7757ERCC6	Цереброкулофациоскелетный синдром 4.90.1.2 ген ERCC6 м
<input type="checkbox"/> 7895EXT2	Экзостозы множественные, 4.89.3 EXT2 м.
<input type="checkbox"/> 7896EXT1	Экзостозы множественные, 4.84.8 EXT1 м.
<input type="checkbox"/> 7758NDP	Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия 4.79.2.2 ген NDP м
<input type="checkbox"/> 7897EDA	Эктодермальная андротическая дисплазия, 4.82.3 EDA м.
<input type="checkbox"/> 7883GJB6	Эктодермальная гидротическая дисплазия, 4.79.7.2 GJB6 м.
<input type="checkbox"/> 7985ALOX	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная), 4.89.4 ALOXE3 м.
<input type="checkbox"/> 7986TGM1	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная), 4.83.1.1 TGM1 м.
<input type="checkbox"/> 7987LOX12	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная), 4.83.2 LOX12B м.

Внимание!!! При выявлении и идентификации мутации у обследуемого, возможно проведение комплексной ДНК-диагностики для 3-х членов семьи пробанда.

Список заболеваний, для которых доступны подобные исследования Вы найдете на бланке **“НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И СОСТОЯНИЯ: КОМПЛЕКСНАЯ ДНК-ДИАГНОСТИКА СЕМЬИ”**

Заказчик _____ / _____
(подпись) (ФИО)

Сотрудник «ИНВИТРО» _____ / _____
(подпись) (ФИО)