



7123	Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидриоптерина <b>GCH1 м.</b>	060 ●	7720LMNA	Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией <b>экзоны 8, 9 гена LMNA</b>	060 ●	7846SRY	Нарушения детерминации пола <b>анализ наличия SRY гена</b>	060 ●
7124	Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидриоптерина <b>PTS м.</b>	060 ●	7605MVK	Мевалоновая ацидурия <b>MVK м.</b>	060 ●	7938EGR	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип <b>IEGR2 м.</b>	060 ●
7125	Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидриоптерина <b>QDPR м.</b>	060 ●	7908DIA1	Метгемоглобинемия <b>CYB5R3 м.</b>	060 ●	7941GJB1	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип <b>I GJB1 м.</b>	060 ●
7603SCN4A	Гипокалиемический периодический паралич <b>экзоны 12, 18, 19 гена SCN4A</b>	060 ●	7836DIA1	Метгемоглобинемия <b>CYB5R3 ч.м.</b>	060 ●	7608GDAP1	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип <b>ISH3TC2, FIG4, FGD4 и GDAP1 ч.м.</b>	060 ●
7126	Гипофосфатемический витамин-D-резистентный рахит <b>PHEX м.</b>	060 ●	7145	Метилглутаконовая ацидурия <b>OPA3 м.</b>	060 ●	7937PMP	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип <b>I дупликация в области гена PMP22 хромосомы 17</b>	978 ●
7906FGFR3	Гипохондроплазия <b>FGFR3 ч.м.</b>	060 ●	7633CACN	Мигрень, семейная гемиплегическая <b>CACNA1A м.</b>	060 ●	7940PO	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип <b>IMPZ м.</b>	060 ●
7825SCN4A	Глаукома врожденная <b>CYP1B1 м.</b>	060 ●	7146	Микрофтальм изолированный <b>GDF6 м.</b>	060 ●	7918PMP22	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип <b>IPMP22 м.</b>	060 ●
7127	Глаукома ювенильная открытоугольная (синдром Ригера) <b>CYP1B1 м.</b>	060 ●	7991CRYBA	Микрофтальм с катарактой <b>CRYBA4 м.</b>	060 ●	7609NDR	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип <b>INDRG1 и SH3TC2 ч.м. цыганского происхождения</b>	060 ●
7826MYOC	Глаукома ювенильная открытоугольная (синдром Ригера) <b>MYOC м.</b>	060 ●	7147	Миоклоническая дистония <b>SGCE м.</b>	060 ●	7949GDAP	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип <b>IGDAP м.</b>	060 ●
7784HNF1B	Гломерулоцитоз почек гипопластического типа <b>HNF1B м.</b>	060 ●	7767 ITG	Миопатия врожденная <b>ITGA7 м.</b>	060 ●	7944MFN2	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип <b>IIMFN2 ч.м.</b>	060 ●
7920ACADM	Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот со средней длиной цепи (MCAD) <b>ACADM ч.м.</b>	060 ●	7148	Миотония Томсена/Беккера <b>CLCN1 ч.м.</b>	060 ●	7950NEFL	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип <b>IINEFL м.</b>	060 ●
7128	Дефицит карнитина системный первичный <b>SLC22A5 м.</b>	060 ●	7723CLCN	Миотония Томсена/Беккера <b>CLCN1 м.</b>	060 ●	7902PMP	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления <b>PMP22 м.</b>	060 ●
7129	Диастрофическая дисплазия <b>SLC26A2 м.</b>	060 ●	7151	Муковисцидоз <b>CFTR м.</b>	060 ●	7952PMP	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления <b>анализ числа копий гена PMP22</b>	978 ●
7827SCN5A	Дилатационная кардиомиопатия <b>SCN5A м.</b>	060 ●	7791	Муковисцидоз <b>CFTR ч.м.</b>	060 ●	7724TTR	Наследственный амилоидоз <b>TTR м.</b>	060 ●
7927BSCL	Дистальная моторная нейропатия, тип V (HMN5, дистальная спинальная амиотрофия) <b>экзон 3 гена BSCL2</b>	060 ●	7153	Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-зависимая <b>LAMA2 без «горяч.» уч. м.</b>	060 ●	7725C1NH	Наследственный ангионевротический отек <b>C1NH м.</b>	060 ●
7131	Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы <b>IGHMBP2 м.</b>	060 ●	7840LAMA2	Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-зависимая <b>LAMA2 м.</b>	060 ●	7779	Наследственный гемохроматоз, I тип <b>HFE м.</b>	227 ●
7132	Дистальная спинальная амиотрофия врожденная, непрогрессирующая <b>TRPV4 «горяч.» уч. м.</b>	060 ●	7842FKRP	Мышечная дистрофия врожденная, тип <b>1C FKRP м.</b>	060 ●	7847ALX4	Незарращение родничков <b>ALX4 м.</b>	060 ●
7628COL8	Дистрофия роговицы <b>COL8A2 м.</b>	060 ●	7843FKRP	Мышечная дистрофия врожденная, тип <b>1C FKRP ч.м.</b>	060 ●	7988GJB2	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость <b>GJB2 м.</b>	060 ●
7629SLC4	Дистрофия роговицы <b>SLC4A11 м.</b>	060 ●	7972ДИС	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера <b>делеция в гене дистрофина у мальчиков</b>	978 ●	7956EYA4	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость <b>EYA4 м.</b>	060 ●
7715CHST6	Дистрофия роговицы <b>CHST6 м.</b>	060 ●	7701X	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера <b>лайонизация X-хромосомы у девочек</b>	060 ●	7954GJB3	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость <b>GJB3 м.</b>	060 ●
7929SCN5	Идиопатическая желудочковая тахикардия <b>SCN5A м.</b>	060 ●	7931CAPN3	Мышечная дистрофия поясно-конечностная <b>CAPN3 «горяч.» уч. м.</b>	060 ●	7955GJB6	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость <b>GJB6 м.</b>	060 ●
7604KRT2	Ихтиоз буллезный <b>KRT2 м.</b>	060 ●	7154	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>CAPN3 ч.м.</b>	060 ●	7910ELA2	Нейтропения <b>ELA2 м.</b>	060 ●
7133	Ихтиоз вульгарный <b>FLG ч.м.</b>	060 ●	7930CAPN3	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>CAPN3 без «горяч.» уч. м.</b>	060 ●	7909WAS	Нейтропения <b>WAS м.</b>	060 ●
7829TGM1	Ихтиоз ламеллярный <b>TGM1 м.</b>	060 ●	7155	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>CAV3 м.</b>	060 ●	7849NPHP1	Нефроптоз <b>анализ числа копий гена NPHP1</b>	060 ●
7832CRYAA	Катаракта <b>CRYAA м.</b>	060 ●	7844FKRP	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>FKRP м.</b>	060 ●	7166	Нефротический синдром <b>NPHS1 м.</b>	060 ●
7134	Катаракта <b>CRYAB м.</b>	060 ●	7845FKRP	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>FKRP ч.м.</b>	060 ●	7167	Нефротический синдром <b>NPHS2 м.</b>	060 ●
7135	Катаракта <b>CRYBA1 м.</b>	060 ●	7932FKTN	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>FKTN м.</b>	060 ●	7997SCN	Нормокалиемический периодический паралич <b>экзон 13 гена SCN4A</b>	060 ●
7136	Катаракта <b>CRYBB1 м.</b>	060 ●	7156	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>LMNA м.</b>	060 ●	7007L	Ожирение моногенное. Лептин <b>LEP м.</b>	060 ●
7137	Катаракта <b>CRYGC м.</b>	060 ●	7933POMT	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>POMT1 м.</b>	060 ●	7013	Ожирение моногенное. Проопиомеланокортин – мутация <b>POMC м.</b>	060 ●
7138	Катаракта <b>CRYGD м.</b>	060 ●	7157	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>SGCA м.</b>	060 ●	7009P	Ожирение моногенное. Проопиомеланокортин-полиморфизм <b>POMC</b>	060 ●
7830GJA3	Катаракта <b>GJA3 м.</b>	060 ●	7158	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>SGCA ч.м.</b>	060 ●	7008M	Ожирение моногенное. Рецептор меланокортина <b>MC4R м.</b>	060 ●
7833GJA8	Катаракта <b>GJA8 м.</b>	060 ●	7159	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>SGCB м.</b>	060 ●	7957RABPN	Окулофарингеальная мышечная дистрофия <b>RABPN1 ч.м.</b>	978 ●
7139	Катаракта <b>MIP м.</b>	060 ●	7160	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>SGCD м.</b>	060 ●			
7140	Костная гетероплазия прогрессирующая <b>GNAS м.</b>	060 ●	7162	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>SGCG м.</b>	060 ●			
7141	Краниометафазарная дисплазия <b>ANKH «горяч.» уч. м.</b>	060 ●	7607TTID	Мышечная дистрофия поясноконечностная <b>TTID м.</b>	060 ●			
7142	Краниометафазарная дисплазия <b>ANKH м.</b>	060 ●	7934FKTN	Мышечная дистрофия, тип Фукуяма <b>FKTN м.</b>	060 ●			
7143	Краниосиностоз <b>TWIST1 м.</b>	060 ●	7163	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса <b>FHL1 м.</b>	060 ●			
7717MSX2	Краниосиностоз <b>MSX2 м.</b>	060 ●	7999LMNA	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса <b>LMNA м.</b>	060 ●			
7718LAMA3	Ларинго-онихо-кутанный синдром <b>экзон 39 гена LAMA3</b>	060 ●	7935ЭМЕ	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса <b>ген эмерина при X-сцепленной форме</b>	060 ●			
7719FLT4	Лимфедема <b>FLT4 м.</b>	060 ●	7936TRIM	Нанизм <b>MULIBRAY TRIM37 м.</b>	060 ●			
7834LMNA	Липодистрофия <b>LMNA «горяч.» уч. м.</b>	060 ●	7903SRY	Нарушения детерминации пола <b>SRY м.</b>	060 ●			
7144	Липодистрофия <b>BSCL2 м.</b>	060 ●						
7835LMNA	Липодистрофия <b>LMNA м.</b>	060 ●						

7958TCIRG	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей) <b>TCIRG1 ч.м.</b>	060 ●	7917STX	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз <b>STX11 м.</b>	060 ●	7962KCN	Синдром короткого интервала QT <b>KCNQ1 и KCNE1 м.</b>	060 ●
7168	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей) <b>TCIRG1 м.</b>	060 ●	7915STXB	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз <b>STXBP2 м.</b>	060 ●	7199	Синдром Костелло <b>HRAS м.</b>	060 ●
7850CRX	Палочко-колбочковая дистрофия <b>CRX м.</b>	060 ●	7914UNC	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз <b>UNC13D м.</b>	060 ●	7202	Синдром Коффина-Лоури <b>RPS6KA3 м.</b>	060 ●
7634ADAM	Палочко-колбочковая дистрофия <b>ADAM9 м.</b>	060 ●	7914UNC1	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз <b>UNC13D ч.м.</b>	060 ●	7740PAX3	Синдром краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей <b>PAX3 м.</b>	060 ●
7169	Палочко-колбочковая дистрофия <b>RPGR м.</b>	060 ●	7004MR	Семейный медуллярный рак щитовидной железы <b>экзоны 10,11,13, 14, 15 гена RET</b>	060 ●	7010UG	Синдром Криглера-Найяра <b>UGT1 м.</b>	060 ●
7892SCN4A	Парамиотония Эйленбурга <b>SCN4A м.</b>	060 ●	7798RET	Семейный медуллярный рак щитовидной железы <b>экзоны 5, 8 гена RET</b>	060 ●	7760FGFR3	Синдром Крузона с черным акантозом <b>экзон 10 гена FGFR3</b>	060 ●
7727HPGD	Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермоперостоз) <b>HPGD м.</b>	060 ●	7797CIAS1	Семейный холодовой аутовоспалительный синдром <b>NLRP3 м.</b>	060 ●	7964FGFR2	Синдром Крузона <b>экзоны 7 и 9 гена FGFR2</b>	060 ●
7728BMPR	Первичная легочная гипертензия <b>BMPR2 м.</b>	060 ●	7858NGFB	Сенсорная полинейропатия <b>NGF м.</b>	060 ●	7794CIAS1	Синдром Макла-Уэллса <b>NLRP3 м.</b>	060 ●
7851MEFV	Периодическая болезнь <b>MEFV м.</b>	060 ●	7733CIAS1	Синдром CINCA <b>NLRP3 м.</b>	060 ●	7204	Синдром Маклеода <b>XK м.</b>	060 ●
7012ME	Периодическая болезнь <b>MEFV ч.м.</b>	978 ●	7870NR2E3	Синдром ESC <b>NR2E3 м.</b>	060 ●	7212	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) <b>экзон 15 гена RET</b>	060 ●
7635PRP	Пигментная дегенерация сетчатки <b>PRPH2 м.</b>	060 ●	7795PTPN11	Синдром LEOPARD <b>экзоны 7, 12, 13 гена PTPN11</b>	060 ●	7005B2	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) <b>ген RET при МЭН2В ч.м.</b>	060 ●
7170	Пигментная дегенерация сетчатки <b>BEST1 м.</b>	060 ●	7186	Синдром <b>TAR RBM8A м.</b>	060 ●	7006A2	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) <b>экзоны 10, 11 гена RET при МЭН 2А</b>	060 ●
7856CA4	Пигментная дегенерация сетчатки <b>CA4 м.</b>	060 ●	7859FGD1	Синдром Аарскога-Скотта <b>FGD1 м.</b>	060 ●	7743ZEB2	Синдром Моуат-Вильсон <b>ZEB2 м.</b>	060 ●
7172	Пигментная дегенерация сетчатки <b>CRB1 м.</b>	060 ●	7187	Синдром Альстрема <b>ALMS1 «горяч.» уч. м.</b>	060 ●	7965TAZ	Синдром некомпактного левого желудочка <b>TAZ м.</b>	060 ●
7173	Пигментная дегенерация сетчатки <b>LRAT м.</b>	060 ●	7861KCNJ2	Синдром Андерсена <b>KCNJ2 м.</b>	060 ●	7872NBS1	Синдром Ниймеген <b>NBN ч.м.</b>	060 ●
7855NR2E3	Пигментная дегенерация сетчатки <b>NR2E3 м.</b>	060 ●	7913FGFR	Синдром Антли-Бикслера <b>экзон 9 гена FGFR2</b>	060 ●	7213	Синдром ногтей-надколенника <b>LMX1B м.</b>	060 ●
7852NRL	Пигментная дегенерация сетчатки <b>NRL м.</b>	060 ●	7862FGFR2	Синдром Апера <b>FGFR2 ч.м.</b>	060 ●	7793PTPN11	Синдром Нунан <b>экзоны 3, 7, 13 гена PTPN11</b>	060 ●
7853RP2	Пигментная дегенерация сетчатки <b>RP2 м.</b>	060 ●	7863PRPS1	Синдром Арта <b>PRPS1 м.</b>	060 ●	7215	Синдром Ослера-Рендю-Вебера <b>ENG м.</b>	060 ●
7174	Пигментная дегенерация сетчатки <b>RPE65 м.</b>	060 ●	7796PTEN	Синдром Банаян-Райли-Рувальбака <b>PTEN м.</b>	060 ●	7874TBX3	Синдром Паллистера <b>TBX3 м.</b>	060 ●
7175	Пигментная дегенерация сетчатки <b>RPGR м.</b>	060 ●	7864TAZ	Синдром Барта <b>TAZ м.</b>	060 ●	7744GLI3	Синдром Паллистера-Холла <b>GLI3 м.</b>	060 ●
7176	Пикнодизостоз <b>CTSK м.</b>	060 ●	7703FLCN	Синдром Бёрта-Хога-Дьюба <b>FLCN м.</b>	060 ●	7216	Синдром Пендредда <b>SLC26A4 м.</b>	060 ●
7998FLCN	Пневмоторакс первичный спонтанный <b>FLCN м.</b>	060 ●	7188	Синдром Блоха-Сультцбергера <b>IKBKG ч.м.</b>	060 ●	7217	Синдром подколенного птеригиума <b>IRF6 м.</b>	060 ●
7729CAV3	Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови <b>CAV3 м.</b>	060 ●	7189	Синдром Боуэна-Конради <b>EMG1 м.</b>	060 ●	7745FGFR	Синдром Пфайффера <b>экзоны 7, 9 гена FGFR2 и экзон 7А гена FGFR1</b>	060 ●
7636SHN	Полидактилия <b>SHN м.</b>	060 ●	7865SCN5A	Синдром Бругада <b>SCN5A м.</b>	060 ●	7218	Синдром Ретта <b>MECP2 м.</b>	978 ●
7730GLI3	Полидактилия <b>GLI3 м.</b>	060 ●	7734BCS	Синдром Бьёрнстада <b>BCS1L м.</b>	060 ●	7219	Синдром Сетре-Чотзена <b>TWIST1 м.</b>	060 ●
7959PKHD	Поликистоз почек рецессивный <b>PKHD1 «горяч.» уч. м.</b>	060 ●	7866PAX3	Синдром Ваарденбурга <b>PAX3 м.</b>	060 ●	7220	Синдром Сильвера <b>BSCL2 м.</b>	060 ●
7177	Понтоцереbellарная гипоплазия <b>VRK1 ч.м.</b>	060 ●	7867EDNRB	Синдром Ваарденбурга-Шаха <b>EDNRB м.</b>	060 ●	7221	Синдром Симпсона-Голаби-Бемель <b>GPC3 м.</b>	060 ●
7178	Почечная адисплазия <b>UPK3A м.</b>	060 ●	7190	Синдром Ван дер Вуда <b>IRF6 м.</b>	060 ●	7746SCN5A	Синдром слабости синусового узла <b>SCN5A м.</b>	060 ●
7179	Почечная адисплазия <b>экзоны 10, 11, 13, 14, 15 гена RET</b>	060 ●	7868WAS	Синдром Ван дер Вуда <b>IRF6 м.</b>	060 ●	7877DHCR7	Синдром Смита-Лемли-Опица <b>DHCR7 м.</b>	060 ●
7180	Прогерия Хатчинсона-Гилфорда <b>LMNA м.</b>	060 ●	7785PHOX2B	Синдром Вискотта-Олдрича <b>WAS м.</b>	060 ●	7879AR	Синдром тестикулярной феминизации <b>AR м.</b>	060 ●
7860 COMP	Псевдоахондроплазия <b>COMP ч.м.</b>	060 ●	7192	Синдром врожденной центральной гиповентиляции <b>PHOX2B ч.м.</b>	060 ●	7747TCOF1	Синдром Тричера-Коллинза-Франческетти <b>TCOF1 м.</b>	060 ●
7182	Псевдоксантома эластическая <b>ABCC6 м.</b>	060 ●	7869GLI3	Синдром Германски-Пудлака <b>HPS1 ч.м.</b>	060 ●	7969SCN5	Синдром удлиненного интервала QT <b>SCN5A м.</b>	060 ●
7183	Псевдоксантома эластическая <b>ABCC6 ч.м.</b>	060 ●	7737RAB27	Синдром Грейга <b>GLI3 м.</b>	060 ●	7975KCN	Синдром удлиненного интервала QT <b>KCNH2 и KCNE2 м.</b>	060 ●
7759LPIN	Рабдомиолиз (миоглобинурия) <b>LPIN1 м.</b>	060 ●	7738FGFR	Синдром Грисцелли <b>RAB27A м.</b>	060 ●	7974KCN	Синдром удлиненного интервала QT <b>KCNQ1 и KCNE1 м.</b>	060 ●
7732SCN5A	Семейная пароксизмальная фибрилляция желудочков <b>SCN5A м.</b>	060 ●	7193	Синдром Джексона-Вейсса <b>экзон 9 гена FGFR2 и экзон 7А гена FGFR1</b>	060 ●	7748FKRP	Синдром Уокера-Варбург <b>FKRP м.</b>	060 ●
7799TNFR	Семейная периодическая лихорадка <b>TNFRSF1A м.</b>	060 ●	7003UG	Синдром Ди Джорджи <b>TBX1 м.</b>	060 ●	7749POMT1	Синдром Уокера-Варбург <b>POMT1 м.</b>	060 ●
7916PRF	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз <b>PRF1 м.</b>	060 ●	7194	Синдром Жильбера <b>UGT1A1</b>	227 ●	7984VHL	Синдром Хиппеля-Линдау <b>VHL м.</b>	060 ●
			7195	Синдром Жубера <b>анализ числа копий гена NPHP1</b>	060 ●	7973VHL	Синдром Хиппеля-Линдау <b>анализ числа копий гена VHL</b>	060 ●
			7196	Синдром Карпентера <b>RAB23 м.</b>	060 ●	7223	Синдром Швахмана-Даймонда <b>SBDS м.</b>	060 ●
			7197	Синдром Карпагенера <b>DNAI1 и DNAH5 «горяч.» уч. м.</b>	060 ●	7224	Синдром Швахмана-Даймонда <b>SBDS1 ч.м.</b>	060 ●
			7198	Синдром Карпагенера <b>DNAI1 м.</b>	060 ●			
			7768GJB2	Синдром Клиппеля-Фейля <b>GDF6 м.</b>	060 ●			
			7739ERCC6	Синдром кератита-ихтиоза-тугоухости <b>GJB2 м.</b>	060 ●			
			7963KCN	Синдром Коккейна <b>ERCC6 м.</b>	060 ●			
			7961KCNJ2	Синдром короткого интервала QT <b>KCNH2 и KCNE2 м.</b>	060 ●			
				Синдром короткого интервала QT <b>KCNJ2 м.</b>	060 ●			

7911PLOD	Синдром Эллерса-Данло, тип VI PLOD ч.м.	060 ●	7238	Тромбоцитопения врожденная MPL м.	060 ●	7894FRMD7	X-сцепленный моторный нистагм FRMD7 м.	060 ●
7750CHRNG	Синдром Эскобара CHRNG м.	060 ●	7239	Туберозный склероз TSC1 м.	060 ●			
7226	Скапулоперонеальная миопатия FHL1 м.	060 ●	7885PRNP	Фатальная семейная инсомния PRNP м.	060 ●	7983IL2RG	X-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит IL2RG м.	060 ●
7882ROBO3	Сколиоз с параличом зрения ROBO3 м.	060 ●	7888PAH	Фенилкетонурия PAH м.	060 ●	7757ERCC6	Цереброукулофациоскелетный синдром ERCC6 м.	060 ●
7637GJC2	Спастическая параплегия Штрюмпеля GJC2 м.	060 ●	7781	Фенилкетонурия PAH ч.м.	060 ●			
7752SPG3	Спастическая параплегия Штрюмпеля ATL1 м.	060 ●	7240	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая ACVR1 «горяч.» уч. м.	060 ●	7896EXT1	Экзостозы множественные EXT1 м.	060 ●
7753SPG4	Спастическая параплегия Штрюмпеля SPAST м.	060 ●	7241	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая ACVR1 без «горяч.» уч. м.	060 ●	7895EXT2	Экзостозы множественные EXT2 м.	060 ●
7227	Спастическая параплегия Штрюмпеля BSCL2 м.	060 ●	7242	Фокально-кортикальная дисплазия Тейлора TSC1 м.	060 ●	7758NDP	Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия NDP м.	060 ●
7754ALSIN	Спастический паралич ALSIN м.	060 ●	7243	Фокально-кортикальная дисплазия Тейлора TSC1 ч.м.	060 ●	7897EDA	Эктодермальная андротическая дисплазия EDA м.	060 ●
7994IGHMB	Спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы IGHMBP2 м.	060 ●	7786RMRP	Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика RMRP м.	060 ●	7883GJB6	Эктодермальная гидротическая дисплазия GJB6 м.	060 ●
7996AMI	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV анализ числа копий генов локуса 5q13	978 ●	7244	Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана EBP м.	060 ●	7640CACN	Эпизодическая атаксия CACNAIA м.	060 ●
7228	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV SMN1 м. (только при наличии одной копии гена)	060 ●	7245	Хондрокальциноз ANKH м.	060 ●			
7976AR	Спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди AR ч.м.	060 ●	7815	Хорея Гентингтона IT15 ч.м.	978 ●	7248	Эпифизарная дисплазия, множественная COMP ч.м.	060 ●
7788ATXN7	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN7 ч.м.	060 ●	7889CHM	Хороидермия CHM м.	060 ●	7249	Эпифизарная дисплазия, множественная SLC26A2 м.	060 ●
7787ATXN8	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN8 ч.м.	060 ●	7890CYBB	Хроническая гранулематозная болезнь CYBB м.	060 ●	7985ALOX	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) ALOXE3 м.	060 ●
7978PRNP	Спонгиозная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями PRNP м.	060 ●	7891BTK	X-сцепленная агамаглобулинемия BTK м.	060 ●	7987LOX12	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) LOX12B м.	060 ●
7230	Спондилококостальный дизостоз DLL3 м.	060 ●	7246	X-сцепленная умственная отсталость RPS6KA3 м.	060 ●	7986TGM1	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) TGM1 м.	060 ●
7979TRAP	Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT) TRAPPC2 м.	060 ●	7756SLC9A	X-сцепленная умственная отсталость SLC9A6 м.	060 ●	7901GJB3	Эритрокератодермия GJB3 м.	060 ●
7980PRPS1	Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы PRPS1 м.	060 ●	7755ZDHH	X-сцепленная умственная отсталость ZDHH9 м.	060 ●	7899GJB4	Эритрокератодермия GJB4 м.	060 ●
7638TRPS	Трихоринофалангеальный синдром TRPS1 м.	060 ●	7981BIRC4	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) XIAP м.	060 ●	7250	Эритроцитоз рецессивный VHL м.	060 ●
			7982SH2	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) SH2D1A м.	060 ●	7900VHL	Эритроцитоз рецессивный VHL ч.м.	060 ●

## Специальные обозначения

060 — номер контейнера

● — пробирка с сиреневой крышкой