INVITRO

ООО «ИНВИТРО», 125047, г. Москва,
ул. 4-ая Тверская-Ямская, д. 16, корп. 3, 3 этаж, помещение I, комната 3.
+7 (800) 200 363 0, +7 (495) 363 0 363, www.invitro.ru

Заполнять только печатными буквами!

Заказчик

Пациент

Дата рождения ☐☐ / ☐☐ / ☐☐ (число / месяц / год) Пол ☐ м ☐ ж Номер полиса Номер ДК

Тел./моб.: sms: ☐ Штрих-код:

e-mail: Кодовое слово:

Диагноз:

Принимаемые препараты:

ФИО врача

☐ **Предупрежден(а) о правилах подготовки перед взятием и(или) приёмом биоматериала.**

☐ **Пробирка (и) промаркирована (ы) в моём присутствии.**

☐ **С данными бланка ознакомлен (а), претензий не имею.**

Подпись/расшифровка

☐☐ / ☐☐ / ☐☐ (число / месяц / год)

Наследственные моногенные заболевания и состояния

Исследуемый материал — кровь (ЭДТА): пробирка с сиреневой крышкой (**060**)

Обязательна к заполнению анкета молекулярно-генетического исследования!

м. — мутации, ч.м. — частые мутации

126ГП	Основные наследственные заболевания CFTR, GJB2, PAH, SMN
7803ABCA	Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти ABCA4 ч.м.
7802CYI	Адреногенитальный синдром CYP21OHB 9 ч.м.
7624SLC	Акродерматит энтеропатический SLC39A4 м.
7804TYR	Альбинизм глазокожный TYR м.
7805CRX	Амавроз Лебера CRX м.
7104	Амавроз Лебера LCA5 м.
7105	Амавроз Лебера LRAT м.
7881RPS	Анемия Даймонда-Блекфена RPS19 м.
7806FBN2	Арахнодактилия контрактурная врожденная FBN2 м.
7107	Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона) MYH3 ч.м.
7905FRDA	Атаксия Фридрейха FXN м.
7808FRDAI	Атаксия Фридрейха FXN ч.м.
7108	Ателостеогенез (дисплазия де ля Шапеля) SLC26A2 м.
7109LEI	Атрофия зрительного нерва Лебера мтх-ДНК 12 ч.м.
7610ДНКI	Атрофия зрительного нерва Лебера мтх-ДНК 3 ч.м.
7761OPA1	Атрофия зрительного нерва с глухотой OPA1 «горяч.» уч. м.
7706TNFRSF	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром TNFRSF6 м.
7705TNFRS	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром TNFRSF6 «горяч.» уч. м.
7770GRN	Афазия первичная прогрессирующая GRN м.
7112	Ахондрогенез SLC26A2 м.
7809FGFR3	Ахондроплазия FGFR3 ч.м.
7113	Ахроматопсия CNGB3 м.
7772VAPB	Боковой амиотрофический склероз VAPB ч.м.
7709BEST	Болезнь Беста BEST1 м.
7810ATP7BI	Болезнь Вильсона-Коновалова ATP7B ч.м.
7812PANK2	Болезнь Галлервордена-Шпатца PANK2 ч.м.
7813PRNP	Болезнь Герстманна-Штреусслера-Шейнкера PRNP м.
7762EDNR	Болезнь Гиршпрунга EDNRB м.
7764NTRK	Болезнь Гиршпрунга NTRK1 м.
7765ZEB2	Болезнь Гиршпрунга ZEB2 м.
7763RET	Болезнь Гиршпрунга экзоны 10, 11, 13, 14, 15 гена RET
7775PTEN	Болезнь Коудена PTEN м.
7814PRNP	Болезнь Крейтцфельда-Якоба PRNP м.
7776PTEN	Болезнь Лермитт-Дуклос PTEN м.
7816NDP	Болезнь Норри NDP м.
7710CAV3	Болезнь периодических мышечных спазмов CAV3 м.
7818CSTB	Болезнь Унферрихта-Лундборга CSTB м.
7817CSTB	Болезнь Унферрихта-Лундборга CSTB ч.м.
7819ABCA4	Болезнь Штаргардта ABCA4 ч.м.
7820ROR2	Брахидактилия, тип B1 ROR2 м.
7777KRT5	Буллезный эпидермолиз KRT5 м.
7118	Буллезный эпидермолиз LAMB3 без «горяч.» уч. м.
7766LAMB3	Буллезный эпидермолиз LAMB3 «горяч.» уч. м.
7119	Велокардиофациальный синдром TBX1 м.
7992NTR	Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом (врождённая сенсорная нейропатия с ангидрозом, HSAN4, CIPA) NTRK1 м.
7711ADAMTS	Гелеофизическая дисплазия ADAMTSL2 м.
7822B	Гемофилия фактор IX при гемофилии B м.
7989MVK	Гипер-IgD синдром MVK «горяч.» уч. м.
7778MVK	Гипер-IgD синдром MVK м.
7823CD	Гипер-IgM синдром CD40LG м.
7898SCN4A	Гиперкалиемический периодический паралич экзоны 13, 24 гена SCN4A
7783KRT1	Гиперкератоз KRT1 м.
7121	Гиперкератоз KRT9 м.
7122	Гипертрофическая кардиомиопатия CAV3 м.
7824TNNT2	Гипертрофическая кардиомиопатия TNNT2 м.
7123	Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина GCH1 м.
7124	Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина PTS м.
7125	Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина QDPR м.

7603SCN4A	Гипокалиемический периодический паралич экзоны 12, 18, 19 гена SCN4A
7126	Гипофосфатемический витамин-D-резистентный рахит PHEX м.
7906FGFR3I	Гипохондроплазия FGFR3 ч.м.
7825CYP	Глаукома врожденная CYP1B1 м.
7127	Глаукома ювенильная открытоугольная (синдром Ригера) CYP1B1 м.
7826MYOC	Глаукома ювенильная открытоугольная (синдром Ригера) MYOC м.
7784HNF1B	Гломеруоцитоз почек гипопластического типа HNF1B м.
7627SSH	Голопрозэнцефалия SSH м.
7128	Дефицит карнитина системный первичный SLC22A5 м.
7129	Диастрофическая дисплазия SLC26A2 м.
7828DES	Дилятационная кардиомиопатия DES м.
7924EYA4	Дилятационная кардиомиопатия EYA4 м.
7926FKTN	Дилятационная кардиомиопатия FKTN м.
7922LMNA	Дилятационная кардиомиопатия LMNA м.
7130	Дилятационная кардиомиопатия SGCD м.
7923TAZ	Дилятационная кардиомиопатия TAZ м.
7925TNN	Дилятационная кардиомиопатия TNNT2 м.
7921ЭМИ	Дилятационная кардиомиопатия ген эмерина при Х-сцепленной форме м.
7714Col2A	Дисплазия Книста ген Col2A1 м.
7928GARS	Дистальная моторная нейропатия, тип V (HMN5, дистальная спинальная амиотрофия) GARS м.
7927BSCL	Дистальная моторная нейропатия, тип V (HMN5, дистальная спинальная амиотрофия) экзон 3 гена BSCL2
7131IGI	Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы IGHMBP2 м.
7132	Дистальная спинальная амиотрофия врожденная, непрогрессирующая TRPV4 «горяч.» уч. м.
7628COL8	Дистрофия роговицы COL8A2 м.
7629SLC4I	Дистрофия роговицы SLC4A11 м.
7715CHST6	Дистрофия роговицы CHST6 м.
7716BTK	Изолированный дефицит гормона роста с гипогаммаглобулинемией BTK м.
7604KRT2	Ихтиоз буллезный KRT2 м.
7133	Ихтиоз вульгарный FLG ч.м.
7829TGM1	Ихтиоз ламеллярный TGM1 м.
7832CRYAA	Катаракта CRYAA м.
7134	Катаракта CRYAB м.
7135	Катаракта CRYBA1 м.
7136	Катаракта CRYBB1 м.
7137	Катаракта CRYGC м.
7138	Катаракта CRYGD м.
7830GJA3	Катаракта GJA3 м.
7833GJA8	Катаракта GJA8 м.
7139	Катаракта MIP м.
7140	Костная гетероплазия прогрессирующая GNAS м.
7141	Краниометафизарная дисплазия ANKH «горяч.» уч. м.
7142	Краниометафизарная дисплазия ANKH м.
7143	Краниосиностоз TWIST1 м.
7717MSX2	Краниосиностоз MSX2 м.
7718LAMA3	Ларинго-онихо-кутанный синдром экзон 39 гена LAMA3
7630GJC2	Лейкодистрофия гипомиелиновая GJC2 м.
7719FLT4	Лимфедема FLT4 м.
7631GJC2	Лимфедерма наследственная GJC2 м.
7834LMNA	Липодистрофия LMNA «горяч.» уч. м.
7144	Липодистрофия BSCL2 м.
7835LMNA	Липодистрофия LMNA м.
7632PRP	Макулярная дистрофия PRPH2 м.
7720LMNA	Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией экзоны 8, 9 гена LMNA
7605MVK	Мевалоновая ацидурия MVK м.
7908DIA1	Метгемоглобинемия CYB5R3 м.
7836DIA1	Метгемоглобинемия CYB5R3 ч.м.
7145	Метилглутаконовая ацидурия OPA3 м.
7146	Микрофтальм изолированный GDF6 м.
7991CRYBA	Микрофтальм с катарактой CRYBA4 м.
7147	Миоклоническая дистония SGCE м.
7767 ITG	Миопатия врожденная ITGA7 м.
7722SEPN	Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон SEPN1 м.
7838DMPK	Миотоническая дистрофия DMPK ч.м.
7837ZNF9	Миотоническая дистрофия ZNF9 ч.м.
7148	Миотония Томсена/Беккера CLCN1 ч.м.
7839DES	Миофибриллярная десмин-зависимая миопатия DES м.
7149	Миофибриллярная миопатия CRYAB м.
7150	Миофибриллярная миопатия MYOT м.
7791I	Муковисцидоз CFTR ч.м.
7606ITGA7	Мышечная дистрофия врождённая, интегрин А7 негативная ITGA7 м.
7152	Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-зависимая LAMA2 «горяч.» уч. м.
7842FKRP	Мышечная дистрофия врожденная, тип 1С FKRP м.
7843FKRP	Мышечная дистрофия врожденная, тип 1С FKRP ч.м.
7972ДИСI	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера делеции в гене дистрофина у мальчиков
7701XI	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера лайонизация Х-хромосомы у девочек
7931CAPN3	Мышечная дистрофия поясно-конечностная CAPN3 «горяч.» уч. м.
7154	Мышечная дистрофия поясноконечностная CAPN3 ч.м.
7930CAPN3	Мышечная дистрофия поясноконечностная CAPN3 без «горяч.» уч. м.
7155	Мышечная дистрофия поясноконечностная CAV3 м.
7844FKRP	Мышечная дистрофия поясноконечностная FKRP м.
7932FKTN	Мышечная дистрофия поясноконечностная FKTN м.
7156	Мышечная дистрофия поясноконечностная LMNA м.
7157	Мышечная дистрофия поясноконечностная SGCA м.
7159	Мышечная дистрофия поясноконечностная SGCB м.
7160	Мышечная дистрофия поясноконечностная SGCD м.
7162	Мышечная дистрофия поясноконечностная SGCG м.
7607TTID	Мышечная дистрофия поясноконечностная TTID м.
7934FKTN	Мышечная дистрофия, тип Фукуяма FKTN м.
7163	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса FHL1 м.
7999LMNA	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса LMNA м.
7935ЭМЕ	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса ген эмерина при Х-сцепленной форме
7936TRIM	Нанизм MULIBRAY TRIM37 м.
7903SRY	Нарушения детерминации пола SRY м.
7846SRYI	Нарушения детерминации пола анализ наличия SRY гена
7938EGR	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I EGR2 м.
7941GJB1	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I GJB1 м.
7939LITAF	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I LITAF м.
7942PRPS	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I PRPS1 м.
7608GDAP1	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I SH3TC2, FIG4, FGD4 и GDAP1 ч.м.
7943YARS	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I YARS м.
7937PMPI	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I дупликация в области гена PMP22 хромосомы 17
7940P0	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I MPZ м.
7918PMP22	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I PMP22 м.
7609NDR	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I NDRG1 и SH3TC2 ч.м. цыганского происхождения
7951DNM	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II DNM2 м.
7164	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II FIG4 м.
7904GARS	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II GARS м.

7949GDAP	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II GDAP м.
7947HSPB	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II HSPB1 м.
7948LMNA	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II LMNA м.
7946MFN2	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II MFN2 м.
7944MFN2I	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II MFN2 ч.м.
7950NEFL	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II NEFL м.
7902PMP	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления PMP22 м.
7952PMP	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления анализ числа копий гена PMP22
7725C1NH	Наследственный ангионевротический отек C1NH м.
7779	Наследственный гемохроматоз, I тип HFE м.
7847ALX4	Незаращение родничков ALX4 м.
7848MSX2	Незаращение родничков MSX2 м.
7988GJB2	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость GJB2 м.
7954GJB3	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость GJB3 м.
7955GJB6	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость GJB6 м.
7165	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость SLC26A4 м.
7953DFNB	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость частая делеция (309kb del Cx30) DFNB1
7910ELA2	Нейтропения ELA2 м.
7849NPHP1	Нефронофтиз анализ числа копий гена NPHP1
7166	Нефротический синдром NPHS1 м.
7167	Нефротический синдром NPHS2 м.
7997SCN	Нормокалиемический периодический паралич экзон 13 гена SCN4A
7007L	Ожирение моногенное. Лептин LEP м.
7013	Ожирение моногенное. Проопиомеланокортин – мутация POMC м.
7009P	Ожирение моногенное. Проопиомеланокортин-полиморфизм POMC
7008M	Ожирение моногенное. Рецептор меланокортина MC4R м.
127ГП	Ожирение моногенное: полная панель LEP м., MC4R м., POMC м.
7957RABPN	Окулофарингеальная мышечная дистрофия RABPN1 ч.м.
7958TCIRG	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей) TCIRG1 ч.м.
7168	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей) TCIRG1 м.
7850CRX	Палочко-колбочковая дистрофия CRX м.
7169	Палочко-колбочковая дистрофия RPGR м.
7876KTR6B	Пахионихия врожденная KTR6B м.
7727HPGD	Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз) HPGD м.
7728BMPR	Первичная легочная гипертензия BMPR2 м.
7851MEFV	Периодическая болезнь MEFV м.
7012ME	Периодическая болезнь MEFV ч.м.
7853RP2	Пигментная дегенерация сетчатки RP2 м.
7174	Пигментная дегенерация сетчатки RPE65 м.
7175	Пигментная дегенерация сетчатки RPGR м.
7176	Пикнодизостоз CTSK м.
7998FLCN	Пневмоторакс первичный спонтанный FLCN м.
7729CAV3	Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови CAV3 м.
7636SHH	Полидактилия SHH м.
7730GLI3	Полидактилия GLI3 м.
7959PKHD	Поликистоз почек рецессивный PKHD1 «горяч.» уч. м.
7178	Почечная адисплазия UPK3A м.
7179	Почечная адисплазия экзоны 10, 11, 13, 14, 15 гена RET
7180	Прогерия Хатчинсона-Гилфорда LMNA м.
7860 COMP	Псевдоахондроплазия COMP ч.м.
7181	Псевдогипопаратиреоз GNAS м.
7182	Псевдоксантома эластическая ABCC6 м.
7183	Псевдоксантома эластическая ABCC6 ч.м.
7184	Псевдопсевдогипопаратиреоз GNAS м.
7759LPIN	Рабдомиолиз (миоглобинурия) LPIN1 м.
7185	Ретиношизис RS1 м.
7799TNFR	Семейная периодическая лихорадка TNFRSF1A м.
7916PRF	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз PRF1 м.
7917STX	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз STX11 м.
7915STXB	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз STXBP2 м.
7914UNC	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз UNC13D м.
7914UNC1	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз UNC13D ч.м.
7004MRI	Семейный медуллярный рак щитовидной железы экзоны 10,11,13, 14, 15 гена RET
7798RET	Семейный медуллярный рак щитовидной железы экзоны 5, 8 гена RET
7797CIAS1	Семейный холодовой аутовоспалительный синдром NLRP3 м.
7857HSN2	Сенсорная полинейропатия WNK1 м.
7858NGFB	Сенсорная полинейропатия NGF м.
7733CIAS1	Синдром CINCA NLRP3 м.
7870NR2E3	Синдром ESC NR2E3 м.
7186	Синдром TAR RBM8A м.
7859FGD1	Синдром Аарскога-Скотта FGD1 м.
7187	Синдром Альстрома ALMS1 «горяч.» уч. м.
7861KCNJ2	Синдром Андерсена KCNJ2 м.
7913FGFR	Синдром Антли-Бикслера экзон 9 гена FGFR2
7862FGFR2	Синдром Апера FGFR2 ч.м.
7863PRPS1	Синдром Арта PRPS1 м.
7796PTEN	Синдром Банаян-Райли-Рувальбака PTEN м.
7864TAZ	Синдром Барта TAZ м.
7703FLCN	Синдром Бёрта-Хога-Дьюба FLCN м.
7188	Синдром Блоха-Сульцбергера IKBKG ч.м.
7189	Синдром Боуэна-Конради EMG1 м.
7734BCS	Синдром Бьёрнстада BCS1L м.
7866PAX3	Синдром Ваарденбурга PAX3 м.
7867EDNRB	Синдром Ваарденбурга-Шаха EDNRB м.
7190	Синдром Ван дер Вуда IRF6 м.
7736RECQL	Синдром Вернера RECQL2 м.
7868WAS	Синдром Вискотта-Олдрича WAS м.
7785PHOX2B	Синдром врожденной центральной гиповентиляции PHOX2B ч.м.
7192	Синдром Германски-Пудлака HPS1 ч.м.
7869GLI3	Синдром Грейга GLI3 м.
7737RAB27	Синдром Грисцелли RAB27A м.
7738FGFR	Синдром Джексона-Вейсса экзон 9 гена FGFR2 и экзон 7A гена FGFR1
7193	Синдром Ди Джорджи TBX1 м.
7003UG	Синдром Жильбера UGT1A1
7194	Синдром Жубера анализ числа копий гена NPHP1
7195	Синдром Карпентера RAB23 м.
7196	Синдром Картагенера DNAI1 и DNAH5 «горяч.» уч. м.
7197	Синдром Картагенера DNAI1 м.
7768GJB2	Синдром кератита-ихтиоза-тугоухости GJB2 м.
7198	Синдром Клиппеля-Фейля GDF6 м.
7739ERCC6	Синдром Коккейна ERCC6 м.
7961KCNJ2	Синдром короткого интервала QT KCNJ2 м.
7199	Синдром Костелло HRAS м.
7202	Синдром Коффина-Лоури RPS6KA3 м.
7740PAX3	Синдром краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей PAX3 м.
7010UGI	Синдром Криглера-Найяра UGT1 м.
7760FGFR3	Синдром Крузона с черным акантозом экзон 10 гена FGFR3
7964FGFR2	Синдром Крузона экзоны 7 и 9 гена FGFR2
7742BCS1	Синдром Лея обусловленный дефицитом митохондриального комплекса III BCS1L м.
7203	Синдром Люджина-Фринса MED12 ч.м.

7794CIAS1	Синдром Макла-Уэллса NLRP3 м.
7204	Синдром Маклеода XK м.
7208	Синдром Марфана FBN1 «горяч.» уч. м.
7209	Синдром Марфана FBN1 без «горяч.» уч. м.
7210	Синдром Марфана FBN1 м.
7212	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) экзон 15 гена RET
7005B2I	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) ген RET при МЭН2В ч.м.
7006A2I	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) экзоны 10, 11 гена RET при МЭН 2А
7743ZEB2	Синдром Моуат-Вильсон ZEB2 м.
7965TAZ	Синдром некомпактного левого желудочка TAZ м.
7872NBS1	Синдром Ниймеген NBN ч.м.
7213	Синдром ногтей-надколенника LMX1B м.
7214	Синдром Опица-Каведжиа MED12 ч.м.
7215	Синдром Ослера-Рендю-Вебера ENG м.
7874TBX3	Синдром Паллистера TBX3 м.
7744GLI3	Синдром Паллистера-Холла GLI3 м.
7217	Синдром подколенного птеригиума IRF6 м.
7745FGFR	Синдром Пфайффера экзоны 7, 9 гена FGFR2 и экзон 7А гена FGFR1
7218MEI	Синдром Ретта MECP2 м.
7875SEPN1	Синдром ригидного позвоночника SEPN1 м.
7219	Синдром Сетре-Чотзена TWIST1 м.
7220	Синдром Сильвера BSCL2 м.
7221	Синдром Симпсона-Голаби-Бемель GPC3 м.
7877DHCR7	Синдром Смита-Лемли-Опица DHCR7 м.
7878Col2A	Синдром Стиклера, тип I Col2A1 м.
7879AR	Синдром тестикулярной феминизации AR м.
7747TCOF1	Синдром Тричера-Коллинза-Франческетти TCOF1 м.
7222	Синдром удлиненного интервала QT CAV3 м.
7968KCNJ	Синдром удлиненного интервала QT KCNJ2 м.
7970SCN4	Синдром удлиненного интервала QT SCN4B м.
7748FKRP	Синдром Уокера-Варбург FKRP м.
7749POMT1	Синдром Уокера-Варбург POMT1 м.
7984VHL	Синдром Хиппеля-Линдау VHL м.
7973VHL	Синдром Хиппеля-Линдау анализ числа копий гена VHL
7880TBX5	Синдром Холта-Орама TBX5 м.
7223	Синдром Швахмана-Даймонда SBDS м.
7224	Синдром Швахмана-Даймонда SBDS1 ч.м.
7225	Синдром широкого водопровода преддверия SLC26A4 м.
7911PLODI	Синдром Эллерса-Данло, тип VI PLOD ч.м.
7750CHRNG	Синдром Эскобара CHRNG м.
7751HOXD	Синполидактилия HOXD13 м.
7226	Скапулоперонеальная миопатия FHL1 м.
7882ROBO3	Сколиоз с параличом взора ROBO3 м.
7637GJC2	Спастическая параплегия Штрюмпеля GJC2 м.
7227	Спастическая параплегия Штрюмпеля BSCL2 м.
7994IGHMB	Спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы IGHMBP2 м.
7771I	Спинальная амиотрофия, типы I, II, III, IV SMN1
7996AMИ	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV анализ числа копий генов локуса 5q13
7228	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV SMN1 м. (только при наличии одной копии гена)
7789VAPB	Спинальная амиотрофия Финкеля VAPB м.
7792VAPB	Спинальная амиотрофия Финкеля VAPB ч.м.
7229	Спинальная амиотрофия, Х-сцепленная UBA1 «горяч.» уч.м.
7976AR	Спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди AR ч.м.
7977ATX	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN1, ATXN2, ATXN3 ч.м.
7788ATXN7	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN7 ч.м.
7787ATXN8	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN8 ч.м.
7978PRNP	Спонгиоформная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями PRNP м.
7230	Спондилокостальный дизостоз DLL3 м.
7232	Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT) Col2A1 м.
7979TRAP	Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT) TRAPPC2 м.
7980PRPS1	Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы PRPS1 м.
7233	Торсионная дистония TOR1A м.
7234	Торсионная дистония GCH1 м.
7235	Торсионная дистония PRRT2 м.
7236	Торсионная дистония SGCE м.
7237	Торсионная дистония SPR м.
7638TRPS	Трихоринофалангеальный синдром TRPS1 м.
7238	Тромбоцитопения врожденная MPL м.
7885PRNP	Фатальная семейная инсомния PRNP м.
7888PAH	Фенилкетонурия PAH м.
7781I	Фенилкетонурия PAH ч.м.
7240	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая ACVR1 «горяч.» уч. м.
7241	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая ACVR1 без «горяч.» уч. м.
7243	Фокально-кортикальная дисплазия Тейлора TSC1 ч.м.
7786RMRP	Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика RMRP м.
7244	Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана EBP м.
7245	Хондрокальциноз ANKH м.
7815	Хорея Гентингтона IT15 ч.м.
7639PRP	Хориоидальная дистрофия PRPH2 м.
7889CHM	Хороидеремия CHM м.
7890CYBB	Хроническая гранулематозная болезнь CYBB м.
7891BTK	Х-сцепленная агаммаглобулинемия BTK м.
7981BIRC4	Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) XIAP м.
7982SH2	Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) SH2D1A м.
7894FRMD7	Х-сцепленный моторный нистагм FRMD7 м.
7983IL2RG	Х-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит IL2RG м.
7247	Центронуклеарная миопатия DNM2 м.
7993МИО	Центронуклеарная миопатия миотубулярин м.
7757ERCC6	Цереброокулофациоскелетный синдром ERCC6 м.
7896EXT1	Экзостозы множественные EXT1 м.
7895EXT2	Экзостозы множественные EXT2 м.
7758NDP	Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия NDP м.
7897EDA	Эктодермальная ангидротическая дисплазия EDA м.
7883GJB6	Эктодермальная гидротическая дисплазия GJB6 м.
7248	Эпифизарная дисплазия, множественная COMP ч.м.
7249	Эпифизарная дисплазия, множественная SLC26A2 м.
7985ALOX	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) ALOXE3 м.
7987LOX12	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) LOX12B м.
7986TGM1	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) TGM1 м.
7901GJB3	Эритрокератодермия GJB3 м.
7899GJB4	Эритрокератодермия GJB4 м.
7250	Эритроцитоз рецессивный VHL м.
7900VHLI	Эритроцитоз рецессивный VHL ч.м.