

Заполнять **ТОЛЬКО ПЕЧАТНЫМИ** буквами

Заказчик:

Пациент:

Дата рождения:  /  /  Пол:  Муж Жен Номер полиса:  Номер ДК:

Диагноз:  Дата и время взятия образца:  /  /  :  :

Предполагаемая дата начала заболевания:  /  /  ФИО врача:

С данными бланка ознакомлен(а), претензий не имею.  подпись/расшифровка

Пробирка(и) промаркирована(ы) в моем присутствии.   /  /

## НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И СОСТОЯНИЯ

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

**Обязательны к заполнению!** Анкета молекулярно-генетического исследования и информированное согласие на молекулярно-генетическое исследование  
 м. — мутации, ч.м. — частые мутации

126ГП	Основные наследственные заболевания <b>CFTR, GJB2, PАН, SMN</b>	7114	Боковой амиотрофический склероз <b>FIG4 м.</b>	7822В	Гемофилия <b>фактор IX при гемофилии В м.</b>
7803ABCA	Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти <b>ABCA4 ч.м.</b>	7708ALSIN	Боковой амиотрофический склероз <b>ALSIN м.</b>	7989MVK	Гипер-IgD синдром <b>MVK «горяч.» уч. м.</b>
7101	Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти <b>ELOVL4 «горяч.» уч. м.</b>	7773VAPB	Боковой амиотрофический склероз <b>VAPB м.</b>	7778MVK	Гипер-IgD синдром <b>MVK м.</b>
7802CY	Адреногенитальный синдром <b>CYP21OHB 9 ч.м.</b>	7772VAPB	Боковой амиотрофический склероз <b>VAPB ч.м.</b>	7823CD	Гипер-IgM синдром <b>CD40LG м.</b>
7624SLC	Акродерматит энтеропатический <b>SLC39A4 м.</b>	7709BEST	Болезнь Беста <b>BEST1 м.</b>	7898SCN4A	Гиперкалиемический периодический паралич <b>экзоны 13, 24 гена SCN4A</b>
7704GPF	Альбинизм глазной <b>GPR143 м.</b>	7774ATP7B	Болезнь Вильсона-Коновалова <b>ATP7B м.</b>	7782SCN4A	Гиперкалиемический периодический паралич <b>SCN4A м.</b>
7102	Альбинизм глазокожный <b>OCA2 м.</b>	7810ATP7B	Болезнь Вильсона-Коновалова <b>ATP7B ч.м.</b>	7783KRT1	Гиперкератоз <b>KRT1 м.</b>
7804TYR	Альбинизм глазокожный <b>TYR м.</b>	7115	Болезнь Галлервордена-Шпатца <b>PANK2 м.</b>	7121	Гиперкератоз <b>KRT9 м.</b>
7103	Амавроз Лебера <b>CRB1 м.</b>	7812PANK2	Болезнь Галлервордена-Шпатца <b>PANK2 ч.м.</b>	7122	Гипертрофическая кардиомиопатия <b>CAV3 м.</b>
7805CRX	Амавроз Лебера <b>CRX м.</b>	7813PRNP	Болезнь Герстманна-Штреусслера-Шейнкера <b>PRNP м.</b>	7824TNNT2	Гипертрофическая кардиомиопатия <b>TNNT2 м.</b>
7104	Амавроз Лебера <b>LCA5 м.</b>	7762EDNR	Болезнь Гиршпрунга <b>EDNRB м.</b>	7123	Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина <b>GCH1 м.</b>
7105	Амавроз Лебера <b>LRAT м.</b>	7764NTRK	Болезнь Гиршпрунга <b>NTRK1 м.</b>	7124	Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина <b>PTS м.</b>
7106	Амавроз Лебера <b>RPE65 м.</b>	7765ZEB2	Болезнь Гиршпрунга <b>ZEB2 м.</b>	7125	Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина <b>QDPR м.</b>
7881RPS	Анемия Даймонда-Блекфена <b>RPS19 м.</b>	7763RET	Болезнь Гиршпрунга <b>экзоны 10, 11, 13, 14, 15 гена RET</b>	7603SCN4A	Гипокалиемический периодический паралич <b>экзоны 12, 18, 19 гена SCN4A</b>
7806FBN2	Арахнодактилия контрактурная врожденная <b>FBN2 м.</b>	7775PTEN	Болезнь Коудена <b>PTEN м.</b>	7126	Гипофосфатемический витамин-D-резистентный рахит <b>PHEX м.</b>
7807SCN5A	Аритмогенная дисплазия/кардиомиопатия правого желудочка <b>SCN5A м.</b>	7814PRNP	Болезнь Крейтцфельда-Якоба <b>PRNP м.</b>	7906FGFR3	Гипохондроплазия <b>FGFR3 ч.м.</b>
7107	Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона) <b>MYH3 ч.м.</b>	7776PTEN	Болезнь Лермитт-Дуклос <b>PTEN м.</b>	7825SCN4A	Глаукома врожденная <b>CYP1B1 м.</b>
7905FRDA	Атаксия Фридрейха <b>FXN м.</b>	7816NDP	Болезнь Норри <b>NDP м.</b>	7127	Глаукома ювенильная открытоугольная (синдром Ригера) <b>CYP1B1 м.</b>
7808FRDA	Атаксия Фридрейха <b>FXN ч.м.</b>	7710CAV3	Болезнь периодических мышечных спазмов <b>CAV3 м.</b>	7826MYOC	Глаукома ювенильная открытоугольная (синдром Ригера) <b>MYOC м.</b>
7108	Ателостеогенез (дисплазия де ля Шапеля) <b>SLC26A2 м.</b>	7626GAA	Болезнь Помпе <b>GAA м.</b>	7784HNF1B	Гломерулоцитоз почек гипопластического типа <b>HNF1B м.</b>
7625OPA1	Атрофия зрительного нерва <b>OPA1 м.</b>	7818CSTB	Болезнь Унферрихта-Лундборга <b>CSTB м.</b>	7627SSH	Голопрозэнцефалия <b>SSH м.</b>
7109	Атрофия зрительного нерва Лебера мтх-ДНК <b>12 ч.м.</b>	7817CSTB	Болезнь Унферрихта-Лундборга <b>CSTB ч.м.</b>	7920ACADM	Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот со средней длиной цепи (MCAD) <b>ACADM ч.м.</b>
7610ДНК	Атрофия зрительного нерва Лебера мтх-ДНК <b>3 ч.м.</b>	7819ABCA4	Болезнь Штаргардта <b>ABCA4 ч.м.</b>	7128	Дефицит карнитина системный первичный <b>SLC22A5 м.</b>
7761OPA1	Атрофия зрительного нерва с глухотой <b>OPA1 «горяч.» уч. м.</b>	7116	Болезнь Штаргардта <b>CNGB3 м.</b>	7129	Диастрофическая дисплазия <b>SLC26A2 м.</b>
7110	Атрофия зрительного нерва <b>OPA3 м.</b>	7117	Болезнь Штаргардта <b>ELOVL4 «горяч.» уч. м.</b>	7828DES	Дилатационная кардиомиопатия <b>DES м.</b>
7111	Атрофия зрительного нерва <b>TMEM126A м.</b>	7820ROR2	Брахидактилия, тип В1 <b>ROR2 м.</b>	7924EYA4	Дилатационная кардиомиопатия <b>EYA4 м.</b>
7706TNFRSF	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром <b>TNFRSF6 м.</b>	7777KRT5	Буллезный эпидермолиз <b>KRT5 м.</b>	7926FKTN	Дилатационная кардиомиопатия <b>FKTN м.</b>
7705TNFRS	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром <b>TNFRSF6 «горяч.» уч. м.</b>	7118	Буллезный эпидермолиз <b>LAMB3 без «горяч.» уч. м.</b>	7922LMNA	Дилатационная кардиомиопатия <b>LMNA м.</b>
7770GRN	Афазия первичная прогрессирующая <b>GRN м.</b>	7119	Буллезный эпидермолиз <b>LAMB3 «горяч.» уч. м.</b>		
7707Col2A	Ахондрогенез, тип II <b>Col2A1 м.</b>	7992NTR	Велокардиофациальный синдром <b>TBX1 м.</b>		
7112	Ахондрогенез <b>SLC26A2 м.</b>		Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом (врожденная сенсорная нейропатия с ангидрозом, HSN4, CIPA) <b>NTRK1 м.</b>		
7809FGFR3	Ахондроплазия <b>FGFR3 ч.м.</b>	7711ADAMTS	Гелеофизическая дисплазия <b>ADAMTSL2 м.</b>		
7113	Ахроматопсия <b>CNGB3 м.</b>	7120	Гелеофизическая дисплазия <b>FBN1 м.</b>		

7827SCN5A	Дилатационная кардиомиопатия <b>SCN5A м.</b>	7633CACN	Мигрень, семейная гемиплегическая <b>CACNA1A м.</b>	7162	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>SGCG м.</b>
7130	Дилатационная кардиомиопатия <b>SGCD м.</b>	7146	Микрофтальм изолированный <b>GDF6 м.</b>	7607TTID	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>TTID м.</b>
7923TAZ	Дилатационная кардиомиопатия <b>TAZ м.</b>	7991CRYBA	Микрофтальм с катарактой <b>CRYBA4 м.</b>	7934FKTN	Мышечная дистрофия, тип Фукуяма <b>FKTN м.</b>
7925TNN	Дилатационная кардиомиопатия <b>TNNT2 м.</b>	7147	Миоклоническая дистония <b>SGCE м.</b>	7163	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса <b>FHL1 м.</b>
7921ЭМИ	Дилатационная кардиомиопатия <b>ген эмерина при X-сцепленной форме м.</b>	7767 ITG	Миопатия врожденная <b>ITGA7 м.</b>	7999LMNA	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса <b>LMNA м.</b>
7714Col2A	Дисплазия Книста <b>ген Col2A1 м.</b>	7722SEPN	Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон <b>SEPN1 м.</b>	7935ЭМЕ	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса <b>ген эмерина при X-сцепленной форме</b>
7928GARS	Дистальная моторная нейропатия, тип V (HMN5, дистальная спинальная амиотрофия) <b>GARS м.</b>	7838DMPK	Миотоническая дистрофия <b>DMPK ч.м.</b>	7936TRIM	Нанизм <b>MULIBRAY TRIM37 м.</b>
7927BSCL	Дистальная моторная нейропатия, тип V (HMN5, дистальная спинальная амиотрофия) <b>экзон 3 гена BSCL2</b>	7837ZNF9	Миотоническая дистрофия <b>ZNF9 ч.м.</b>	7903SRY	Нарушения детерминации пола <b>SRY м.</b>
7131	Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы <b>IGHMBP2 м.</b>	7148	Миотония Томсена/Беккера <b>CLCN1 ч.м.</b>	7846SRY	Нарушения детерминации пола <b>анализ наличия SRY гена</b>
7132	Дистальная спинальная амиотрофия врожденная, прогрессирующая <b>TRPV4 «горяч.» уч. м.</b>	7723CLCN	Миотония Томсена/Беккера <b>CLCN1 м.</b>	7938EGR	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I <b>EGR2 м.</b>
7628COL8	Дистрофия роговицы <b>COL8A2 м.</b>	7839DES	Миофибриллярная десмин-зависимая миопатия <b>DES м.</b>	7941GJB1	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I <b>GJB1 м.</b>
7629SLC4	Дистрофия роговицы <b>SLC4A11 м.</b>	7149	Миофибриллярная миопатия <b>CRYAB м.</b>	7939LITAF	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I <b>LITAF м.</b>
7715CHST6	Дистрофия роговицы <b>CHST6 м.</b>	7150	Миофибриллярная миопатия <b>MYOT м.</b>	7942PRPS	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I <b>PRPS1 м.</b>
7929SCN5	Идиопатическая желудочковая тахикардия <b>SCN5A м.</b>	7151	Муковисцидоз <b>CFTR м.</b>	7608GDAP1	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I <b>SH3TC2, FIG4, FGD4 и GDAP1 ч.м.</b>
7716BTK	Изолированный дефицит гормона роста с гипогаммаглобулинемией <b>BTK м.</b>	7791	Муковисцидоз <b>CFTR ч.м.</b>	7943YARS	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I <b>YARS м.</b>
7604KRT2	Ихтиоз буллезный <b>KRT2 м.</b>	7606ITGA7	Мышечная дистрофия врожденная, интегрин A7 негативная <b>ITGA7 м.</b>	7937PMP	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I <b>дупликация в области гена PMP22 хромосомы 17</b>
7133	Ихтиоз вульгарный <b>FLG ч.м.</b>	7152	Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-зависимая <b>LAMA2 «горяч.» уч. м.</b>	7940P0	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I <b>MPZ м.</b>
7829TGM1	Ихтиоз ламеллярный <b>TGM1 м.</b>	7153	Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-зависимая <b>LAMA2 без «горяч.» уч. м.</b>	7918PMP22	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I <b>PMP22 м.</b>
7832CRYAA	Катаракта <b>CRYAA м.</b>	7840LAMA2	Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-зависимая <b>LAMA2 м.</b>	7609NDR	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I <b>NDRG1 и SH3TC2 ч.м. цыганского происхождения</b>
7134	Катаракта <b>CRYAB м.</b>	7842FKRP	Мышечная дистрофия врожденная, тип 1C <b>FKRP м.</b>	7951DNM	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II <b>DNM2 м.</b>
7135	Катаракта <b>CRYBA1 м.</b>	7843FKRP	Мышечная дистрофия врожденная, тип 1C <b>FKRP ч.м.</b>	7164	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II <b>FIG4 м.</b>
7136	Катаракта <b>CRYBB1 м.</b>	7972ДИС	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера <b>делеции в гене дистрофина у мальчиков</b>	7904GARS	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II <b>GARS м.</b>
7137	Катаракта <b>CRYGC м.</b>	7701X	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера <b>лайонизация X-хромосомы у девочек</b>	7949GDAP	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II <b>GDAP м.</b>
7138	Катаракта <b>CRYGD м.</b>	7931CAPN3	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>CAPN3 «горяч.» уч. м.</b>	7947HSPB	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II <b>HSPB1 м.</b>
7830GJA3	Катаракта <b>GJA3 м.</b>	7154	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>CAPN3 ч.м.</b>	7948LMNA	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II <b>LMNA м.</b>
7833GJA8	Катаракта <b>GJA8 м.</b>	7930CAPN3	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>CAPN3 без «горяч.» уч. м.</b>	7946MFN2	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II <b>MFN2 м.</b>
7139	Катаракта <b>MIP м.</b>	7155	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>CAV3 м.</b>	7944MFN2	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II <b>MFN2 ч.м.</b>
7140	Костная гетероплазия прогрессирующая <b>GNAS м.</b>	7844FKRP	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>FKRP м.</b>	7950NEFL	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II <b>NEFL м.</b>
7141	Краниометафизарная дисплазия <b>ANKH «горяч.» уч. м.</b>	7845FKRP	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>FKRP ч.м.</b>		
7142	Краниометафизарная дисплазия <b>ANKH м.</b>	7932FKTN	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>FKTN м.</b>		
7143	Краниосиностоз <b>TWIST1 м.</b>	7156	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>LMNA м.</b>		
7717MSX2	Краниосиностоз <b>MSX2 м.</b>	7933POMT	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>POMT1 м.</b>		
7718LAMA3	Ларинго-онихо-кутанный синдром <b>экзон 39 гена LAMA3</b>	7157	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>SGCA м.</b>		
7630GJC2	Лейкодистрофия гипомиелиновая <b>GJC2 м.</b>	7158	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>SGCA ч.м.</b>		
7719FLT4	Лимфедема <b>FLT4 м.</b>	7159	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>SGCB м.</b>		
7631GJC2	Лимфедерма наследственная <b>GJC2 м.</b>	7160	Мышечная дистрофия поясничноконечностная <b>SGCD м.</b>		
7834LMNA	Липодистрофия <b>LMNA «горяч.» уч. м.</b>				
7144	Липодистрофия <b>BSCL2 м.</b>				
7835LMNA	Липодистрофия <b>LMNA м.</b>				
7632PRP	Макулярная дистрофия <b>PRPH2 м.</b>				
7720LMNA	Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией <b>экзоны 8, 9 гена LMNA</b>				
7605MVK	Мевалоновая ацидурия <b>MVK м.</b>				
7908DIA1	Метгемоглобинемия <b>CYB5R3 м.</b>				
7836DIA1	Метгемоглобинемия <b>CYB5R3 ч.м.</b>				
7145	Метилглутаконовая ацидурия <b>OPA3 м.</b>				

7902PMP	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления <b>PMP22 м.</b>	7170	Пигментная дегенерация сетчатки <b>BEST1 м.</b>	7795PTPN11	Синдром LEOPARD экзоны 7, 12, 13 гена <b>PTPN11</b>
7952PMP	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления <b>анализ числа копий гена PMP22</b>	7856CA4	Пигментная дегенерация сетчатки <b>CA4 м.</b>	7186	Синдром <b>TAR RBM8A м.</b>
7724TTR	Наследственный амилоидоз <b>TTR м.</b>	7172	Пигментная дегенерация сетчатки <b>CRB1 м.</b>	7859FGD1	Синдром Аарскога-Скотта <b>FGD1 м.</b>
7725C1NH	Наследственный ангионевротический отек <b>C1NH м.</b>	7173	Пигментная дегенерация сетчатки <b>LRAT м.</b>	7187	Синдром Альстрома <b>ALMS1 «горяч.» уч. м.</b>
7779	Наследственный гемохроматоз, I тип <b>HFE м.</b>	7855NR2E3	Пигментная дегенерация сетчатки <b>NR2E3 м.</b>	7861KCNJ2	Синдром Андерсена <b>KCNJ2 м.</b>
7847ALX4	Незарращение родничков <b>ALX4 м.</b>	7852NRL	Пигментная дегенерация сетчатки <b>NRL м.</b>	7913FGFR	Синдром Антли-Бикслера экзон 9 гена <b>FGFR2</b>
7848MSX2	Незарращение родничков <b>MSX2 м.</b>	7853RP2	Пигментная дегенерация сетчатки <b>RP2 м.</b>	7862FGFR2	Синдром Апера <b>FGFR2 ч.м.</b>
7988GJB2	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость <b>GJB2 м.</b>	7174	Пигментная дегенерация сетчатки <b>RPE65 м.</b>	7863PRPS1	Синдром Арта <b>PRPS1 м.</b>
7956EYA4	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость <b>EYA4 м.</b>	7175	Пигментная дегенерация сетчатки <b>RPGR м.</b>	7796PTEN	Синдром Банаян-Райли-Рувальбака <b>PTEN м.</b>
7954GJB3	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость <b>GJB3 м.</b>	7176	Пикнодисостоз <b>CTSK м.</b>	7864TAZ	Синдром Барта <b>TAZ м.</b>
7955GJB6	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость <b>GJB6 м.</b>	7998FLCN	Пневмоторакс первичный спонтанный <b>FLCN м.</b>	7703FLCN	Синдром Бёрта-Хога-Дьюба <b>FLCN м.</b>
7165	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость <b>SLC26A4 м.</b>	7729CAV3	Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови <b>CAV3 м.</b>	7188	Синдром Блоха-Сульцбергера <b>IKBK6 ч.м.</b>
7953DFNB	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость частая делеция (309kb del Cx30) <b>DFNB1</b>	7636SHH	Полидактилия <b>SHH м.</b>	7189	Синдром Боуэна-Конради <b>EMG1 м.</b>
7910ELA2	Нейтропения <b>ELA2 м.</b>	7730GLI3	Полидактилия <b>GLI3 м.</b>	7865SCN5A	Синдром Бругада <b>SCN5A м.</b>
7909WAS	Нейтропения <b>WAS м.</b>	7959PKHD	Поликистоз почек рецессивный <b>PKHD1 «горяч.» уч. м.</b>	7734BCS	Синдром Бьёрнстада <b>BCS1L м.</b>
7849NPHP1	Нефронофтиз <b>анализ числа копий гена NPHP1</b>	7177	Понтоцереbellарная гипоплазия <b>VRK1 ч.м.</b>	7866PAX3	Синдром Ваарденбурга <b>PAX3 м.</b>
7166	Нефротический синдром <b>NPHS1 м.</b>	7178	Почечная адисплазия <b>UPK3A м.</b>	7867EDNRB	Синдром Ваарденбурга-Шаха <b>EDNRB м.</b>
7167	Нефротический синдром <b>NPHS2 м.</b>	7179	Почечная адисплазия экзоны 10, 11, 13, 14, 15 гена <b>RET</b>	7190	Синдром Ван дер Вуда <b>IRF6 м.</b>
7997SCN	Нормокалиемический периодический паралич экзон 13 гена <b>SCN4A</b>	7180	Прогерия Хатчинсона-Гилфорда <b>LMNA м.</b>	7736RECQL	Синдром Вернера <b>RECQL2 м.</b>
7007L	Ожирение моногенное. Лептин <b>LEP м.</b>	7860 COMP	Псевдоахондроплазия <b>COMP ч.м.</b>	7868WAS	Синдром Вискотта-Олдрича <b>WAS м.</b>
7013	Ожирение моногенное. Проопиомеланокортин — мутация <b>POMC м.</b>	7181	Псевдогипопаратиреоз <b>GNAS м.</b>	7785PHOX2B	Синдром врожденной центральной гиповентиляции <b>PHOX2B ч.м.</b>
7009P	Ожирение моногенное. Проопиомеланокортин-полиморфизм <b>POMC</b>	7182	Псевдоксантама эластическая <b>ABCC6 м.</b>	7192	Синдром Германски-Пудлака <b>HPS1 ч.м.</b>
7008M	Ожирение моногенное. Рецептор меланокортина <b>MC4R м.</b>	7183	Псевдоксантама эластическая <b>ABCC6 ч.м.</b>	7869GLI3	Синдром Грейга <b>GLI3 м.</b>
127ГП	Ожирение моногенное: полная панель <b>LEP м., MC4R м., POMC м.</b>	7184	Псевдопсевдогипопаратиреоз <b>GNAS м.</b>	7737RAB27	Синдром Грисцелли <b>RAB27A м.</b>
7957RABPN	Окулофарингеальная мышечная дистрофия <b>RABPN1 ч.м.</b>	7759LPIN	Рабдомиолиз (миоглобинурия) <b>LPIN1 м.</b>	7738FGFR	Синдром Джексона-Вейсса экзон 9 гена <b>FGFR2</b> и экзон 7A гена <b>FGFR1</b>
7958TCIRG	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей) <b>TCIRG1 ч.м.</b>	7185	Ретиношизис <b>RS1 м.</b>	7193	Синдром Ди Джорджи <b>TBX1 м.</b>
7168	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей) <b>TCIRG1 м.</b>	7732SCN5A	Семейная пароксизмальная фибрилляция желудочков <b>SCN5A м.</b>	7003UG	Синдром Жильбера <b>UGT1A1</b>
7850CRX	Палочко-колбочковая дистрофия <b>CRX м.</b>	7799TNFR	Семейная периодическая лихорадка <b>TNFRSF1A м.</b>	7194	Синдром Жубера <b>анализ числа копий гена NPHP1</b>
7634ADAM	Палочко-колбочковая дистрофия <b>ADAM9 м.</b>	7916PRF	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз <b>PRF1 м.</b>	7195	Синдром Карпентера <b>RAB23 м.</b>
7169	Палочко-колбочковая дистрофия <b>RPGR м.</b>	7917STX	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз <b>STX11 м.</b>	7196	Синдром Картагенера <b>DNAI1 и DNAH5 «горяч.» уч. м.</b>
7892SCN4A	Парамиотония Эйленбурга <b>SCN4A м.</b>	7915STXB	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз <b>STXBP2 м.</b>	7197	Синдром Картагенера <b>DNAI1 м.</b>
7876KTR6B	Пахионихия врожденная <b>KTR6B м.</b>	7914UNC	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз <b>UNC13D м.</b>	7768GJB2	Синдром кератита-ихтиоза-тугоухости <b>GJB2 м.</b>
7727HPGD	Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз) <b>HPGD м.</b>	7914UNC1	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз <b>UNC13D ч.м.</b>	7198	Синдром Клиппеля-Фейля <b>GDF6 м.</b>
7728BMPR	Первичная легочная гипертензия <b>BMPR2 м.</b>	7004MR	Семейный медуллярный рак щитовидной железы экзоны 10,11,13, 14, 15 гена <b>RET</b>	7739ERCC6	Синдром Коккейна <b>ERCC6 м.</b>
7851MEFV	Периодическая болезнь <b>MEFV м.</b>	7798RET	Семейный медуллярный рак щитовидной железы экзоны 5, 8 гена <b>RET</b>	7963KCN	Синдром короткого интервала QT <b>KCNH2 и KCNE2 м.</b>
7012ME	Периодическая болезнь <b>MEFV ч.м.</b>	7797CIAS1	Семейный холодовой аутовоспалительный синдром <b>NLRP3 м.</b>	7961KCNJ2	Синдром короткого интервала QT <b>KCNJ2 м.</b>
7635PRP	Пигментная дегенерация сетчатки <b>PRPH2 м.</b>	7857HSN2	Сенсорная полинейропатия <b>WNK1 м.</b>	7962KCN	Синдром короткого интервала QT <b>KCNQ1 и KCNE1 м.</b>
		7858NGFB	Сенсорная полинейропатия <b>NGF м.</b>	7199	Синдром Костелло <b>HRAS м.</b>
		7733CIAS1	Синдром CINCA <b>NLRP3 м.</b>	7202	Синдром Коффина-Лоури <b>RPS6KA3 м.</b>
		7870NR2E3	Синдром ESC <b>NR2E3 м.</b>	7740PAX3	Синдром краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей <b>PAX3 м.</b>
				7010UG	Синдром Криглера-Найяра <b>UGT1 м.</b>
				7760FGFR3	Синдром Крузона с черным акантозом экзон 10 гена <b>FGFR3</b>
				7964FGFR2	Синдром Крузона экзоны 7 и 9 гена <b>FGFR2</b>

7742BCS1	Синдром Лея обусловленный дефицитом митохондриального комплекса III BCS1L м.	7973VHL	Синдром Хиппеля-Линдау анализ числа копий гена VHL	7781	Фенилкетонурия PAH ч.м.
7203	Синдром Люджина-Фринса MED12 ч.м.	7880TBX5	Синдром Холта-Орама TBX5 м.	7240	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая ACVR1 «горяч.» уч. м.
7794CIAS1	Синдром Макла-Уэллса NLRP3 м.	7223	Синдром Швахмана-Даймонда SBDS м.	7241	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая ACVR1 без «горяч.» уч. м.
7204	Синдром Маклеода XK м.	7224	Синдром Швахмана-Даймонда SBDS1 ч.м.	7242	Фокально-кортикальная дисплазия Тейлора TSC1 м.
7208	Синдром Марфана FBN1 «горяч.» уч. м.	7225	Синдром широкого водопровода преддверия SLC26A4 м.	7243	Фокально-кортикальная дисплазия Тейлора TSC1 ч.м.
7209	Синдром Марфана FBN1 без «горяч.» уч. м.	7911PLOD	Синдром Эллера-Данло, тип VI PLOD ч.м.	7786RMRP	Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика RMRP м.
7210	Синдром Марфана FBN1 м.	7750CHNRG	Синдром Эскобара CHNRG м.	7244	Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана EBP м.
7212	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) экзон 15 гена RET	7751HOXD	Синполидактилия HOXD13 м.	7245	Хондрокальциноз ANKH м.
7005B2	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) ген RET при МЭН2В ч.м.	7226	Скапулоперонеальная миопатия FHL1 м.	7815	Хорея Гентингтона IT15 ч.м.
7006A2	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) экзоны 10, 11 гена RET при МЭН 2А	7882ROBO3	Сколиоз с параличом взора ROBO3 м.	7639PRP	Хориоидальная дистрофия PRPH2 м.
7743ZEB2	Синдром Моуат-Вильсон ZEB2 м.	7637GJC2	Спастическая параплегия Штрюмпеля GJC2 м.	7889CHM	Хороидеремия CHM м.
7965TAZ	Синдром компактного левого желудочка TAZ м.	7752SPG3	Спастическая параплегия Штрюмпеля ATL1 м.	7890CYBB	Хроническая гранулематозная болезнь CYBB м.
7872NBS1	Синдром Ниймеген NBN ч.м.	7753SPG4	Спастическая параплегия Штрюмпеля SPAST м.	7891BTK	X-сцепленная агаммаглобулинемия BTK м.
7213	Синдром ногтей-надколенника LMX1B м.	7227	Спастическая параплегия Штрюмпеля BSCL2 м.	7246	X-сцепленная умственная отсталость RPS6KA3 м.
7793PTPN11	Синдром Нунан экзоны 3, 7, 13 гена PTPN11	7754ALSIN	Спастический паралич ALSIN м.	7756SLC9A	X-сцепленная умственная отсталость SLC9A6 м.
7214	Синдром Опица-Каведжиа MED12 ч.м.	7994IGHMB	Спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы IGHMBP2 м.	7755ZDHN	X-сцепленная умственная отсталость ZDHN9 м.
7215	Синдром Ослера-Рендю-Вебера ENG м.	7771	Спинальная амиотрофия, типы I, II, III, IV SMN1	7981BIRC4	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) XIAP м.
7874TBX3	Синдром Паллистера TBX3 м.	7996AMI	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV анализ числа копий генов локуса 5q13	7982SH2	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) SH2D1A м.
7744GLI3	Синдром Паллистера-Холла GLI3 м.	7228	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV SMN1 м. (только при наличии одной копии гена)	7894FRMD7	X-сцепленный моторный нистагм FRMD7 м.
7216	Синдром Пендреда SLC26A4 м.	7789VAPB	Спинальная амиотрофия Финкеля VAPB м.	7983IL2RG	X-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит IL2RG м.
7217	Синдром подколенного птеригиума IRF6 м.	7792VAPB	Спинальная амиотрофия Финкеля VAPB ч.м.	7247	Центронуклеарная миопатия DNM2 м.
7745FGFR	Синдром Файффера экзоны 7, 9 гена FGFR2 и экзон 7A гена FGFR1	7229	Спинальная амиотрофия, X-сцепленная UBA1 «горяч.» уч.м.	7993МИО	Центронуклеарная миопатия миотубуларин м.
7218	Синдром Ретта MECP2 м.	7976AR	Спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди AR ч.м.	7757ERCC6	Цереброкулофациоскелетный синдром ERCC6 м.
7875SEPN1	Синдром ригидного позвоночника SEPN1 м.	7977ATX	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN1, ATXN2, ATXN3 ч.м.	7896EXT1	Экзостозы множественные EXT1 м.
7219	Синдром Сетре-Чотзена TWIST1 м.	7788ATXN7	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN7 ч.м.	7895EXT2	Экзостозы множественные EXT2 м.
7220	Синдром Сильвера BSCL2 м.	7787ATXN8	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN8 ч.м.	7758NDP	Экссудативная витреохоретинальная дистрофия NDP м.
7221	Синдром Симпсона-Голаби-Бемель GPC3 м.	7978PRNP	Спонгиозформная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями PRNP м.	7897EDA	Эктодермальная ангидротическая дисплазия EDA м.
7746SCN5A	Синдром слабости синусового узла SCN5A м.	7230	Спондилококостальный дизостоз DLL3 м.	7883GJB6	Эктодермальная гидротическая дисплазия GJB6 м.
7877DHCR7	Синдром Смита-Лемли-Опица DHCR7 м.	7232	Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT) Col2A1 м.	7640CACN	Эпизодическая атаксия CACNA1A м.
7878Col2A	Синдром Стиклера, тип I Col2A1 м.	7979TRAP	Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT) TRAPPC2 м.	7248	Эпифизарная дисплазия, множественная COMP ч.м.
7879AR	Синдром тестикулярной феминизации AR м.	7980PRPS1	Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы PRPS1 м.	7249	Эпифизарная дисплазия, множественная SLC26A2 м.
7747TCOF1	Синдром Тричера-Коллинза-Франческетти TCOF1 м.	7233	Торсионная дистония TOR1A м.	7985ALOX	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) ALOXE3 м.
7222	Синдром удлиненного интервала QT CAV3 м.	7234	Торсионная дистония GCH1 м.	7987LOX12	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) LOX12B м.
7968KCNJ	Синдром удлиненного интервала QT KCNJ2 м.	7235	Торсионная дистония PRRT2 м.	7986TGM1	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) TGM1 м.
7970SCN4	Синдром удлиненного интервала QT SCN4B м.	7236	Торсионная дистония SGCE м.	7901GJB3	Эритрокератодермия GJB3 м.
7969SCN5	Синдром удлиненного интервала QT SCN5A м.	7237	Торсионная дистония SPR м.	7899GJB4	Эритрокератодермия GJB4 м.
7975KCN	Синдром удлиненного интервала QT KCNH2 и KCNE2 м.	7638TRPS	Трихоринофалангеальный синдром TRPS1 м.	7250	Эритроцитоз рецессивный VHL м.
7974KCN	Синдром удлиненного интервала QT KCNQ1 и KCNE1 м.	7238	Тромбоцитопения врожденная MPL м.	7900VHL	Эритроцитоз рецессивный VHL ч.м.
7748FKRP	Синдром Уокера-Варбург FKRP м.	7239	Туберозный склероз TSC1 м.		
7749POMT1	Синдром Уокера-Варбург POMT1 м.	7885PRNP	Фатальная семейная инсомния PRNP м.		
7984VHL	Синдром Хиппеля-Линдау VHL м.	7888PAH	Фенилкетонурия PAH м.		