

7910ELA2	Нейтропения ELA2 м.	060 ●	7868WAS	Синдром Вискотта-Олдрича WAS м.	060 ●	7788ATXN7	Спиноцеребеллярная атакия ATXN7 ч.м.	060 ●
7849NPHP1	Нефронофиз анализ числа копий гена NPHP1	060 ●	7785PHOX2B	Синдром врожденной центральной гиповентиляции PHOX2B ч.м.	060 ●	7787ATXN8	Спиноцеребеллярная атакия ATXN8 ч.м.	060 ●
7166	Нефротический синдром NPHS1 м.	060 ●	7192	Синдром Германски-Пудлака HPS1 ч.м.	060 ●	7978PRNP	Спонгиозформная энцефалопатия с нейropsихическими проявлениями PRNP м.	060 ●
7167	Нефротический синдром NPHS2 м.	060 ●	7869GLI3	Синдром Грейга GLI3 м.	060 ●	7230	Спондилокостанальный дизостоз DLL3 м.	060 ●
7997SCN	Нормокалиемический периодический паралич экзон 13 гена SCN4A	060 ●	7737RAB27	Синдром Грисцелли RAB27A м.	060 ●	7979TRAP	Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT) TRAPPC2 м.	060 ●
7957RABPN	Окулофарингеальная мышечная дистрофия RABPN1 ч.м.	978 ●	7738FGFR	Синдром Джексона-Вейсса экзон 9 гена FGFR2 и экзон 7A гена FGFR1	060 ●	7980PRPS1	Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы PRPS1 м.	060 ●
7958TCIRG	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей) TCIRG1 ч.м.	060 ●	7194	Синдром Жубера анализ числа копий гена NPHP1	060 ●	7638TRPS	Трихоринофалангеальный синдром TRPS1 м.	060 ●
7168	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей) TCIRG1 м.	060 ●	7195	Синдром Карпентера RAB23 м.	060 ●	7238	Тромбоцитопения врожденная MPL м.	060 ●
7727HPGD	Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз) HPGD м.	060 ●	7768GJB2	Синдром кератита-ихтиоза-тугоухости GJB2 м.	060 ●	7885PRNP	Фатальная семейная инсомния PRNP м.	060 ●
7728BMPR	Первичная легочная гипертензия BMPR2 м.	060 ●	7198	Синдром Клиппеля-Фейля GDF6 м.	060 ●	7888PAH	Фенилкетонурия PAH м.	060 ●
7851MEFV	Периодическая болезнь MEFV м.	060 ●	7739ERCC6	Синдром Коккейна ERCC6 м.	060 ●	7781I	Фенилкетонурия PAH ч.м.	060 ●
7012MEI	Периодическая болезнь MEFV ч.м.	978 ●	7199	Синдром Костелло HRAS м.	060 ●	7240	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая ACVR1 «горяч.» уч. м.	060 ●
7853RP2	Пигментная дегенерация сетчатки RP2 м.	060 ●	7202	Синдром Коффина-Лоури RPS6KA3 м.	060 ●	7241	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая ACVR1 без «горяч.» уч. м.	060 ●
7176	Пикнодисостоз CTSK м.	060 ●	7740PAX3	Синдром краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей PAX3 м.	060 ●	7786RMRP	Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика RMRP м.	060 ●
7998FLCN	Пневмоторакс первичный спонтанный FLCN м.	060 ●	7010UGI	Синдром Криглера-Найяра UGT1 м.	978 ●	7244	Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана EBP м.	060 ●
7636SHH	Полидактилия SHH м.	060 ●	7760FGFR3	Синдром Крузона с черным акантозом экзон 10 гена FGFR3	060 ●	7245	Хондрокальциноз ANKH м.	060 ●
7730GLI3	Полидактилия GLI3 м.	060 ●	7964FGFR2	Синдром Крузона экзоны 7 и 9 гена FGFR2	060 ●	7815HDI	Хорея Гентингтона IT15 ч.м.	978 ●
7183	Псевдоксантома эластическая ABCC6 ч.м.	060 ●	7794CIAS1	Синдром Макла-Уэллса NLRP3 м.	060 ●	7889CHM	Хороидермия CHM м.	060 ●
7759LPIN	Рабдомиолиз (миоглобинурия) LPIN1 м.	060 ●	7204	Синдром Маклеода XK м.	060 ●	7890CYBB	Хроническая гранулематозная болезнь CYBB м.	060 ●
7185	Ретинозис RS1 м.	060 ●	7005B2I	Синдром множественной эндокринной опухоли второго типа (МЭН2) ген RET при МЭН2В ч.м.	060 ●	7891BTK	X-сцепленная агаммаглобулинемия BTK м.	060 ●
7799TNFR	Семейная периодическая лихорадка TNFRSF1A м.	060 ●	7743ZEB2	Синдром Моуат-Вильсон ZEB2 м.	060 ●	7981BIRC4	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) XIAP м.	060 ●
7916PRF	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз PRF1 м.	060 ●	7872NBS1	Синдром Ниймеген NBN ч.м.	060 ●	7982SH2	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) SH2D1A м.	060 ●
7917STX	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз STX11 м.	060 ●	7213	Синдром ногтей-надколенника LMX1B м.	060 ●	7894FRMD7	X-сцепленный моторный нистагм FRMD7 м.	060 ●
7915STXB	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз STXB2 м.	060 ●	7215	Синдром Ослера-Рендю-Вебера ENG м.	060 ●	7983IL2RG	X-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит IL2RG м.	060 ●
7914UNC	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз UNC13D м.	060 ●	7874TBX3	Синдром Паллистера TBX3 м.	060 ●	7757ERCC6	Цереброокулофациоскелетный синдром ERCC6 м.	060 ●
7914UNC1	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз UNC13D ч.м.	060 ●	7744GLI3	Синдром Паллистера-Холла GLI3 м.	060 ●	7896EXT1	Экзостозы множественные EXT1 м.	060 ●
7798RET	Семейный медуллярный рак щитовидной железы экзоны 5, 8 гена RET	060 ●	7217	Синдром подколенного птеригума IRF6 м.	060 ●	7895EXT2	Экзостозы множественные EXT2 м.	060 ●
7797CIAS1	Семейный холодовой аутовоспалительный синдром NLRP3 м.	060 ●	7745FGFR	Синдром Пфайффера экзоны 7, 9 гена FGFR2 и экзон 7A гена FGFR1	060 ●	7758NDP	Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия NDP м.	060 ●
7858NGFB	Сенсорная полинейропатия NGF м.	060 ●	7219	Синдром Сетре-Чотзена TWIST1 м.	060 ●	7897EDA	Эктодермальная андротическая дисплазия EDA м.	060 ●
7733CIAS1	Синдром CINCA NLRP3 м.	060 ●	7220	Синдром Сильвера BSCL2 м.	060 ●	7883GJB6	Эктодермальная гидротическая дисплазия GJB6 м.	060 ●
7186	Синдром TAR RBM8A м.	060 ●	7221	Синдром Симпсона-Голаби-Бемель GPC3 м.	060 ●	7248	Эпифизарная дисплазия, множественная COMP ч.м.	060 ●
7859FGD1	Синдром Аарскога-Скотта FGD1 м.	060 ●	7877DHCR7	Синдром Смита-Лемли-Опица DHCR7 м.	060 ●	7249	Эпифизарная дисплазия, множественная SLC26A2 м.	060 ●
7187	Синдром Альстрома ALMS1 «горяч.» уч. м.	060 ●	7879AR	Синдром тестикулярной феминизации AR м.	060 ●	7985ALOX	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) ALOXE3 м.	060 ●
7861KCNJ2	Синдром Андерсена KCNJ2 м.	060 ●	7747TCOF1	Синдром Тричера-Коллинза-Франческетти TCOF1 м.	060 ●	7987LOX12	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) LOX12B м.	060 ●
7913FGFR	Синдром Антли-Бикслера экзон 9 гена FGFR2	060 ●	7984VHL	Синдром Хиппеля-Линдау VHL м.	060 ●	7986TGM1	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) TGM1 м.	060 ●
7862FGFR2	Синдром Апера FGFR2 ч.м.	060 ●	7973VHL	Синдром Хиппеля-Линдау анализ числа копий гена VHL	060 ●	7901GJB3	Эритрокератодермия GJB3 м.	060 ●
7863PRPS1	Синдром Арта PRPS1 м.	060 ●	7223	Синдром Швахмана-Даймонда SBDS м.	060 ●	7899GJB4	Эритрокератодермия GJB4 м.	060 ●
7796PTEN	Синдром Банаян-Райли-Рувальбака PTEN м.	060 ●	7224	Синдром Швахмана-Даймонда SBDS1 ч.м.	060 ●	7250	Эритроцитоз рецессивный VHL м.	060 ●
7703FLCN	Синдром Бёрта-Хога-Дьюба FLCN м.	060 ●	7911PLODI	Синдром Эллерса-Данло, тип VI PLOD ч.м.	060 ●			
7189	Синдром Боуэна-Конради EMG1 м.	060 ●	7750CHRNG	Синдром Эскобара CHRNG м.	060 ●			
7734BCS	Синдром Бьёрнстада BCS1L м.	060 ●	7994IGHMB	Спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы IGHMBP2 м.	060 ●			
7866PAX3	Синдром Ваарденбурга PAX3 м.	060 ●	7996AMI	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV анализ числа копий генов локуса 5q13	978 ●			
7867EDNRB	Синдром Ваарденбурга-Шаха EDNRB м.	060 ●	7228	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV SMN1 м. (только при наличии одной копии гена)	060 ●			
7190	Синдром Ван дер Вуда IRF6 м.	060 ●	7976ARI	Спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди AR ч.м.	060 ●			

Специальные обозначения

060 — номер контейнера ● — пробирка с сиреневой крышкой