

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ПАНЕЛИ



ПЕРЕЧЕНЬ
СИНДРОМОВ

— 2017 —



СОДЕРЖАНИЕ

Панель «Нейродегенеративные заболевания»	3
Панель «Наследственные нарушения обмена веществ»	24
Панель «Наследственные эпилепсии»	41
Панель «Нервно-мышечные заболевания»	58
Панель «Умственная отсталость и расстройства аутистического спектра»	71

ПАНЕЛЬ «НЕЙРОДЕГЕНЕРАТИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»

682 гена

В панель входит широкий спектр различных по своей природе болезней, обусловленных постепенной гибелью отдельных групп нервных клеток.

Характеризуются неуклонно прогрессирующим неврологическим дефицитом, включая двигательные расстройства, психоэмоциональные и когнитивные (вплоть до деменции) нарушения и эпилептические приступы.

ДЕМЕНЦИИ	ПАРКИНСОНИЗМ	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МЫШЕЧНЫЕ ДИСТОНИИ	ПАРОКСИЗМАЛЬНЫЕ ДВИГАТЕЛЬНЫЕ РАССТРОЙСТВА (ПАРОКСИЗМАЛЬНЫЕ ДИСКИНЕЗИИ)
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МОТОРНО-СЕНСОРНЫЕ НЕЙРОПАТИИ		НЕЙРОДЕГЕНЕРАЦИИ, АССОЦИИРОВАННЫЕ С НАКОПЛЕНИЕМ МЕТАЛЛОВ	АТАКСИИ
НЕЙРОМЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	СПАСТИЧЕСКИЕ ПАРАПЛЕГИИ	БОЛЕЗНИ МОТОНЕЙРОНА	БОЛЕЗНИ БЕЛОГО ВЕЩЕСТВА
ЭПИЛЕПТИЧЕСКИЕ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ	РЕДКИЕ МОНОГЕННЫЕ СИНДРОМЫ, СОПРОВОЖДАЮЩИЕСЯ НЕЙРОДЕГЕНЕРАЦИЕЙ		МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИЙ В ЯДЕРНЫХ ГЕНАХ

Ген	Код	Синдром
AARS	613287	Болезнь Шарко-Мари-Тута; ранняя эпилептическая энцефалопатия
AARS2	614096	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования; прогрессирующая лейкоэнцефалопатия
ABCB7	301310	Сидеробластная анемия с атаксией
ABCD1	300100	Адренолейкодистрофия
ABHD12	612674	Полинейропатия, атаксия, потеря слуха, пигментный ретинит и катаракта
ACAD9	611126	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
ACADM	201450	Дефицит средних цепей Ацил-КоА дегидрогеназы
ACADS	201470	Дефицит коротких цепей Ацил-КоА дегидрогеназы
ACADVL	201475	Дефицит очень длинных цепей Ацил-КоА дегидрогеназы
ACO2	614559	Инфантильная церебро-ретикулярная дегенерация
ACTB	243310	Синдром Барайцера-Винтера; дистония
ACTG1	614583	Синдром Барайцера-Винтера; глухота
ADAMTSL2	231050	Гелеофизическая дисплазия
ADAR	615010	Синдром Айкарди-Гутьереса
ADCK3	612016	Первичный дефицит коэнзима Q10
ADCY5	606703	Семейная дискинезия с лицевой миокимией
ADGRG1	606854	Билатеральная полимикрогирия
AFG3L2	614487	Спастическая атаксия
AGA	208400	Аспартаглюкозаминурия
AGK	212350	Синдром Сенгерса
AHI1	608629	Синдром Жубер
AIFM1	300816	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования; Cowchock синдром
AIMP1	260600	Гипомиелинизирующая лейкодистрофия
AIRE	240300	Синдром аутоиммунной полиэндокринопатии
AKT3	615937	Синдром мегалэнцефалии-полимикрогирии-полидактилии-гидроцефалии
ALAS2	300752	Эритропоэтическая протопорфирия
ALDH18A1	616603	Синдром "вялой кожи"; спастическая параплегия
ALDH3A2	270200	Синдром Сьегрена-Ларссена
ALG1	608540	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG11	613661	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG12	607143	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG3	601110	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG6	603147	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG8	608104	Врожденное нарушение гликозилирования
ALS2	205100	Боковой амиотрофический склероз, ювенильный; спастический паралич

Ген	Код	Синдром
AMACR	614307	Дефицит альфа-метилацил-КоА рацимазы
AMPD1	615511	Миопатия связанная с дефицитом миоаденилатдезаминазы
AMPD2	615809	Мостомозжечковая гипоплазия; спастическая параплегия
ANG	611895	Боковой амиотрофический склероз
ANO10	613728	Спиноцеребеллярная атаксия
ANO3	615034	Дистония
ANTXR2	228600	Гиалиновый фиброматозный синдром
AP1S2	304340	X-сцепленная синдромальная умственная отсталость
AP4B1	614066	Спастическая параплегия
AP4E1	613744	Спастическая параплегия
AP4M1	612936	Спастическая параплегия
AP4S1	614067	Спастическая параплегия
AP5Z1	613647	Спастическая параплегия
APOE	104310	Болезнь Альцгеймера
APP	104300	Болезнь Альцгеймера; церебральная амилоидная ангиопатия
APTX	208920	Атаксия с глазодвигательной апраксией и гипоальбуминемией
ARFGEF2	608097	Перивентрикулярная гетеротопия с микроцефалией
ARG1	207800	Аргининемия
ARL13B	612291	Синдром Жубер
ARL6IP1	615685	Спастическая параплегия
ARSA	250100	Метахроматическая лейкодистрофия
ARSB	253200	Мукополисахаридоз
ARX	308350	Ранняя эпилептическая энцефалопатия; лиссэнцефалия; X-сцепленная умственная отсталость; синдром Пардингтон; синдром Прауда
ASAH1	228000	Липогранулематоз Фарбера; спинальная мышечная атрофия с прогрессирующей миоклонус эпилепсией
ASCL1	209880	Центральный гиповентиляционный синдром; синдром Хаддад
ASPA	271900	Болезнь Канаван
ASPM	608716	Первичная микроцефалия
ATCAY	601238	Мозжечковая атаксия
ATL1	613708	Наследственная сенсорная нейропатия; спастическая параплегия
ATM	208900	Атаксия-телеангиэктазия
ATN1	125370	Дентато-рубральная атрофия
ATP13A2	606693	Нейрональный цероидный липофусциноз
ATP1A3	614820	Детская альтернирующая гемиплегия; CAPOS синдром; дистония
ATP5E	614053	Дефицит ферментов митохондриального комплекса V
ATP6AP2	300423	X-сцепленная синдромальная умственная отсталость; паркинсонизм со спастикой

Ген	Код	Синдром
ATP7A	309400	Болезнь Менкеса; спиинальная мышечна атрофия
ATP8A2	615268	Синдром мозжечковой атаксии, умственной отсталости и дискоординации
ATPAF2	604273	Дефицит ферментов митохондриального комплекса V
ATR	210600	Синдром Секкеля
ATRX	301040	Синдром альфа-талассемия и умственная отсталость
ATXN1	164400	Спиноцеребеллярная атаксия
ATXN10	603516	Спиноцеребеллярная атаксия
ATXN2	183090	Боковой амиотрофический склероз; спиоцеребеллярная атаксия
ATXN3	109150	Болезнь Мачадо-Джозефа
ATXN7	164500	Спиноцеребеллярная атаксия
AUH	250950	3-метилглутакониковая ацидурия
B3GALNT2	615181	Мышечная дистрофия дистрогликанопатия
B4GALNT1	609195	Спастическая параплегия
B4GAT1	615287	Мышечная дистрофия дистрогликанопатия
B9D1	614209	Синдром Меккеля
B9D2	614175	Синдром Меккеля
BCAP31	300475	Глухота, дистония и церебральная гипомиелинизация
BCS1L	262000	Синдром Бьернстада; синдром GRACILE, синдром Ли; дефицит митохондриального комплекса III
BDNF	610269	Синдром центральной гиповентиляции
BEAN1	11721	Спиноцеребеллярная атаксия
BEST1	611809	Бестрофинопатия
BICD2	61529	Спинальная мышечная атрофия
BOLA3	614299	Синдром множественной митохондриальной дисфункции с гиперглициемией
BRAF	115150	Кардиолицекожный синдром; синдром LEOPARD; синдром Нунан
BSCL2	615924	Прогрессирующая энцефалопатия; врожденная липодистрофия; наследственная дистальная моторная нейропатия; спастическая параплегия
BTD	253260	Дефицит биотинидазы
BUB1B	257300	Синдром мозаичной анеуплоидии
C10ORF2	271245	Синдром истощения митохондриальной ДНК
C12ORF65	613559	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
C19ORF12	615043	Спастическая параплегия
C5ORF42	614615	Синдром Жубер
C9ORF72	105550	Фронтотемпоральная деменция и боковой амиотрофический склероз
CA2	259730	Остеопетроз с почечным тубулярным ацидозом
CA8	613227	Спиноцеребеллярная атаксия и умственная отсталость

Ген	Код	Синдром
CACNA1A	108500	Эпизодическая атаксия; семейная гемиплегическая мигрень с прогрессирующей мозжечковой атаксией
CACNA1B	614860	Дистония
CACNB4	607682	Идиопатическая генерализованная эпилепсия; эпизодическая атаксия
CASC5	604321	Первичная микроцефалия
CASK	300749	Умственная отсталость и микроцефалия с гипоплазией мозжечка; умственная отсталость
CC2D2A	612285	Синдром Жубер
CCDC88C	236600	Несиндромальная гидроцефалия
CCM2	603284	Церебральные кавернозные пороки развития
CCT5	256840	Сенсорная нейропатия со спастической параплегией
CDK5RAP2	604804	Первичная микроцефалия
CDON	614226	Голопрозэнцефалия
CENPJ	608393	Первичная микроцефалия
CEP135	614673	Первичная микроцефалия
CEP152	614852	Первичная микроцефалия; синдром Секкеля
CEP290	615991	Синдром Барде-Бидля; амавроз Лебера; синдром Сеньор-Локена
CEP41	614464	Синдром Жубер
CEP63	614728	Синдром Секкеля
CHCHD10	615911	Лобно-височная деменция и боковой амиотрофический склероз; спинальная мышечная атрофия
CHKB	602541	Врожденная мышечная дистрофия
CHMP1A	614961	Мостомозжечковая гипоплазия 6 типа
CHMP2B	614696	Боковой амиотрофический склероз; семейная деменция
CISD2	604928	Синдром Вольфрама
CLCN2	607628	Идиопатическая генерализованная эпилепсия; лейкоэнцефалопатия с атаксией
CLN3	204200	Нейрональный цероидный липофусциноз
CLN5	256731	Нейрональный цероидный липофусциноз
CLN6	601780	Нейрональный цероидный липофусциноз
CLN8	600143	Нейрональный цероидный липофусциноз
COA5	616500	Фатальная инфантильная кардиоэнцефаломиопатия
COASY	615643	Нейродегенерация с накоплением железа
COL11A2	614524	Фиброхондрогенез; синдром Стиклера; синдром Вайсенбахер-Цвеймюллера
COL18A1	267750	Синдром Кноблоха
COL2A1	200610	Ахондрогенез или гипохондрогенез; синдром Стиклера; болезнь Легг-Калве-Пертес
COL4A1	175780	Порэнцефалия
COL6A3	158810	Миопатия Бетлема; дистония; врожденная мышечная дистрофия Ульриха

Ген	Код	Синдром
COQ9	614654	Первичный дефицит коэнзима Q10
COX10	256000	Синдром Ли
COX14	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса IV
COX15	615119	Фатальная инфантильная кардиоэнцефалопатия; синдром Ли
COX20	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса IV
COX4I2	612714	Экзокриновая недостаточность ПЖЖ, дизэритропоэтическая анемия и гиперостоз
COX6B1	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса IV
CP	604290	Мозжечковая атаксия
CPT1A	255120	Недостаточность карнитин палмитилтрансферазы
CPT1C	616282	Спастическая параплегия
CPT2	608836	Недостаточность карнитин палмитилтрансферазы
CRAT		Недостаточность карнитин ацилтрансферазы
CSF1R	221820	Лейкоэнцефалопатия
CSPP1	615636	Синдром Жубер
CSTB	254800	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия
CTNS	219800	Атипичский нейропатический цистиноз
CTSA	256540	Галактосиалидоз
CTSC	245010	Синдром Хаима-Мунка; синдром Папиллон-Левевре
CTSD	610127	Нейрональный цероидный липофуциноз
CTSF	615362	Нейрональный цероидный липофуциноз
CTSK	265800	Пикнодизостоз
CYP27A1	213700	Церебротендиальный ксантоматоз
CYP2U1	615030	Спастическая параплегия
CYP7B1	613812	Врожденный дефект синтеза желчных кислот
D2HGDH	600721	D-2-гидроксиглутаровая ацидурия
DARS	615281	Гипомиелинизация с поражением ствола головного мозга и спинного мозга и со спастичностью ног
DARS2	611105	Лейкоэнцефалопатия с лактат-ацидозом
DCAF17	241080	Синдром Вудхауса-Сакати
DCHS1	601390	Синдром Ван Малдергема
DCTN1	105400	Боковой амиотрофический склероз; дистальная моторная нейропатия; синдром Перри
DCX	300067	Лиссэнцефалия; субкортикальная ламинарная гетеротопия
DDB2	278740	Пигментная ксеродерма
DDHD1	609340	Спастическая параплегия
DDHD2	615033	Спастическая параплегия
DGUOK	251880	Синдром истощения митохондриальной ДНК (гепатоцеребрального типа)

Ген	Код	Синдром
DDHD1	609340	Спастическая параплегия
DDHD2	615033	Спастическая параплегия
DGUOK	251880	Синдром истощения митохондриальной ДНК (гепатоцеребрального типа)
DHCR7	270400	Синдром Смита-Лемли-Опица
DHCR24	602398	Десмостеролоз
DHCR7	270400	Синдром Смита-Лемли-Опица
DLAT	245348	Дефицит пируват дегидрогеназы E2
DLD	246900	Дефицит дегидролипоамид дегидрогеназы
DNAJB2	616233	Болезнь Шарко-Мари-Тута
DNAJC19	610198	3-метилглутакониковая ацидурия
DNAJC5	162350	Нейрональный цероидный липофусциноз
DNAJC6	615528	Болезнь Паркинсона с ранним началом
DNM1L	614388	Летальная энцефалопатия
DNMT1	604121	Церебральная атаксия, глухота и нарколепсия; наследственная сенсорная нейропатия
DPAGT1	608093	Врожденное нарушение гликозилирования
DYM	223800	Болезнь Диггве-Мельхиора-Клаузена; дисплазия Смит-МакКорт
DYNC1H1	614228	Болезнь Шарко-Мари-Тута
DYRK1A	614104	Умственная отсталость
EARS2	614924	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
ECE1	145500	Болезнь Гиршпрунга, пороки сердца и вегетативной дисфункции
EDN3	209880	Центральный гиповентиляционный синдром; синдром Ваарденбург
EEF2	609306	Спиноцеребеллярная атаксия
EFTUD2	610536	Мандибулофациальный дизостоз
EIF2AK3	226980	Синдром Уолкотта-Раллисона
EIF2B1	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF2B2	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF2B3	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF2B4	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF2B5	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF4G1	614251	Болезнь Паркинсона
ELOVL4	614457	Ихтиоз, спастическая квадриплегия и умственная отсталость
ELOVL5	615957	Спиноцеребеллярная атаксия
EMX2	269160	Шизэнцефалия
ENTPD1	615683	Спастическая параплегия
EPM2A	254780	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия

Ген	Код	Синдром
ERBB4	615515	Боковой амиотрофический склероз
ERCC2	278730	Цереброокулофациоскелетный синдром; пигментная ксеродерма
ERCC3	610651	Трихотриодистрофия; пигментная ксеродерма
ERCC4	615272	Анемия Фанкони
ERCC5	278780	Цереброокулофациоскелетный синдром; пигментная ксеродерма
ERCC6	133540	Синдром Коккейна; цереброокулофациоскелетный синдром
ERCC8	216400	Синдром Коккейна
ERLIN2	611225	Спастическая параплегия
ETF A	231680	Глутаровая ацидемия
ETF B	231680	Глутаровая ацидемия
ETF DH	231680	Глутаровая ацидемия
ETHE1	602473	Этилмалоновая энцефалопатия
EXOSC3	614678	Мостомозжечковая гипоплазия
EZH2	277590	Синдром Вивера
FA2H	612319	Спастическая параплегия
FAM126A	610532	Гипомиелинизирующая лейкодистрофия
FAM134B	613115	Наследственная сенсорная нейропатия
FARS2	614946	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
FASTKD2	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса IV
FAT4	615546	Синдром Ван Малдергема
FBXO38	615575	Дистальная моторная нейропатия
FBXO7	260300	Болезнь Паркинсона
FGF14	609307	Спиноцеребеллярная атаксия
FGF8	612702	Гипогонадотропный гипогонадизм с или без аноسمии
FGFR3	610474	CATS HL синдром; SADDAN синдром; синдром Крузона
FH	606812	Дефицит фумаразы
FIG4	612577	Боковой амиотрофический склероз; билатеральная полимикрогирия
FKRP	613153	Мышечная дистрофия дистрогликанопатия
FKTN	253800	Мышечная дистрофия дистрогликанопатия
FLNA	314400	Кардиоваскулярная дисплазия; перивентрикулярная гетеротопия; синдром Мельник-Нидлса
FLVCR1	609033	Атаксия с пигментным ретинитом
FOLR1	613068	Нейродегенерация связанная с дефицитом транспорта фолатов
FOXRED1	256000	Синдром Ли
FTL	600886	Синдром гиперферритинемия-катаракта; нейродегенерация с накоплением железа

Ген	Код	Синдром
FUCA1	230000	Фукозидоз
FUS	608030	Боковой амиотрофический склероз
FXN	229300	Атаксия Фридрейха
GAA	232300	Гликогеноз
GAD1	603513	Спастический церебральный паралич
GALC	245200	Болезнь Краббе
GALNS	253000	Мукополисахаридоз
GAN	256850	Аксональная нейропатия
GARS	601472	Болезнь Шарко-Мари-Тута; дистальная моторная нейропатия
GATA3	146255	Гипопаратиреоидизм, тугоухость и почечная дисплазия
GBA	608013	Болезнь Гоше
GBA2	614409	Спастическая параплегия
GBE1	232500	Гликогеноз IV
GCDH	231670	Глутаровая ацидурия
GCH1	128230	Дофамин-зависимая дистония; гиперфенилаланинемия
GCLC	230450	Гемолитическая анемия, связанная с дефицитом гамма-глутамилцистеин синтетазы
GDAP1	607831	Болезнь Шарко-Мари-Тута
GDNF	209880	Центральный гиповентиляционный синдром
GFAP	203450	Болезнь Александра
GFER	613076	Прогрессирующая митохондриальная миопатия
GFM1	609060	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
GJB1	302800	Нейропатия Шарко-Мари-Тута
GJC2	608804	Гипомиелинизирующая лейкодистрофия; спастическая параплегия
GLA	301500	Болезнь Фабри
GLB1	230500	GM-ганглиозидоз I типа; мукополисахаридоз
GLI2	610829	Голопрозэнцефалия; синдром Куллера-Джонса
GLI3	146510	Синдром Паллистера-Холла; синдром цефалополисиндактилия Крейга
GM2A	272750	GM2-ганглиозидоз
GMPPB	615350	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
GNAL	615073	Дистония
GNAQ	163000	Пороки развития капилляров; синдром Штурге-Вебера
GNE	605820	Миопатия Нонака
GNPTAB	252500	Муколипидоз
GNPTG	252605	Муколипидоз
GNS	252940	Мукополисахаридоз
GOSR2	614018	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия

Ген	Код	Синдром
GPC3	312870	Синдром Симпсона-Голаби-Бемеля
GRID2	616204	Спиноцеребеллярная атаксия
GRN	607485	Первичная прогрессирующая афазия; нейрональный цероидный липофуциноз; лобно-височная дегенерация с убиквитин-позитивные включениями
GUSB	253220	Мукополисахаридоз
HADH	231530	Дефицит 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы
HARS2	614926	Синдром Перро
HEPACAM	613925	Мегалэнцефалическая лейкоэнцефалопатия
HEXA	272800	GM2-ганглиозидоз; болезнь Тея-Сакса
HEXB	26880	Болезнь Сандхоффа
HGSNAT	252930	Мукополисахаридоз
HNRNPA1	615426	Боковой амиотрофический склероз
HNRNPA2B1	615442	Миопатия с ранним началом болезни Педжета
HPRT1	300322	Синдром Леша-Нааяна
HRAS	218040	Синдром Костелло; врожденная миопатия; синдром Шimmelпепниннга-Фёрштейна-Мимс
HSD17B4	261515	Дефицит D-дифункционального белка; синдром Перро
HSPB1	606595	Болезнь Шарко-Мари-Тута
HSPB3	613376	Дистальная моторная нейропатия
HSPB8	608673	Болезнь Шарко-Мари-Тута
HSPD1	612233	Гипомиелинизирующая лейкодистрофия; спастическая параплегия
HTRA1	616779	Церебральная артериопатия с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией
HTRA2	610297	Болезнь Паркинсона
HTT*	143100	Болезнь Гентингтона
HYAL1	601492	Мукополисахаридоз
IBA57	615330	Синдром множественной митохондриальной дисфункции
IDS	309900	Мукополисахаридоз
IDUA	607014	Мукополисахаридоз
IER3IP1	614231	Синдром микроцефалия, эпилепсия и диабет
IFIH1	615846	Синдром Айкарди-Гутьереса
IGHMBP2	616155	Болезнь Шарко-Мари-Тута
INPP5E	213300	Синдром Жубер
ISCU	255125	Миопатия с лактат-ацидозом
ISPD	614643	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
ITM2B	176500	семейная деменция; дистрофия сетчатки
ITPR1	606658	Спиноцеребеллярная атаксия

*гены, относящиеся к болезням экспансии тринуклеотидных повторов.

Ген	Код	Синдром
JPH3	606438	Гентингтон-подобная болезнь
KANK1	612900	Спастический церебральный паралич
KARS	613641	Болезнь Шарко-Мари-Тута
KCNA1	160120	Эпизодическая атаксия/миокимия
KCNC3	605259	Спиноцеребеллярная атаксия
KCND3	616399	Синдром Бругада; спиноцеребеллярная атаксия
KCNJ10	600791	Увеличенный вестибулярный водопровод; синдром SESAME
KCNMA1	609446	Генерализованная эпилепсия и пароксизмальная дискинезия
KCTD17	616398	Миоклоническая дистония
KCTD7	611726	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия
KIAA0196	603563	Спастическая параплегия; синдром Ритшера-Шинцеля
RUBCN	615705	Спиноцеребеллярная атаксия
KIF11	152950	Микроцефалия, лимфедема и умственная отсталость
KIF1A	614255	Умственная отсталость; спастическая параплегия; наследственная сенсорная нейропатия
KIF1C	611302	Спастическая атаксия
KIF2A	615411	Кортикальная дисплазия
KIF5A	604187	Спастическая параплегия
KIF5C	615282	Кортикальная дисплазия
KIF7	200990	Синдром Жубер; синдром Аль-Газали-Бакалинова
KMT2D	147920	Синдром Кабуки
KRIT1	116860	Церебральная кавернозные пороки
L1CAM	304100	Частичная агенезия мозолистого тела; CRASH синдром; MASA-синдром; гидроцефалия с врожденной кишечной псевдообструкцией.
L2HGDH	236792	L2-гидроксиглутаровая ацидурия
LAMA2	607855	Мирозин-дефицитная мышечная дистрофия
LAMC3	614115	Затылочные кортикальные пороки
LAMP2	300257	Болезнь Данона
LARGE	613154	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
LIAS	614462	Гиперглицинемия, лактат-ацидоз и судороги
LIPA	278000	Болезнь накопления эфиров холестерина
LMNB1	169500	Лейкодистрофия с поздним началом
LRPPRC	220111	Синдром Ли
LRRK2	607060	Болезнь Паркинсона
LYST	214500	Синдром Чедиака-Хигаши
MAG	616680	Спастическая параплегия
MAN2B1	248500	Маннозидоз

Ген	Код	Синдром
MANBA	248510	Маннозидоз
MAPT	600274	Лобно-височная деменция; болезнь Пика; прогрессирующий супрануклеарный паралич
MARS	616280	Болезнь Шарко-Мари-Тута
MARS2	616430	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования; спастическая атаксия
MATR3	606070	Боковой амиотрофический склероз
MBD5	156200	Умственная отсталость
MCOLN1	252650	Муколипидоз
MCPH1	251200	Первичная микроцефалия
MECP2	300496	Синдром Ретта; X-сцепленная умственная отсталость; мультифакториальная неонатальная энцефалопатия
MED12	305450	Синдром Опица-Каведжиа; синдром Луян-Фринса; синдром Одо
MED17	613668	Постнатальная прогрессирующая микроцефалия
MEF2C	613443	Умственная отсталость, стереотипные движения, эпилепсия и пороки развития головного мозга; синдром делеции хромосомы 5q14.3
MFN2	609260	Болезнь Шарко-Мари-Тута
MFSD8	610951	Нейрональный цероидный липофуциноз
MGAT2	212066	Врожденное нарушение гликозилирования
MGME1	615084	Синдром истощения митохондриальной ДНК
MKS1	249000	Синдром Меккеля; синдром Бардле-Билля
MLC1	604004	Мегалэнцефалическая лейкоэнцефалопатия
MPI	602579	Врожденное нарушение гликозилирования
MPV17	256810	Синдром истощения митохондриальной ДНК
MRE11A	604391	Атаксия-телеангиэктазия подобная болезнь
MRPS16	610498	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
MRPS22	611719	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
MSMO1	616834	Микроцефалия, врожденная катаракта и псориаз
MTFMT	614947	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
MTHFR	236250	Гомоцистинурия
MTO1	614702	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
MTPAP	613672	Спастическая атаксия
MTPP	200100	Болезнь Паркинсона; абеталипопротеинемия
NAGA	609241	Болезнь Шиндлера; болезнь Канзаки
NAGLU	616491	Болезнь Шарко-Мари-Тута
NDE1	614019	Лиссэнцефалия с микроцефалией
NDUFA1	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I

Ген	Код	Синдром
NDUFA10	256000	Синдром Ли
NDUFA11	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFA12	256000	Синдром Ли
NDUFA13	607464	Тиреоидная карцинома
NDUFA2	256000	Синдром Ли
NDUFA9	256000	Синдром Ли
NDUFAF1	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFAF2	256000	Синдром Ли
NDUFAF3	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFAF4	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFAF5	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFAF6	256000	Синдром Ли
NDUFB3	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFB9	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS1	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS2	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS3	256000	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS4	256000	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS6	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS7	256000	Синдром Ли
NDUFS8	256000	Синдром Ли
NDUFV1	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFV2	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NEFH	105400	Боковой амиотрофический склероз
NEU1	256550	Сиалидоз
NFIX	602535	Синдром Маршала-Смита; синдром Сотоса
NFU1	605711	Синдром множественной митохондриальной дисфункции
NHEJ1	611291	Тяжелый иммунодефицит с микроцефалией и задержкой роста
NHLRC1	254780	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия
NIN	614851	Синдром Секкеля
NIPA1	600363	Спастическая параплегия
NKX2-1	118700	Доброкачественная хоррея; хореоатетоз и неонатальный респираторный дистресс
NOP56	614153	Спиноцеребеллярная атакия
NOTCH3	125310	Церебральная артериопатия с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией; синдром латеральной менингоцеле
NPC1	257220	Болезнь Ниманна-Пика
NPC2	607625	Болезнь Ниманна-Пика

Ген	Код	Синдром
NRHP1	609583	Синдром Жубер
NRHP3	267010	Синдром Меккеля
NSD1	130650	Синдром Беквита-Видемана
NT5C2	613162	Спастическая параплегия
NUBPL	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
OCLN	251290	Псевдо-TORCH-синдром
OFD1	300804	Синдром Жубер
OPA1	165500	Оптическая атрофия
OPA3	258501	3-метилглутаровая ацилурия
OPHN1	300486	Умственная отсталость с гипоплазией мозга
OPTN	613435	Боковой амиотрофический склероз
PAFAN1B1	607432	Субкортикальная ламинарная гетеротопия; лиссэнцефалия
PANK2	234200	Нейродегенерация с накоплением железа; HARP-синдром
PARK2	600116	Ювенильная болезнь Паркинсона
PARK7	606324	Болезнь Паркинсона с ранним началом
PAX6	106210	Аниридия; синдром Жилеспи; гипоплазия зрительного нерва
PC	266150	Дефицит пируват карбоксилазы
PCNT	210720	Первичная микроцефальная остеодиспластическая карликовость
PDCD10	603285	Церебральные кавернозные пороки развития
PDGFB	615483	Кальцификация базальных ганглиев
PDGFRB	615007	Кальцификация базальных ганглиев; младенческий миофиброматоз
PDHA1	312170	Дефицит пируват дегидрогеназы
PDHB	614111	Дефицит пируват дегидрогеназы
PDHX	245349	Лактатацидемия
PDP1	608782	Дефицит пируват дегидрогеназы фосфатазы
PDSS1	614651	Первичный дефицит коэнзима Q10
PDSS2	614652	Первичный дефицит коэнзима Q10
PDYN	610245	Спиноцеребеллярная атаксия
PEX1	214100	Нарушение биогенеза пероксисом (Болезнь Целльвегера); синдром Геймлера
PEX10	614870	Нарушение биогенеза пероксисом (Болезнь Целльвегера)
PEX11B	614920	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX12	614859	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX13	614883	Нарушение биогенеза пероксисом (Болезнь Целльвегера)
PEX14	614887	Болезнь Целльвегера
PEX16	614876	Болезнь Целльвегера
PEX19	614886	Болезнь Целльвегера

Ген	Код	Синдром
PEX2	614866	Болезнь Целльвегера
PEX26	614872	Болезнь Целльвегера
PEX3	614882	Болезнь Целльвегера
PEX5	214110	Болезнь Целльвегера
PEX6	616617	Синдром Геймлера
PEX7	614879	Нарушение биогенеза пероксисом
PFN1	614808	Боковой амиотрофический склероз
PGAP1	615802	Умственная отсталость
PNOX2A	602078	Врожденный фиброз экстраокулярных мышц
PNOX2B	209880	Центральный гиповентиляционный синдром
PNYN	266500	Болезнь Рефсума
PIGA	300868	Синдром множественные ВПР-гипотония-судороги
PIGN	614080	Синдром множественные ВПР-гипотония-судороги
PIK3CA	615108	Синдром Коудена
PIK3R2	603387	Синдром Мегалэнцефалия-полимиогирия-полидактилия-гидроцефалия
PIK3R5	615217	Атаксия-глазодвигательная апраксия
PINK1	605909	Болезнь Паркинсона с ранним началом
PLA2G6	256600	Инфантильная нейроаксональная дистрофия; нейродегенерация с накоплением железа
PLEKHG5	615376	Болезнь Шарко-Мари-Тута; спинальная мышечная атрофия
PLP1	312920	Спастическая параплегия; болезнь Пелициуса-Мерцбахера
PMM2	212065	Врожденное нарушение гликозилирования
PNKD	118800	Пароксизмальная некинезогенная дискинезия
PNKP	613402	Микроцефалия, судороги и задержка развития
PNPLA6	245800	Синдром Лоуренса-Муна; синдром Оливера-МакФарлане; синдром Лауренс-Мун; спастическая параплегия
PNPT1	614932	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
POLG	203700	Синдром истощения митохондриальной ДНК
POLG2	610131	Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК
POLH	278750	Пигментная ксеродерма
POLR3A	607694	Гипомиелинизирующая лейкодистрофия
POLR3B	614381	Гипомиелинизирующая лейкодистрофия
POMGNT1	253280	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
POMGNT2	614830	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
POMK	615249	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
POMT1	236670	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия

Ген	Код	Синдром
POMT2	613150	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
PPP2R2B	604326	Спиноцеребеллярная атаксия
PPT1	256730	Нейрональный цероидный липофусциноз
PQBP1	309500	Синдром Ренпеннинга
PRICKLE1	612437	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия
PRKCG	605361	Спиноцеребеллярная атаксия
PRKRA	612067	Дистония
PRNP	137440	Церебральная амилоидная ангиопатия; болезнь Крейтцфельда-Якоба; болезнь Гертшманн-Штрейслера
PRPH	105400	Боковой амиотрофический склероз
PRPH2	608133	Амавроз Лебера
PRRT2	602066	Семейные судороги с пароксизмальным хореоатетозом
PSAP	610539	Болезнь Гоше, атипичная; метахроматическая лейкодистрофия
PSEN1	607822	Болезнь Альцгеймера; кардиомиопатия; болезнь Пика
PSEN2	606889	Болезнь Альцгеймера; кардиомиопатия
PTCH1	610828	Голопрозэнцефалия
PTEN	158350	Синдром Коудена; синдром Банайан-Рили-Рувалькаба; синдром Коудена; синдром Лермитта-Дуклоса
PTPN11	151100	Синдром LEOPARD; синдром Нунана
PUS1	600462	Миопатия, лактат-ацидоз и сидеробластная анемия
QDPR	261630	Гиперфенилаланинемия
RAB18	614222	Синдром Варбург
RAB3GAP1	600118	Синдром Варбург
RAB3GAP2	614225	Синдром Варбург; синдром Мартсольфа
RAF1	611554	Синдром LEOPARD; синдром Нунана
RAI1	182290	Синдром Смит-Магенис
RARS2	611523	Мостомозжечковая гипоплазия
RBBP8	606744	Синдром Секкеля; синдром Джавад
REEP1	614751	Дистальная моторная нейропатия; спастическая параплегия
REEP2	615625	Спастическая параплегия
RELN	616436	Семейная височная эпилепсия; лиссэнцефалия
RET	209880	Центральный гиповентиляционный синдром
RFT1	612015	Врожденное нарушение гликозилирования
RMND1	614922	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
RNASEH2A	610333	Синдром Айкарди-Гутьереса
RNASEH2B	610181	Синдром Айкарди-Гутьереса

Ген	Код	Синдром
RNASEH2C	610329	Синдром Айкарди-Гутьереса
RNASET2	612951	Лейкоэнцефалопатия с мегалэнцефалией
RPGRIP1L	611560	Синдром Жубер
RRM2B	612075	Синдром истощения митохондриальной ДНК (энцефаломиопатического типа)
RTN2	604805	Спастическая параплегия
RTTN	614833	Полимикрогирия с судорогами
SACS	270550	Спастическая атаксия
SAMHD1	612952	Синдром Айкарди-Гутьереса
SARS2	613845	Гиперурикемия, легочная гипертензия, почечная недостаточность и алкалоз
SCARB2	254900	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия
SCO1	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса IV
SCO2	604377	Кардиоэнцефаломиопатия
SCP2	613724	Лейкоэнцефалопатия с дистонией и моторной нейропатией
SDHA	256000	Синдром Ли
SDHAF1	252011	Дефицит ферментов митохондриального комплекса II
SDHAF2	601650	Параганглиомы
SDHB	612359	Синдром Коудена
SDHC	605373	Параганглиомы
SDHD	615106	Синдром Коудена
SEPSECS	613811	Мостомозжечковая гипоплазия
SERAC1	614739	3-метилглутаровая ацидурия с глухотой, энцефалопатией и Ли-подобным синдромом
SETX	602433	Боковой амиотрофический склероз
SGCE	159900	Миоклоническая дистония
SGSH	252900	Мукополисахаридоз
SHH	142945	Голопрозэнцефалия; шизэнцефалия
SIGMAR1	614373	Боковой амиотрофический склероз, ювенильный; спинальная мышечная атрофия
SIL1	248800	Синдром Маринеско-Шегрена
SIX3	157170	Голопрозэнцефалия; шизэнцефалия
SLC16A2	300523	Синдром Аллана-Херндона-Дадли
SLC17A5	604369	Болезнь Салла; сиалидоз
SLC19A2	249270	Тиамин-зависимая мегалобластная анемия
SLC19A3	607483	Синдром дисфункции метаболизма тиамина
SLC1A3	612656	Эпизодическая атаксия
SLC20A2	213600	Идиопатическая кальцификация базальных ганглиев
SLC22A5	212140	Системный дефицит карнитина
SLC25A12	612949	Глобальная церебральная гиповентиляция

Ген	Код	Синдром
SLC25A15	238970	Синдром гиперорнитинемия-гипераммониемия-гиперцитруллинемия
SLC25A19	607196	Микроцефалия
SLC25A20	212138	Дефицит карнитин-амилкарнитин транслоказы
SLC25A3	610773	Недостаточность митохондриальных переносчиков фосфатов
SLC25A38	205950	Сидеробластная анемия
SLC25A4	615418	Синдром истощения митохондриальной ДНК (кардиомиопатического типа)
SLC2A1	614847	Идиопатическая генерализованная эпилепсия; дистония; синдром дефицита GLUT1
SLC30A10	613280	Гипермагниемия, полицитемия и цирроз
SLC33A1	614482	Врожденная катаракта, потеря слуха и нейродегенерация
SLC5A2	233100	Почечная глюкозурия
SLC5A7	158580	Дистальная моторная нейропатия
SLC6A3	613135	Паркинсонизм-дистония
SLC6A8	300352	Синдром дефицита церебрального креатина
SMPD1	257200	Болезнь Ниманна-Пика
SNAP29	609528	Церебральный дисгенез, нейропатия и ихтиоз
SNCA	168601	Болезнь Паркинсона
SOD1	105400	Боковой амиотрофический склероз
SORL1	104300	Болезнь Альцгеймера
SOX10	611584	Синдром Ваарденбурга
SPAST	182601	Спастическая параплегия
SPG11	602099	Боковой амиотрофический склероз, ювенильный; спастическая параплегия
SPG20	275900	Синдром Троеера
SPG21	248900	Синдром Маста
SPG7	607259	Спастическая параплегия
ALDH18A1	248900	Спастическая параплегия
SPR	612716	Дофамин-зависимая дистония
SPTBN2	600224	Спиноцеребеллярная атаксия
SQSTM1	616437	Лобно-височная деменция
SRD5A3	612379	Врожденное нарушение гликозилирования
SRPX2	300643	Эпилепсия, умственная отсталость и речевая диспраксия
STAMBP	614261	Микроцефалия-капиллярные мальформации
STIL	612703	Микроцефалия
STUB1	615768	Спиноцеребеллярная атаксия
SUCLA2	612073	Синдром истощения митохондриальной ДНК (энцефаломиопатического типа)
SUCLG1	245400	Синдром истощения митохондриальной ДНК (энцефаломиопатического типа)
SUMF1	272200	Множественная недостаточность сульфатазы

Ген	Код	Синдром
SURF1	616684	Болезнь Шарко-Мари-Тута
SYNE1	612998	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса; спиноцеребеллярная атрофия
SYNJ1	615530	Болезнь Паркинсона с ранним началом
SYT14	614229	Спиноцеребеллярная атаксия
TACO1	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса IV
TAF1	300966	X-сцепленная синдромальная умственная отсталость
TARDBP	612069	Боковой амиотрофический склероз
TAZ	302060	Синдром Барта
TBC1D20	615663	Синдром Варбург
TBP	168600	Болезнь Паркинсона
TCF4	610954	Синдром Питта-Хопкинса
TCTN1	614173	Синдром Жубер
TCTN2	616654	Синдром Жубер
TDP1	607250	Спиноцеребеллярная атаксия
TECPR2	615031	Спастическая параплегия
TFG	604484	Наследственная моторная и сенсорная нейропатия; спастическая параплегия
TGIF1	142946	Голопрозэнцефалия
TGM6	613908	Спиноцеребеллярная атаксия
TH	605407	Синдром Сегавы
THAP1	602629	Торсионная дистония
TIMM8A	311150	Синдром Янсона; синдром Мор-Тренебьярга
TK2	609560	Синдром истощения митохондриальной ДНК (энцефаломиопатического типа)
TMEM126A	612989	Оптическая атрофия
TMEM138	614465	Синдром Жубер
TMEM165	614727	Врожденное нарушение гликозилирования
TMEM216	608091	Синдром Жубер
TMEM231	614970	Синдром Жубер
TMEM237	614424	Синдром Жубер
TMEM5	615041	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
TMEM67	615991	Синдром Барде-Бидля; синдром COACH; синдром Жубер; синдром Мекеля
TMEM70	614052	Дефицит ферментов митохондриального комплекса V
TOR1A	128100	Торсионная дистония
TRK1	614458	Синдром дисфункции метаболизма тиамина
TRPP1	204500	Нейрональный цероидный липофусциноз; спиноцеребеллярная атаксия
TREM2	221770	Болезнь Насу-Хакола
TREX1	225750	Синдром Айкарди-Гутьереса

Ген	Код	Синдром
TRMU	613070	Преходящая инфантильная печеночная недостаточность
TRPV4	606071	Моторная и сенсорная нейропатия; спинальная мышечная атрофия
TSC1	607341	Фокальная кортикальная дисплазия; туберозный склероз
TSC2	613254	Туберозный склероз
TSEN2	612389	Мостомозжечковая гипоплазия
TSEN34	612390	Мостомозжечковая гипоплазия
TSEN54	277470	Мостомозжечковая гипоплазия
TSFM	610505	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
TTBK2	604432	Спиноцеребеллярная атаксия
TTC19	615157	Дефицит ферментов митохондриального комплекса III
TTC21B	613820	Нефронофтиз
TPPA	277460	Атаксия с изолированным дефицитом витамина E
TUBA1A	611603	Лиссэнцефалия
TUBA8	613180	Полимикрогирия с гипоплазией зрительного нерва
TUBB2B	610031	Полимикрогирия
TUBB3	614039	Кортикальная дисплазия
TUBB4A	128101	Торсионная дистония; лейкодистрофия
TUBG1	615412	Кортикальная дисплазия
TUBGCP6	251270	Микроцефалия и хориоретинопатия
TUFM	610678	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
TUSC3	611093	Умственная отсталость
TYMP	603041	Синдром истощения митохондриальной ДНК
TYROBP	221770	Болезнь Насу-Хакола
UBA1	301830	Спинальная мышечная атрофия
UBE3A	105830	Синдром Ангельмана
UBQLN2	300857	Боковой амиотрофический склероз
UQCRB	615158	Дефицит ферментов митохондриального комплекса III
UQCRC2	615160	Дефицит ферментов митохондриального комплекса III
UQCRCQ	615159	Дефицит ферментов митохондриального комплекса III
VAMP1	108600	Спастическая атаксия
VAPB	608627	Боковой амиотрофический склероз; спинальная мышечная атрофия
VCP	613954	Боковой амиотрофический склероз; болезнь Шарко-Мари-Тута
VEGFA	603933	Микрососудистые осложнения диабета
VLDLR	224050	Гипоплазия мозжечка и умственная отсталость
VPS13A	200150	Хореоакантоцитоз
VPS13B	216550	Синдром Коэна

ПАНЕЛЬ «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»

566 генов

Панель включает в себя большую группу наследственных заболеваний, затрагивающих метаболизм и обусловленных нарушением метаболических процессов в тканях, чаще всего из-за отсутствия или недостаточности определённого фермента.

Почти каждое заболевание из этой группы имеет несколько форм, которые различаются по возрасту начала заболевания, клинической выраженности, и, нередко, по типу наследования.

НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА УГЛЕВОДОВ	ПОРФИРИИ		АМИНОАЦИДОПАТИИ
ОРГАНИЧЕСКИЕ АЦИДОПАТИИ		НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА СТЕРОИДОВ	НАРУШЕНИЯ ОКИСЛЕНИЯ ЖИРНЫХ КИСЛОТ
НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА ПУРИНОВ И ПИРИМИДИНОВ		МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИЙ В ЯДЕРНЫХ ГЕНАХ	
	ПЕРОКСИСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ		ЛИЗОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Ген	Код	Синдром
AARS2	614096	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
AASS	238700	Гиперлизинемия
ABAT	613163	Дефицит ГАБА-трансаминазы
ABCA1	604091	Дефицит ЛПВП
ABCB6	609153	Семейная псевдогиперкалиемия
ABCB7	301310	Сидеробластная анемия с атаксией
ABCC8	125853	Сахарный диабет, инсулин-независимый
ABCD1	300100	Адренолейкодистрофия
ABCD3	616278	Дефект синтеза желчных кислот
ABCD4	614857	Метилмалоновая ацидурия и гомоцистинурия
ABCG5	210250	Ситостеролемия
ABCG8	210250	Ситостеролемия
ABHD5	275630	Синдром Дорфмана-Чанарина
ACACA	613933	Дефицит Ацил-КоА карбоксилазы
ACAD8	611283	Дефицит изобутирил-КоА дегидрогеназы
ACAD9	611126	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
ACADM	201450	Дефицит средних цепей ацил-КоА дегидрогеназы
ACADS	201470	Дефицит коротких цепей ацил-КоА дегидрогеназы
ACADSB	610006	2-метилбутирилглицинурия
ACADVL	201475	Дефицит очень длинных цепей ацил-КоА дегидрогеназы
ACAT1	203750	Альфа-метилацетоацетиловая ацидурия
ACAT2	100678	Дефицит ацетил-КоА ацетилтрансферазы
ACO2	614559	Инфантильная церебро-ретикулярная дегенерация
ACOX1	264470	Дефицит ацил-КоА оксидазы пероксисом
ACSF3	614265	Комбинированная малоновая и метилмалоновая ацидурия
ACSL4	300387	X-сцепленная умственная отсталость
ADAMTSL2	231050	Гелеофизическая дисплазия
ADCK3	612016	Первичный дефицит коэнзима Q10
AFG3L2	610246	Спиноцеребеллярная атаксия
AGA	208400	Аспартилглюкозаминурия
AGK	212350	Болезнь Сенгера
AGL	232400	Гликогеноз
AGXT	259900	Первичная гипероксалурия
AIFM1	300816	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
AIMP1	260600	Лейкодистрофия
AK2	267500	Ретикулярная дисгенезия

Ген	Код	Синдром
AKT2	125853	Сахарный диабет
ALAS2	300752	Эритропоэтическая протопорфирия
ALDH18A1	601162	Спастическая параплегия
ALDH2	610251	Повышенная чувствительность к алкоголю
ALDH3A2	270200	Синдром Шегрена-Ларссона
ALDH4A1	239510	Гиперпролинемия
ALDH5A1	271980	Дефицит янтарной семиальдегид дегидрогеназы
ALDH6A1	614105	Дефицит метилмалоновой семиальдегид дегидрогеназы
ALDH7A1	266100	Пиридоксинзависимая эпилепсия
ALDOA	611881	Гликогеноз
ALG1	608540	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG11	613661	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG12	607143	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG13	300884	Эпилептическая энцефалопатия
ALG2	607906	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG3	601110	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG6	603147	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG8	608104	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG9	608776	Врожденное нарушение гликозилирования
AMACR	214950	Дефект синтеза желчных кислот
AMPD1	615511	Миопатия связанная с дефицитом миоаденилат деаминазы
AMT	605899	Глициновая энцефалопатия
ANTXR2	228600	Гиалиновый фиброматоз
APOA1	604091	Гипоальфалипопротеинемия
APOA5	144650	Гиперхиломикронемия
APOB	144010	Гиперхолестеринемия
APOC2	207750	Гиперлипопротеинемия
APOC3	614028	Дефицит аполипопротеина С-III
APOE	611771	Липопротеиновая гломерулопатия
APTX	208920	Атаксия с окуломоторной апраксией и гипоальбуминемией
ARG1	207800	Аргининемия
ARSA	250100	Лейкодистрофия
ARSB	253200	Мукополисахаридоз
ASAH1	228000	Липоглануломатоз Фарбера
ASL	207900	Аргининосукциназная ацидурия
ASPA	271900	Болезнь Канавана

Ген	Код	Синдром
ASS1	215700	Цитруллинемия
ATIC	608688	АИСА-рибозурия
ATL1	613708	Наследственная сенсорная нейропатия
ATP13A2	606693	Нейрональный цероидный липофусциноз
ATP5E	614053	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
ATP7B	277900	Болезнь Вильсона-Коновалова
ATPAF2	604273	Болезнь Вильсона-Коновалова
ATXN2	183090	Амиотрофический латеральный склероз
AUH	250950	3-метилглутакониковая ацидурия
B4GALT1	607091	Врожденное нарушение гликозилирования
BAX	613065	T-клеточная острая лимфобластическая анемия
BCAT2		Гипервалинемия
BCKDHA	248600	Болезнь кленового сиропа
BCKDHB	248600	Болезнь кленового сиропа
BCL2		B-клеточная лейкемия
BCS1L	124000	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
BEST1	611809	Бестрофинопатия
BLK	613375	Диабет у молодых
BOLA3	614299	Синдром митохондриальной дисфункции с гипергликемией
BRIP1	609054	Анемия Фанкони
BTD	253260	Дефицит биатинидазы
C10orf2	271245	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
C12orf65	613559	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
CACNA1S	170400	Гипокалиемический периодический паралич
CASP8	607271	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром
CAT	115470	Синдром кошачьего глаза
CD320	613646	Метилмалониковая ацидурия
CEL	609812	Диабет
CEPT	143470	Гиперальфалипопротеинемия
CHKB	602541	Врожденная мышечная дистрофия
CISD2	604928	Синдром Вольфрама
CLDN16	248250	Гипомагниемия, ренальная
CLDN19	248190	Гипомагниемия, ренальная
CLN3	204200	Нейрональный цероидный липофусциноз
CLN5	256731	Нейрональный цероидный липофусциноз
CLN6	601780	Нейрональный цероидный липофусциноз

Ген	Код	Синдром
CLN8	600143	Нейрональный цероидный липофуциноз
CNNM2	613882	Гипомагниемия, ренальная
COA5	616500	Кардиоэнцефаломиопатия связанная с дефицитом цитохром-С-оксидазы
COG1	611209	Врожденное нарушение гликозилирования
COG4	613489	Врожденное нарушение гликозилирования
COG5	613612	Врожденное нарушение гликозилирования
COG6	614576	Врожденное нарушение гликозилирования
COG7	608779	Врожденное нарушение гликозилирования
COG8	611182	Врожденное нарушение гликозилирования
COL11A2	614524	Фиброхондрогенез
COL2A1	200610	Ахондрогенез или гипохондрогенез
COMT	181500	Предрасположенность к шизофрении
COQ2	607426	Дефицит коэнзима Q10
COQ4	616276	Дефицит коэнзима Q10
COQ6	614650	Дефицит коэнзима Q10
COQ9	614654	Дефицит коэнзима Q10
COX10	256000	Синдром Ли
COX14	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
COX15	256000	Синдром Ли
COX4I2	612714	Экзокриновая недостаточность поджелудочной железы, дизэритропоэтическая анемия и гиперостоз свода черепа
COX6B1	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
CPOX	121300	Копропорфирия
CPS1	237300	Дефицит карбамоилфосфатсинтетазы
CPT1A	255120	Дефицит карнитин палмитоилтрансферазы, печеночный тип
CPT2	600649	Дефицит карнитин палмитоилтрансферазы, печеночный тип
CRBN	607417	Аутосомно рецессивная умственная отсталость
CSF1R	221820	Лейкоэнцефалопатия
CTNS	219800	Нейропатический цистиноз
CTSA	256540	Галактосиалидоз
CTSC	245010	Синдром Хаима-Мунка
CTSD	610127	Нейрональный цероидный липофуциноз
CTSK	265800	Пикнодизостоз
CUL3	614496	Псевдогипоальдостеронизм
CYB5A	250790	Метгемоглобинурия
CYB5R3	250800	Метгемоглобинурия
CYCS	612004	Тромбоцитопения

Ген	Код	Синдром
CYP11A1	613743	Врожденная надпочечниковая недостаточность с инверсией пола
CYP11B1	202010	Врожденная гиперплазия коры надпочечников
CYP11B2	203400	Гипоальдостеронизм
CYP24A1	143880	Инфантильная гиперкалиемия
CYP27A1	213700	Церебрально-сухожильный ксантоматоз
CYP27B1	264700	Витамин D-зависимый рахит
D2HGDH	600721	D-2гидроксиглутаровая ацидурия
DARS2	611105	Лейкоэнцефалопатия с повышением лактата
DBT	248600	Болезнь кленового сиропа
DDOST	614507	Врожденное нарушение гликозилирования
DGUOK	251880	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
DHCR24	602398	Десмостеролоз
DHCR7	270400	Синдром Смита-Лемли-Опитца
DHODH	263750	Синдром Миллера
DIABLO	614152	Глухота
DLAT	308940	Лейомиоматоз
DLD	246900	Дефицит дегидролипоамиддегидрогеназы
DMGDH	605850	Дефицит диметилглициндегидрогеназы
DMPK*	160900	Миотоническая дистрофия
DNAJC19	610198	3-метилглутакониковая ацидурия
DNAJC5	162350	Нейрональный цероидный липофуциноз
DNM1L	614388	Детальная энцефалопатия вследствие дефекта митохондриального пероксисомного расщепления
DOLK	610768	Врожденное нарушение гликозилирования
DPAGT1	608093	Врожденное нарушение гликозилирования
DPM1	608799	Врожденное нарушение гликозилирования
DPM3	612937	Врожденное нарушение гликозилирования
DYM	223800	Болезнь Диггве-Мельхиора-Клаузена
EARS2	614924	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
EGF	300239	Дефицит эпидермального фактора роста
EIF2AK3	226980	Синдром Уолкотт – Роллисина
EIF2B1	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF2B2	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF2B3	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF2B4	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF2B5	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества

*гены, относящиеся к болезням экспансии тринуклеотидных повторов.

Ген	Код	Синдром
ELAC2	615440	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
ENO3	612932	Гликогеноз
EPHX2	143890	Семейная гиперхолестеринемия
ERCC6	214150	Цереброокулофасциоскелетный синдром
ETFA	231680	Глутаровая ацидемия
ETFB	231680	Глутаровая ацидемия
ETFDH	231680	Глутаровая ацидемия
ETHE1	602473	Этилмалоновая энцефалопатия
FA2H	612319	Спастическая параплегия
FAM126A	610532	Лейкодистрофия
FARS2	614946	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
FASTKD2	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
FBP1	229700	Дефицит фруктозо-1,6-дифосфотазы
FECH	177000	Эритропоэтическая протопорфирия
FH	143890	Семейная гиперхолестеринемия
FKBP10	610968	Несовершенный остеогенез
FOXP3	304790	Иммунодисрегуляция, полиэндокринопатия и энтеропатия
FOXRED1	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
FTN1	615517	Гемохроматоз
FUCA1	230000	Фукозидоз
FXN	229300	Атаксия Фридрейха
FXYD2	154020	Ренальная гипомагниемия
G6PC	232200	Гликогеноз
GAA	232300	Гликогеноз
GALC	245200	Болезнь Краббе
GALNS	253000	Мукополисахаридоз
GALT	230400	Галактоземия
GAMT	612736	Синдром дефицита церебрального креатина
GARS	600794	Дистальная моторная нейропатия
GATM	612718	Синдром дефицита церебрального креатина
GBA	608013	Болезнь Гоше
GBE1	232500	Гликогеноз
GCDH	231670	Глутарикацидурия
GCH1	233910	Гиперфенилаланинемия, BH-4-дефицитная
GCK	602485	Гиперинсулинемическая гипогликемия
GCSH	605899	Глициновая энцефалопатия
GDAP1	607831	Болезнь Шарко-Мари-Тута

Ген	Код	Синдром
GFAP	203450	Болезнь Александера
GFER	613076	Митохондриальная прогрессирующая миопатия с врожденной катарактой, нарушением слуха и задержкой развития
GFM1	609060	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
GHR	604271	Нечувствительность к гормону роста
GJC2	608804	Лейкодистрофия с гипомиелинизацией
GK	307030	Дефицит глицерол киназы
GLA	301500	Болезнь Фабри
GLB1	230500	GM1-ганглиозидоз
GLDC	605899	Глициновая энцефалопатия
GLIS3	610199	Неонатальный сахарный диабет с врожденным гипотиреозом
GLRX5	616860	Сидеробластическая анемия, пиридоксин резистентная
GLUD1	606762	Гиперинсулинизм-гипераммониемия
GLYCTK	220120	D-глицеровая ацидурия
GM2A	272750	GM2-ганглиозидоз
GNE	269921	Сиалурия
GNPTAB	252500	Мукополисахаридоз
GNPTG	252605	Мукополисахаридоз
GNS	252940	Мукополисахаридоз
GPC3	312870	Синдром Симпсона-Голаби-Бемель
GPHN	615501	Дефицит кофактора молибдена
GPI	615802	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
GPIHBP1	615947	Гиперлиппротеинемия
GPX1	614164	Гемолитическая анемия связанная с дефицитом глутатион-пероксидазы
GRHPR	260000	Гипероксалурия
GSR	614164	Гемолитическая анемия связанная с дефицитом глутатион-пероксидазы
GUSB	253220	Мукополисахаридоз
YG1	613507	Гликогеноз
GYS1	611556	Гликогеноз, мышечный
GYS2	240600	Гликогеноз, печеночный
HADH	231530	Дефицит 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы
HADHA	609016	Острый жировой гепатоз беременных, HELLP-синдром
HADHB	609015	Недостаточность митохондриального трифункционального белка
HARS2	614926	Синдром Перролта
HAX1	610738	Тяжелая врожденная нейтропения
HCCS	309801	Линейные дефекты кожи с множественными врожденными аномалиями
HEPACAM	613925	Мегаэнцефалическая лейкоэнцефалопатия

Ген	Код	Синдром
HEXA	272800	Болезнь Тея-Сакса
HEXB	268800	Болезнь Сандхоффа
HGSNAT	252930	Мукополисахаридоз
HIBCH	250620	Дефицит 3-гидроксиизобутирил-КоА-гидролазы
HK1	235700	Гемолитическая анемия связанная с дефицитом гексокиназы
HLCS	253270	Дефицит голокарбоксилазной синтетазы
HMBS	176000	Острая интермиттирующая порфирия
HMGCL	246450	Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы
HMGCS2	605911	Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-синтазы
HNF1A	612520	Сахарный диабет, инсулин зависимый
HNF1B	125853	Сахарный диабет, инсулин независимый
HNF4A	125850	MODY-диабет
HOGA1	613616	Гипероксалурия
HRAS	218040	Синдром Костелло
HSD11B2	218030	Избыток минералокортикоидов
HSD17B10	300438	Дефицит 17-бетагидроксистероид дегидрогеназы
HSD17B4	261515	Дефицит D-бифункционального протеина
HSD3B2	201810	Врожденная гиперплазия коры надпочечников
HSPA9	182170	Сидеробластная анемия
HSPD1	612233	Лейкодистрофия с гипомиелинизацией
HTRA2	610297	Болезнь Паркинсона
HYAL1	601492	Мукополисахаридоз
IDH1	137800	Предрасположенность к глиоме
IDH2	613657	D-2-гидроксиглутаровая ацидурия
IDH3B	612572	Пигментный ретинит
IDS	309900	Мукополисахаридоз
IDUA	607014	Мукополисахаридоз
IER3IP1	614231	Микроцефалия, эпилепсия и диабет
INS	616214	Гиперпроинсулинемия
INSR	610549	Сахарный диабет инсулин-резистентный с негроидным акантозом
ISCU	255125	Миопатия с лактат-ацидозом
IVD	243500	Изовалериановая ацидемия
KARS	613641	Болезнь Шарко-Мари-Тута
KCNA1	160120	Эпизодическая атаксия
KCNJ11	606176	Неонатальный сахарный диабет
KIF1B	171300	Феохромоцитома

Ген	Код	Синдром
KIF5A	604187	Спастическая параплегия
KLF11	610508	Юношеский сахарный диабет
KLHL3	614495	Псевдогипоальдостеронизм
KMT2D	147920	Синдром Кабуки
KRT5	131760	Буллезный эпидермолиз
L2HGDH	236792	L-2-гидроксиглутаровая ацидурия
LAMP2	300257	Болезнь Данона
LARS2	615300	Синдром Перролта
LDHA	612933	Гликогеноз
LDLR	143890	Семейная гиперхолестеринемия
LDLRAP1	603813	Семейная гиперхолестеринемия
LIAS	614462	Гипергликемия, лактат ацидоз и припадки
LIPA	278000	Болезнь накопления эфиров холестерина
LIPC	614025	Дефицит печеночной липазы
LMBRD1	277380	Метилмалоновая ацидурия и гомоцистинурия
LMNB1	169500	Лейкодистрофия
LPIN1	268200	Острая рецидивирующая миоглобинурия
LPL	144250	Семейная комбинированная гиперлипидемия
LRPPRC	220111	Синдром Ли
MAN1B1	248500	Маннозидоз
MAN2B1	248500	Маннозидоз
MANBA	248510	Маннозидоз
MAOA	300615	Синдром Бруннера
MARS2	616430	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
MCCC1	210200	Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы
MCCC2	210210	Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы
MCEE	251120	Дефицит метилмалонил-КоА эпимеразы
MCOLN1	252650	Мукополисахаридоз
MFN2	609260	Болезнь Шарко-Мари-Тута
MFSB8	610951	Нейрональный цероидный липофусциноз
MGAT2	212066	Врожденное нарушение гликозилирования
MIP	615274	Катаракта
MLC1	604004	Мегалэнцефалическая лейкоэнцефалопатия
MLH1	276300	Синдром несоответствия репарации
MLYCD	248360	Дефицит малонил-КоА декарбоксилазы
MMAA	251100	Метилмалоновая ацидурия

Ген	Код	Синдром
MMAB	251110	Метилмалоновая ацидурия
MMACHC	277400	Метилмалоновая ацидурия и гомоцистинурия
MMADHC	277400	Метилмалоновая ацидурия и гомоцистинурия
MNX1	176450	Синдром Куррарино
MOCS1	252150	Дефицит кофактора молибдена
MOCS2	252160	Дефицит кофактора молибдена
MOGS	606056	Врожденное нарушение гликозилирования
MPDU1	609180	Врожденное нарушение гликозилирования
MPI	602579	Врожденное нарушение гликозилирования
MPV17	256810	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
MRPL3	614582	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
MRPS16	610498	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
MRPS22	611719	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
MSRB3	613718	Глухота
MTFMT	614947	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
MTO1	614702	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
MTPAP	613672	Спастическая атаксия
MTR	250940	Гомоцистинурия – мегалобластная анемия
MTRR	236270	Гомоцистинурия – мегалобластная анемия
MUT	251000	Метилмалоновая ацидурия
MUTYH	608456	Множественные колоректальные аденомы
MVK	610377	Мевалоновая ацидурия
NAGA	609241	Болезнь Шиндлера
NAGLU	252920	Мукополисахаридоз
NAGS	237310	Дефицит N-ацетилглутамат синтазы
NARS2	616239	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
NDUFA1	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFA10	256000	Синдром Ли
NDUFA11	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFA12	256000	Синдром Ли
NDUFA13	607464	Карцинома щитовидной железы
NDUFA2	256000	Синдром Ли
NDUFA9	256000	Синдром Ли
NDUFAF1	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFAF2	256000	Синдром Ли
NDUFAF3	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса

Ген	Код	Синдром
NDUFAF4	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFAF5	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFAF6	256000	Синдром Ли
NDUFB3	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFB9	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFS1	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFS2	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFS3	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFS4	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFS6	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFS7	256000	Синдром Ли
NDUFS8	256000	Синдром Ли
NDUFV1	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NDUFV2	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
NEU1	256550	Сиалидоз
NEUROD1	125853	Сахарный диабет инсулин-независимый
NEUROG3	610370	Врожденный синдром мальабсорбции
NFU1	605711	Синдром множественной митохондриальной дисфункции
NOTCH3	615293	Миофиброматоз
NPC1	257220	Болезнь Нимана-Пика
NPC2	607625	Болезнь Нимана-Пика
NR3C2	177735	Псевдогипоальдостеронизм
NTHL1	616415	Семейный аденоматозный полипоз
NUBPL	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
OAT	258870	Кольцевидная атрофия сосудистой оболочки сетчатки с орнитинемией
OGG1	144700	Карцинома почки
OPA1	616896	Синдром делеций митохондриальной ДНК
OPA3	258501	3-метилглутаровая ацидурия
OTC	311250	Дефицит орнитин транскарбамилазы
OXCT1	245050	Дефицит сукцинил КоА:3-оксоацид КоА трансферазы
PAH	261600	Фенилкетонурия
PANK2	607236	HARP синдром
PARK2	600116	Болезнь Паркинсона, ювенильная
PARK7	606324	Болезнь Паркинсона с ранним началом
PAX4	125853	Сахарный диабет 2 типа
PC	266150	Дефицит пируват карбоксилазы

Ген	Код	Синдром
PCBD1	264070	Гиперфенилаланинемия, ВН-4-дефицитная
PCCA	606054	Пропионикацидемия
PCCB	606054	Пропионикацидемия
PCK2	261650	Дефицит митохондриальной фосфоенолпируват карбоксилазы
PCSK9	603776	Семейная гиперхолестеринемия
PDHA1	312170	Дефицит пируват дегидрогеназы E1-альфа
PDHB	614111	Дефицит пируват дегидрогеназы E1-бета
PDHX	245349	Дефицит пируватдегидрогеназного комплекса
PDP1	608782	Дефицит пируват дегидрогеназы фосфатазы
PDSS1	614651	Дефицит коэнзима Q10
PDSS2	614652	Первичный дефицит коэнзима Q10
PDX1	125853	Сахарный диабет
PEX1	214100	Болезнь Цельвегера
PEX10	614870	Болезнь Цельвегера
PEX11B	614920	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX12	266510	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX13	614883	Болезнь Цельвегера
PEX14	614887	Болезнь Цельвегера
PEX16	614876	Болезнь Цельвегера
PEX19	614886	Болезнь Цельвегера
PEX2	614867	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX26	614873	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX3	614882	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX5	202370	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX6	616617	Синдром Хеймлера
PEX7	614879	Нарушение биогенеза пероксисом
PFKM	232800	Гликогеноз
PGAM2	261670	Гликогеноз
PGK1	300653	Дефицит фосфоглицераткиназы
PGM1	614921	Врожденное нарушение гликозилирования
PHKA1	300559	Мышечный гликогеноз
PHKA2	306000	Гликогеноз
PHKB	261750	Дефицит фосфоглицерат киназы
PHKG2	613027	Гликогеноз
PHYH	266500	Болезнь Рефсума
PINK1	605909	Болезнь Паркинсона с ранним началом

Ген	Код	Синдром
PKLR	266200	Дефицит пируват киназы
PLP1	312080	Болезнь Мерцбахера-Пелицеуса
PMM2	212065	Врожденное нарушение гликозилирования
PNKD	118800	Пароксизмальная некинезиогенная дискинезия
PNPLA2	610717	Болезнь накопления нейтральных липидов с миопатией
PNPO	610090	Дефицит пиридоксамин-5-фосфат оксидазы
POLG	203700	Синдром истощения митохондриальной ДНК
POLG2	610131	Прогрессирующая офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК
POLR3A	607694	Лейкодистрофия с гипомиелинизацией
POLR3B	614381	Лейкодистрофия с гипомиелинизацией
PPARG	604367	Инсулинрезистентность
PPOX	176200	Вариегатная порфирия
PPT1	256730	Нейрональный цероидный липофусциноз
PRKAG2	261740	Сердечный гликогеноз летальный врожденный
PRODH	239500	Гиперпролинемия
PSAP	611722	Болезнь Краббе
PTF1A	615935	Агенезия поджелудочной железы
PTRF	613327	Врожденная генерализованная липидистрофия
PTS	261640	Гиперфенилаланинемия, ВН-4-дефицитная
PUS1	600462	Миопатия, лактат ацидоз и сидеробластная анемия
PYCR1	612940	«Вялая кожа» (Cutis laxa)
PYGL	232700	Гликогеноз
PYGM	232600	Болезнь Мак-Ардла
QDPR	261630	Гиперфенилаланинемия, ВН-4-дефицитная
RAI1	182290	Синдром Смит-Магенис
RARS2	611523	Мостомозжечковая гипоплазия
RECQL4	218600	Синдром Баллера-Герольда
REEP1	614751	Дистальная моторная нейропатия
RFT1	612015	Врожденное нарушение гликозилирования
RFX6	615710	Синдромом Митчелла-Релея
RMRP	250460	Метафазальная дисплазия
RNASEH2A	610333	Синдром Айкарди-Гутьереса
RNASEH2B	610181	Синдром Айкарди-Гутьереса
RNASEH2C	610329	Синдром Айкарди-Гутьереса
RNASEL	601518	Рак простаты
RNASET2	612951	Лейкоэнцефалопатия

Ген	Код	Синдром
RPIA	608611	Дефицит рибозо-5-фосфат изомеразы
RPL35A	612528	Анемия Даймонда-Блекфена
RRM2B	612075	Синдром истощения митохондриальной ДНК
RYR1	145600	Злокачественная гипертермия
SACS	270550	Спастическая атаксия
SAMHD1	612952	Синдром Айкарди-Гутьереса
SARDH	268900	Саркозинемия
SARS2	613845	Гиперурикемия, легочная гипертензия, почечная недостаточность и алкалоз
SCNN1A	264350	Псевдогипоальдостеронизм
SCNN1B	211400	Бронхоэктазы с повышением потовых хлоридов
SCNN1G	613071	Бронхоэктазы с повышением потовых хлоридов
SCO1	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
SCO2	604377	Кардиоэнцефаломиопатия обусловленная дефицитом цитохром С оксидазы
SCP2	602162	Дефицит протеина синаптомембранного комплекса
SDHA	252011	Дефицит ферментов митохондриальной дыхательной цепи
SDHAF1	252011	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
SDHAF2	601650	Параганглиомы
SDHB	171300	Феохромоцитома
SDHC	606764	Гастроинтерстициальные опухоли
SDHD	252011	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
SECISBP2	609698	Аномальный метаболизм тиреоидных гормонов
SGSH	252900	Мукополисахаридоз
SLC12A3	263800	Синдром Гительмана
SLC16A1	245340	Дефицит эритроцитарного транспортера лактата
SLC16A2	300523	Синдром Аллана-Херндона-Дадли
SLC17A5	269920	Болезнь накопления сиаловых кислот
SLC19A2	249270	Тиамин-зависимая мегалобластная анемия
SLC19A3	607483	Синдром дисфункции метаболизма тиамина
SLC22A5	212140	Дефицит карнитина
SLC25A12	612949	Церебральная гипомиелинизация
SLC25A13	603471	Цитруллинемия
SLC25A15	238970	Синдром гиперцитруллинемия-гипераммониемия-гомоцистинемия
SLC25A19	613710	Синдром дисфункции метаболизма тиамина
SLC25A20	212138	Дефицит картинин-ацилкартинин транслоказы
SLC25A22	609304	Эпилептическая энцефалопатия
SLC25A3	610773	Дефицит митохондриального переносчика фосфата

Ген	Код	Синдром
SLC25A38	205950	Пиридоксин-рефрактерная мегалобластная анемия
SLC25A4	615418	Синдром истощения митохондриальной ДНК
SLC2A2	125853	Сахарный диабет, инсулин-независимый
SLC33A1	612539	Спастическая параплегия
SLC35A1	603585	Врожденное нарушение гликозилирования
SLC35C1	266265	Врожденное нарушение гликозилирования
SLC37A4	232220	Гликогеноз
SLC6A8	300352	Синдром дефицита церебрального креатина
SLC9A6	300243	X-сцепленная синдромальная умственная отсталость
SLCO1B1	237450	Гипербилирубинемия
SMPD1	257200	Болезнь Ниманна-Пика
SNAP29	609528	Синдром церебрального дисгенеза, нейропатии, ихтиоха и ладонно-подошвенной кератодермии
SOD1	105400	Амиотрофический латеральный склероз
SOD2	612634	Микрососудистые осложнения диабета
SOX10	609136	PCWH синдром
SPAST	182601	Спастическая параплегия
SPG20	275900	Синдром Тройера
SPG7	607259	Спастическая параплегия
SPR	612716	Дофамин-зависимая дистония
SPTLC2	613640	Врожденная сенсорная и автономная нейропатия
SRD5A3	612379	Врожденное нарушение гликозилирования
STAR	201710	Липоидная гиперплазия коры надпочечников
SUCLA2	612073	Синдром истощения митохондриальной ДНК
SUCLG1	245400	Синдром истощения митохондриальной ДНК
SUMF1	272200	Множественный дефицит сульфатазы
SUOX	272300	Дефицит сульфит оксидазы
SURF1	256000	Синдром Ли
TACO1	220110	Дефицит митохондриального комплекса
TAZ	607392	Дефицит транскрипционного коактиватора
TCF4	610954	Синдром Питта-Хопкинса
TCIRG1	259700	Остеопетроз
TIMM8A	304700	Синдром Мора-Транебьерга
TK2	609560	Синдром истощения митохондриальной ДНК
TMEM126A	612989	Оптическая атрофия
TMEM165	614727	Врожденное нарушение гликозилирования
TMEM70	614052	Дефицит митохондриального комплекса

Ген	Код	Синдром
TMLHE	300872	Предрасположенность к аутизму
TPI1	615512	Гемолитическая анемия связанная с дефицитом триозефосфатизомеразы
TRK1	614458	Синдром дисфункции метаболизма тиамина
TRPP1	204500	Нейрональный цероидный липофусциноз
TREM2	221770	Болезнь Насу-Хакола
TREX1	225750	Синдром Айкарди-Гутьереса
TRMU	613070	Преходящая печеночная недостаточность
TRPM6	602014	Кишечная гипомагниемия
TSFM	610505	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
TTC19	615157	Дефицит митохондриального комплекса III
TUBB3	614039	Кортикальная дисплазия
TUFM	610678	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
TUSC3	611093	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
TYMP	603041	Синдром истощения митохондриальной ДНК
TYROBP	221770	Болезнь Насу-Хакола
UNG	608106	Иммунодефицит с гипер-IgM-емией
UQCRB	615158	Дефицит митохондриального комплекса III
UQCRCQ	615159	Дефицит митохондриального комплекса III
WDR81	610185	Синдром церебральной атаксии, умственной отсталости и нарушения равновесия
WFS1	222300	Синдром Фольфрама
WNK1	614492	Псевдогипоальдостеронизм
WNK4	614491	Псевдогипоальдостеронизм
WWOX	616211	Эпилептическая энцелопатия
XPNPEP3	613159	Нефропатия
YARS2	613561	Миопатия, лактат-ацидоз и сидеробластная анемия
ZFP57	601410	Преходящий неонатальный сахарный диабет

ПАНЕЛЬ «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЭПИЛЕПСИИ»

560 генов

Вклад генетических факторов в развитие эпилепсии составляет 70-80% от всех случаев, но только около 40% представлены моногенными заболеваниями.

Генетически детерминированы не только идиопатические, но и симптоматические формы эпилепсии.

В панель вошли гены, ответственные за возникновение наследственных болезней, сопровождающихся судорогами и/или задержкой развития.

	ИДИОПАТИЧЕСКИЕ ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫЕ ЭПИЛЕПСИИ		ПАРОКСИЗМАЛЬНЫЕ ДВИГАТЕЛЬНЫЕ РАССТРОЙСТВА (пароксизмальные дискинезии)
ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ГОЛОВНОГО МОЗГА		ПРОГРЕССИРУЮЩИЕ МИОКЛУСУС ЭПИЛЕПСИИ	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ СИНДРОМЫ, СОПРОВОЖДАЮЩИЕСЯ СУДОРОГАМИ
	ЭПИЛЕПТИЧЕСКИЕ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ		НЕЙРОДЕГЕНЕРАТИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ СОПРОВОЖДАЮЩИЕСЯ СУДОРОГАМИ
МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИЙ В ЯДЕРНЫХ ГЕНАХ			

Ген	Код	Синдром
AARS	613287	Болезнь Шарко-Мари-Тута; ранняя эпилептическая энцефалопатия
ABCC8	125853	Сахарный диабет, инсулинонезависимый; гиперинсулинемическая гипогликемия
ABCD1	300100	Адренолейкодистрофия; адреномиелонейропатия
ACADM	201450	Дефицит средних цепей Ацил-КоА-дегидрогеназы
ACADS	201470	Дефицит коротких цепей Ацил-КоА-дегидрогеназы
ACTB	607371	Дистония ювенильная; синдром Барайцера-Уинтера
ACTG1	614583	Синдром Барайцера-Уинтера
ACY1	609924	Дефицит аминоксилазы
ADAR	615010	Синдром Айкарди-Гутьереса
ADCK3	612016	Дефицит коэнзима Q10
ADGRG1	606854	Билатеральная полимикрогирия
ADGRV1	604352	Семейные фебрильные судороги
ADNP	615873	Синдром Хелсмуртела-ван дер АА
ADSL	103050	Дефицит аденилосукциназы
AFG3L2	614487	Спастическая атаксия; спиноцеребеллярная атаксия
AGA	208400	Аспартилглюкозаминурия
AHI1	608629	Синдром Жубер
AIMP1	260600	Гипомиленизирующая лейкодистрофия
AKT3	615937	Синдром мегалэнцефалии-полимикрогирии-полидактилии-гидроцефалии
ALDH4A1	239510	Гиперпролинемия
ALDH5A1	271980	Дефицит сукцинат-полуальдегид-дегидрогеназы
ALDH7A1	266100	Пиридоксин-зависимая эпилепсия
ALG1	613661	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG11	613666	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG12	607143	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG13	300884	Врожденное нарушение гликозилирования; ранняя эпилептическая энцефалопатия
ALG2	607906	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG3	601110	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG6	603147	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG8	608104	Врожденное нарушение гликозилирования
ALG9	608776	Врожденное нарушение гликозилирования
AMACR	614307	Дефицит альфа-метилацил-КоА рацимазы
AMT	605899	Глициновая энцефалопатия
ANK3	615493	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
AP1S2	304340	X-сцепленная умственная отсталость
APOC3	614028	Дефицит аполипопротеина С-III

Ген	Код	Синдром
APOPT1	220110	Дефицит митохондриального комплекса IV
APTX	208920	Атаксия с окуломоторной апраксией и гипоальбуминемией
ARFGGF2	608097	Перивентрикулярная гетеротопия с микроцефалией
ARG1	207800	Аргининемия
ARHGFE9	300607	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
ARL13B	612291	Синдром Жубер
ARSA	250100	Метахроматическая лейкодистрофия
ARSB	253200	Мукополисахаридоз
ARX	308350	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
ASAH1	228000	Липогранулематоз Фарбера; спинальная мышечная атрофия с прогрессирующей миоклонус-эпилепсией
ASL	207900	Аргининосукцинатная ацидурия
ASPA	271900	Болезнь Канавана
ASPM	608716	Первичная микроцефалия
ASS1	215700	Цитрулинемия
ATIC	608688	Рибозидурия
ATN1	125370	Дентаторубральная атрофия
ATP1A2	602481	Мигрень семейная; альтернирующая гемиплегия
ATP1A3	614820	Перебегающая детская гемиплегия; дистония
ATP2A2	124200	Болезнь Дарье
ATP5A1	616045	Комбинированный дефицит ферментов комплекса окислительного фосфорилирования
ATP6AP2	300911	Паркинсонизм со спастичностью; X-сцепленная умственная отсталость
ATP7A	309400	Болезнь Менкеса; спинальная мышечная атрофия
ATR	210600	Синдром Секкеля
ATRX	301040	Синдром альфа-талассемия и умственная отсталость; синдром умственная отсталость и гипотония
B3GALNT2	615181	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
B4GALT1	607091	Врожденное нарушение гликозилирования
B4GAT1	615287	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
BCKDHA	248600	Болезнь кленового сиропа
BCKDHB	248600	Болезнь кленового сиропа
BCS1L	262000	Синдром Бьёрнстада; синдром Ли; Дефицит митохондриального комплекса III; синдром GRACILE
BRAF	613707	Синдром LEOPARD
BRAT1	614498	Неонатальный синдром ригидности и мультифокальных судорог
BTD	253260	Дефицит биотинидазы
BUB1B	257300	Синдром различной мозаичной анеуплоидии

Ген	Код	Синдром
C12ORF57	218340	Синдром Темтами
C5ORF42	614615	Синдром Жубер
CACNA1A	617106	Ранняя эпилептическая энцефалопатия; семейная гемиплегическая мигрень; спиноцеребеллярная атаксия
CACNA1H	611942	Идиопатическая генерализованная эпилепсия
CACNB4	607682	Идиопатическая генерализованная эпилепсия
CASC5	604321	Первичная микроцефалия
CASK	300749	Умственная отсталость и микроцефалия с мосто-мозжечковой гипоплазией; FG-синдром
CASR	601198	Гипокальциемия с синдромом Бартера; гипокальциурическая гиперкальцемия
CC2D2A	612285	Синдром Жубер; синдром Меккеля; COACH-синдром
CCDC88C	616053	Спиноцеребеллярная атаксия
CCND2	615938	Синдром мегалэнцефалии-полимикрोगии-полидактилии-гидроцефалии
CDK5RAP2	604804	Первичная микроцефалия
CDK6	616080	Первичная микроцефалия
CDKL5	300672	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
CDON	614226	Голопрозэнцефалия
CENPE	616051	Первичная микроцефалия
CENPJ	608393	Первичная микроцефалия; синдром Секкеля
CEP135	614673	Первичная микроцефалия
CEP152	614852	Первичная микроцефалия; синдром Секкеля
CEP164	614845	Нефронофтиз
CEP290	610188	Синдром Жубер; синдром Барде-Бидля; амавроз Лебера; синдром Сеньор-Локена
CEP41	614464	Синдром Жубер
CEP63	614728	Синдром Секкеля
CERS1	616230	Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия
CHD2	615369	Эпилептическая энцефалопатия, детская
CHMP1A	614961	Мосто-мозжечковая гипоплазия
CHRNA2	610353	Аутосомно-доминантная ночная лобнодолевая эпилепсия
CHRNA4	600513	Аутосомно-доминантная ночная лобнодолевая эпилепсия
CHRNB2	605375	Аутосомно-доминантная ночная лобнодолевая эпилепсия
CLCN2	607628	Идиопатическая генерализованная эпилепсия
CLIC2	300886	X-сцепленная умственная отсталость
CLN3	204200	Нейрональный цероидный липофуциноз
CLN5	256731	Нейрональный цероидный липофуциноз
CLN6	601780	Нейрональный цероидный липофуциноз
CLN8	600143	Нейрональный цероидный липофуциноз
CNTN2	615400	Семейная миоклоническая эпилепсия

Ген	Код	Синдром
CNTNAP2	610042	Синдром фокальной кортикальной дисплазии
COA5	616500	Кардиоэнцефаломиопатия
COG1	611209	Врожденное нарушение гликозилирования
COG4	613489	Врожденное нарушение гликозилирования
COG5	613612	Врожденное нарушение гликозилирования
COG6	614576	Врожденное нарушение гликозилирования
COG7	608779	Врожденное нарушение гликозилирования
COG8	611182	Врожденное нарушение гликозилирования
COL18A1	267750	Синдром Кноблоха
COL4A1	175780	Порэнцефалия; Наследственная ангиопатия с нейропатией, аневризмами и крампями; болезнь малых сосудов головного мозга
COL4A2	614483	Порэнцефалия
COQ2	607426	Дефицит коэнзима Q10
COQ4	616276	Дефицит коэнзима Q10
COQ6	614650	Дефицит коэнзима Q10
COQ9	614654	Дефицит коэнзима Q10
COX10	256000	Синдром Ли
COX14	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса IV
COX15	256000	Синдром Ли
COX20	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса IV
COX6B1	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса IV
CRA6	614418	Семейные фебрильные судороги; семейная височнодолевая эпилепсия
CPS1	608307	Дефицит карбамоилфосфат синтетазы I
CPT1A	255120	Дефицит карнитин палмитоилтрансферазы
CPT2	600649	Дефицит карнитин палмитоилтрансферазы
CREBBP	180849	Синдром Рубинштейна-Тейби
CSPP1	615636	Синдром Жубер
CSTB	254800	Прогрессирующая миоклонус-эпилепсия
CTSA	256540	Галактосиалидоз
CTSD	610127	Нейрональный цероидный липофусциноз
CTSF	615362	Нейрональный цероидный липофусциноз
CUL4B	300354	X-сцепленная умственная отсталость
DARS	615281	Гипомиелинизация с поражением ствола головного мозга и спинного мозга и спастичность ног
DBT	248600	Болезнь кленового сиропа
DCHS1	601390	Синдром Ван Мальдергема
DCX	300067	Лиссэнцефалия

Ген	Код	Синдром
DDOST	614507	Врожденное нарушение гликозилирования
DEPDC5	604364	Семейная фокальная эпилепсия
DGUOK	251880	Синдром истощения митохондриальной ДНК
DHCR24	602398	Десмостеролоз
DHCR7	270400	Синдром Смита-Лемли-Опица
DLD	246900	Дефицит дигидролипоамид дегидрогеназы
DLG3	300189	X-сцепленная умственная отсталость
DNA2	601810	Синдром Секкеля; прогрессирующая наружная офтальмоплегия
DNAJC5	611203	Нейрональный цероидный липофусциноз
DNM1	602377	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
DOCK7	615730	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
DOCK8	611432	Умственная отсталость
DOLK	610746	Врожденные нарушения гликозилирования
DPAGT1	191350	Врожденные нарушения гликозилирования
DPM1	603503	Врожденные нарушения гликозилирования
DPM2	603564	Врожденные нарушения гликозилирования
DPM3	605951	Врожденные нарушения гликозилирования
DPYD	612779	Дефицит дегидропиримидин дегидрогеназы
DYNC1H1	600112	Болезнь Шарко-Мари-Тута и умственная отсталость
DYRK1A	600855	Умственная отсталость
EARS2	612799	Дефицит комбинированного окислительного фосфорилирования
EEF1A2	616409	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
EFHC1	254770	Юношеская миоклоническая эпилепсия
EIF2B1	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF2B2	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF2B3	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF2B4	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EIF2B5	603896	Лейкоэнцефалопатия с исчезновением белого вещества
EMX2	269160	Шизэнцефалия
EPM2A	254780	Прогрессирующая миоклонус эпилепсия
ETF A	231680	Глутаровая ацидемия
ETF B	231680	Глутаровая ацидемия
ETFDH	231680	Глутаровая ацидемия
ETHE1	602473	Этилмалоновая энцефалопатия
EXOSC3	614678	Мостомозжечковая гипоплазия
EZH2	277590	Синдром Вивера

Ген	Код	Синдром
FA2H	612319	Спастическая параплегия
FAM126A	610532	Лейкодистрофия
FASTKD2	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса IV
FAT4	616006	Синдром Хеннекама; синдром Мальдергема
FGD1	305400	X-сцепленная умственная отсталость; синдром Аарскога-Скотта
FGFR3	100800	SADDAN-синдром; синдром Кроузона
FH	606812	Дефицит фумаразы
FIG4	611228	Болезнь Шарко-Мари-Тута; билатеральная заднепроекционная полимикрогирия
FKRP	613153	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
FKTN	611588	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
FLNA	300049	Перивентрикулярная гетеротопия; FG-синдром; синдром Мельника-Нидлс
FOLR1	613068	Нейродегенерация, связанная с нарушением транспорта фолатов
FOXG1	613454	Синдром Ретта, врожденный
FOXRED1	256000	Синдром Ли
FUCA1	230000	Фукозидоз
GABRA1	615744	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
GABRB3	617113	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
GABRD	613060	Идиопатическая генерализованная эпилепсия
GABRG2	611277	Генерализованная эпилепсия с фебрильными судорогами
GALC	245200	Болезнь Краббе
GALNS	253000	Мукополисахаридоз
GAMT	612736	Синдром дефицита церебрального креатина
GATM	612718	Синдром дефицита церебрального креатина
GCDH	231670	Глутариацидурия
GCH1	233910	Гиперфенилаланинемия
GCK	606176	Неонатальный сахарный диабет
GCSH	605899	Глициновая энцефалопатия
GFAP	203450	Болезнь Александера
GFM1	609060	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
GJC2	608804	Гипомиелинизирующая лейкодистрофия
GLB1	230500	GM-1 ганглиозидоз; мукополисахаридоз
GLDC	605899	Глициновая энцефалопатия
GLI2	610829	Голопрозэнцефалия; синдром Куллер-Джонса
GLI3	146510	Синдром Паллистера-Холла; синдром цефалополисиндактилии
GLRA1	149400	Гиперэксплексия
GLRB	614619	Гиперэксплексия

Ген	Код	Синдром
GMPPB	615350	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
GNAO1	615473	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
GNE	605820	Сиалурия
GNPTAB	252500	Муколипидоз
GNPTG	252605	Муколипидоз
GNS	252940	Мукополисахаридоз
GOSR2	614018	Прогрессирующая миоклонус эпилепсия
GPC3	312870	Синдром Симпсона-Голаби-Бемеля
GPHN	615501	Дефицит кофактора молибдена
GRIA3	300699	X-сцепленная умственная отсталость
GRIN1	614254	Умственная отсталость
GRIN2A	245570	Фокальная эпилепсия с расстройством речи
GRIN2B	616139	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
GRN	607485	Первичная прогрессирующая афазия; нейрональный цероидный липофуциноз
GUSB	253220	Мукополисахаридоз
HADH	609975	Дефицит 3-гидроксиацил-СоА дегидрогеназы; семейная гиперинсулинемическая гипогликемия
HCFC1	309541	X-сцепленная умственная отсталость
HCN1	615871	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
HDAC8	300882	Синдром Корнелии де Ланге; синдром Вильсона-Турнера
HEPACAM	613925	Мегалэнцефалическая лейкоэнцефалопатия
HERC2	615516	Умственная отсталость
HEXA	272800	Болезнь Тея-Сакса; GM2-ганглиозидоз
HEXB	268800	Болезнь Сандхоффа
HGSNAT	252930	Мукополисахаридоз
HPD	276710	Тирозинемия
HSD17B10	300220	X-сцепленная умственная отсталость
HSPD1	612233	Гипомиелинизирующая лейкодистрофия; спастическая параплегия
HYAL1	601492	Мукополисахаридоз
IDS	309900	Мукополисахаридоз
IDUA	607014	Мукополисахаридоз
IER3IP1	614231	Синдром микроцефалия, эпилепсия и сахарный диабет
IFIH1	615846	Синдром Айкарди-Гутьереса
IL1RAPL1	300143	X-сцепленная умственная отсталость
INPP5E	213300	Синдром Жубер; умственная отсталость
INS	606176	Неонатальный сахарный диабет
IQSEC2	309530	X-сцепленная умственная отсталость

Ген	Код	Синдром
ISPD	616052	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
IVD	243500	Изовалериановая ацидемия
KCNA1	160120	Эпизодическая атаксия
KCNA2	616366	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
KCNB1	616056	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
KCNJ1	241200	Синдром Барттера
KCNJ10	600791	Синдром SESAME
KCNJ11	610582	Неонатальный сахарный диабет с судорогами
KCNK18	613656	Мигрень с/без ауры
KCNMA1	609446	Генерализованная эпилепсия и пароксизмальная дискинезия
KCNQ2	613720	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
KCNQ3	121201	Доброкачественная неонатальные судороги
KCNT1	614959	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
KCTD7	611726	Прогрессирующая миоклонус эпилепсия
KDM5C	300534	X-сцепленная умственная отсталость
KDM6A	300867	Синдром Кабуки
KIAA2022	300912	X-сцепленная умственная отсталость
KIF2A	615411	Кортикальная дисплазия
KIF4A	300923	X-сцепленная умственная отсталость
KIF5C	615282	Кортикальная дисплазия
KIF7	200990	Синдром Жубер
KIRREL3	612581	Умственная отсталость
KMT2D	147920	Синдром Кабуки
KPTN	615637	Умственная отсталость
KRIT1	116860	Кавернозные пороки развития головного мозга
L2HGDH	236792	L-2-гидроксиглутаровая ацидурия
LAMA2	607855	Врожденная мерозин-дефицитная мышечная дистрофия
LAMB1	615191	Лиссэнцефалия
LAMC3	614115	Кортикальные пороки развития
LARGE	613154	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
LGI1	600512	Семейная височная эпилепсия
MAN1B1	614202	Умственная отсталость
MAP2K1	615279	Синдром сердце-лицо-кожа
MAP2K2	615280	Синдром сердце-лицо-кожа
MBD5	156200	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
MCOLN1	252650	Муколипидоз

Ген	Код	Синдром
MCPH1	251200	Первичная микроцефалия
MECP2	300260	X-сцепленная умственная отсталость; синдром Ретта; ранняя эпилептическая энцефалопатия
MED12	305450	Синдром Опица-Каведжиа
MED17	613668	Постнатальная прогрессирующая микроцефалия, судороги и атрофия головного мозга
MEF2C	613443	Умственная отсталость, эпилепсия и пороки развития головного мозга
METTL23	615942	Умственная отсталость
MFSD2A	616486	Первичная микроцефалия
MFSD8	610951	Нейрональный цероидный липофусциноз
MGAT2	212066	Врожденное нарушение гликозилирования
MID2	300928	X-сцепленная умственная отсталость
MLC1	604004	Мегалэнцефалическая лейкоэнцефалопатия
MMAA	251100	Метилмалоновая ацидурия, B12-чувствительная
MMACHC	277400	Метилмалоновая ацидурия и гомоцистинурия
MOCS1	252150	Дефицит кофактора молибдена А
MOCS2	252160	Дефицит кофактора молибдена В
MOGS	606056	Врожденное нарушение гликозилирования
MPDU1	609180	Врожденное нарушение гликозилирования
MPI	602579	Врожденное нарушение гликозилирования
MTHFR	601634	Дефекты нервной трубки; гомоцистинурия MTHFR-дефицитная
MUT	251000	Метилмалоновая ацидурия
NAGLU	616491	Мукополисахаридоз; болезнь Шарко-Мари-Тута
NAGS	237310	Дефицит N-ацетилглутаматсинтазы
NDE1	614019	Лиссэнцефалия
NDST1	616116	Умственная отсталость
NDUFA1	252010	Дефицит ферментов митохонриального комплекса I
NDUFA10	256000	Синдром Ли
NDUFA11	252010	Дефицит ферментов митохонриального комплекса I
NDUFA12	256000	Синдром Ли
NDUFA2	256000	Синдром Ли
NDUFA9	256000	Синдром Ли
NDUFAF1	252010	Дефицит ферментов митохонриального комплекса I
NDUFAF2	252010	Дефицит ферментов митохонриального комплекса I
NDUFAF3	252010	Дефицит ферментов митохонриального комплекса I
NDUFAF4	252010	Дефицит ферментов митохонриального комплекса I
NDUFAF5	252010	Дефицит ферментов митохонриального комплекса I

Ген	Код	Синдром
NDUFB3	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFB9	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS1	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS2	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS3	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS4	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS6	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS7	256000	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFS8	256000	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFV1	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NDUFV2	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
NECAP1	615833	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
NEU1	256550	Сиалидоз
NF1	162200	Нейрофиброматоз
NFIX	614753	Синдром Сотоса
NGLY1	615273	Врожденное нарушение дегликозилирования
NHLRC1	254780	Прогрессирующая миоклонус эпилепсия
NIN	614851	Синдром Секкеля
NIPBL	122470	Синдром Корнелии де Ланге
NOL3	614937	Миоклонус кортикальный семейный
NOTCH3	615293	Инфантильный миофиброматоз
NPC1	257220	Болезнь Ниманна-Пика
NPC2	607625	Болезнь Ниманна-Пика
NPHP1	609583	Синдром Жубер
NRAS	613224	Синдром Нунан; синдром Шиммельпеннинг-Фуерштейн-Мимса
NRXN1	614325	Питта-Хопкинса подобный синдром
NSD1	130650	Синдром Беквита-Видемана
NSUN2	611091	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
NUBPL	252010	Дефицит ферментов митохондриального комплекса I
OCLN	251290	Псевдо-TORCH синдром
OCRL	309000	Синдром Лоу
OFD1	300804	Синдром Жубер
OPHN1	300486	X-сцепленная умственная отсталость
OTC	311250	Дефицит орнитин транскарбамилазы
PACS1	615009	Умственная отсталость
PAFAN1B1	607432	Лиссэнцефалия
PAH	261600	Фенилкетонурия

Ген	Код	Синдром
PAK3	300558	X-сцепленная умственная отсталость
PANK2	234200	Нейродегенерация с накоплением железа
PC	266150	Дефицит пируват-карбоксилазы
PCBD1	264070	Гиперфенилаланинемия
PCCA	606054	Пропионатацидемия
PCCB	606054	Пропионатацидемия
PCDH19	300088	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
PCNT	210720	Микроцефалическая остеодиспластическая карликовость
PDE6D	615665	Синдром Жубер
PDHA1	312170	Дефицит пируватдегидрогеназы E1-альфа
PDHX	245349	Лактатацидоз
PDP1	608782	Дефицит пируватдегидрогеназы фосфатазы
PDSS1	614651	Первичный дефицит коэнзима Q10
PDSS2	614652	Первичный дефицит коэнзима Q10
PET100	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса IV
PEX1	214100	Болезнь Целльвегера; синдром Хаймлера
PEX10	614871	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX11B	614920	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX12	266510	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX13	614885	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX14	614887	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX16	614876	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX19	614886	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX2	614866	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX26	614872	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX3	614882	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX5	214110	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX6	614863	Нарушение биогенеза пероксисом
PEX7	614879	Нарушение биогенеза пероксисом
PGAP1	615802	Умственная отсталость
PGK1	300653	Дефицит фосфоглицераткиназы 1
PGM1	614921	Врожденное нарушение гликозилирования
PHC1	615414	Первичная микроцефалия
PHF6	300414	Синдром Борджесона-Форссман-Леманна
PIGA	311770	Синдром множественных врожденных пороков, судороги и гипотония
PIGN	606097	Синдром множественных врожденных пороков, судороги и гипотония

Ген	Код	Синдром
PIGO	614730	Гиперфосфатазия с умственной отсталостью
PIGT	610272	Синдром множественных врожденных пороков, судороги и гипотония
PIGV	610274	Гиперфосфатазия с умственной отсталостью
PIK3CA	171834	Синдром мегалэнцефалия-капиллярные мальформации-полимикрогирия
PIK3R2	603157	Синдром мегалэнцефалии-полимикрогирии-полидактилии-гидроцефалии
PLA2G6	603604	Нейродегенерация с накоплением железа
PLCB1	607120	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
PLP1	300401	Болезнь Пелицеуса-Мерцбахера
PMM2	601785	Врожденные нарушения гликозилирования
PNKP	605610	Микроцефалия, судороги и задержка развития
PNPO	603287	Дефицит пиридоксамин 5-фосфат оксидазы
POLG	174763	Синдром истощения митохондриальной ДНК
POLR3A	614258	Лейкодистрофия
POLR3B	614366	Лейкодистрофия
POMGNT1	253280	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
POMGNT2	614830	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
POMK	616094	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
POMT1	236670	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
POMT2	613150	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
PPM1K	615135	Болезнь кленового сиропа
PPT1	256730	Нейрональный цероидный липофусциноз
PQBP1	309500	Синдром Ренпеннинга
PRICKLE1	612437	Прогрессирующая миоклонус эпилепсия
PRODH	239500	Гиперпролинемия
PRPS1	311070	Болезнь Шарко-Мари-Тута
PRRT2	605751	Доброкачественные семейные инфантильные судороги
PSAP	610539	Болезнь Гоше, атипичная; болезнь Краббе; метахроматическая лейкодистрофия
PTCH1	610828	Голопрозэнцефалия
PTEN	158350	Синдром Коудена; синдром макроцефалия/аутизм; синдром Банайан-Рили-Рувалькаба
PTS	261640	Гиперфенилаланинемия
PURA	616158	Умственная отсталость
QDPR	261630	Гиперфенилаланинемия
RAB18	614222	Синдром Варбург
RAB39B	300271	X-сцепленная умственная отсталость
RAB3GAP1	600118	Синдром Варбург
RAB3GAP2	614225	Синдром Варбург

Ген	Код	Синдром
RAD21	614701	Синдром Корнелии де Ланге
RAI1	182290	Синдром Смит-Магенис
RARS2	611523	Мосто-мозжечковая гипоплазия
RBBP8	606744	Синдром Секкеля
RBFOX3	616999	Роландическая эпилепсия
RELN	616436	Семейная идиопатическая эпилепсия; лиссэнцефалия
RFT1	612015	Врожденное нарушение гликозилирования
RNASEH2A	610333	Синдром Айкарди-Гутьереса
RNASEH2B	610181	Синдром Айкарди-Гутьереса
RNASEH2C	610329	Синдром Айкарди-Гутьереса
RNASET2	612951	Лейкоэнцефалопатия с мегалэнцефалией
ROGDI	226750	Синдром Кохлшуттера-Тонца
RPGRIP1L	611560	Синдром Жубер
RPS6KA3	303600	Синдром Коффина-Лоури
RRM2B	612075	Синдром истощения митохондриальной ДНК
RTTN	614833	Микроцефалия, низкий рост и полимикрогирия с судорогами
SAMHD1	612952	Синдром Айкарди-Гутьереса
SASS6	616402	Первичная микроцефалия
SCARB2	254900	Прогрессирующая миоклонус эпилепсия
SCN1A	604403	Генерализованная эпилепсия с фебрильными судорогами; синдром Драве; гемиплегическая мигрень
SCN1B	604233	Генерализованная эпилепсия с фебрильными судорогами
SCN2A	613721	Ранняя эпилептическая энцефалопатия; доброкачественные семейные судороги
SCN8A	614558	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
SCN9A	613863	Генерализованная эпилепсия с фебрильными судорогами
SDHA	256000	Синдром Ли
SDHAF1	252011	Дефицит ферментов митохондриального комплекса II
SEPSECS	613811	Мосто-мозжечковая гипоплазия
SERPINI1	604218	Семейная энцефалопатия с включением нейросерпиновых телец
SETBP1	616078	Умственная отсталость
SGCE	159900	Миоклоническая дистония
SGSH	252900	Мукополисахаридоз
SHH	142945	Голопрозэнцефалия
SIK1	616341	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
SIX3	157170	Голопрозэнцефалия
SLC13A5	615905	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
SLC17A5	604369	Болезнь Салла; сиалидоз

Ген	Код	Синдром
SLC19A3	607483	Биотин- или тиаминзависимая энцефалопатия
SLC1A3	612656	Эпизодическая атаксия
SLC25A15	238970	Синдром гиперорнитинемия-гипераммониемия-гомоцитрулинемия
SLC25A19	613710	Синдром дисфункции метаболизма тиамина; микроцефалия
SLC25A20	212138	Дефицит карнитин-ацилкарнитин транслоказы
SLC25A22	609304	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
SLC2A1	614847	Идиопатическая генерализованная эпилепсия; дистония; дефицит GLUT1
SLC33A1	612539	Спастическая параплегия
SLC35A1	603585	Врожденное нарушение гликозилирования
SLC35A2	300896	Врожденное нарушение гликозилирования
SLC35C1	266265	Врожденное нарушение гликозилирования
SLC46A1	229050	Нарушение всасывания фолатов
SLC6A5	614618	Гиперэксплексия
SLC6A8	300352	Синдром дефицита церебрального креатина
SLC9A6	300243	X-сцепленная умственная отсталость
SMARCA2	601358	Синдром Николаидеса–Барайцера
SMARCB1	614608	Синдром Коффина-Сириса
SMC1A	300590	Синдром Корнелии де Ланге
SMC3	610759	Синдром Корнелии де Ланге
SMPD1	257200	Болезнь Ниманна-Пика
SMS	182290	Синдром Смит-Магенис
SNAP29	609528	Синдром церебральной дисгенезии, нейропатии, ихтиоза, ладонно-подошвенного гиперкератоза
SOX10	611584	Синдром Ваарденбурга
SPTAN1	613477	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
SRD5A3	612379	Врожденное нарушение гликозилирования
SRPX2	300643	Эпилепсия, умственная отсталость и речевая диспраксия
SSR4	300934	Врожденное нарушение гликозилирования
ST3GAL3	615006	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
ST3GAL5	609056	Синдром инфантильной эпилепсии
STAMBP	614261	Синдром микроцефалии – капиллярных мальформаций
STIL	612703	Первичная микроцефалия
STT3A	615596	Врожденное нарушение гликозилирования
STT3B	615597	Врожденное нарушение гликозилирования
STX1B	616172	Генерализованная эпилепсия с фебрильными судорогами
STXBP1	612164	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
SUCLA2	612073	Синдром истощения митохондриальной ДНК

Ген	Код	Синдром
SUMF1	272200	Множественный дефицит сульфатазы
SUOX	272300	Дефицит сульфит оксидазы
SURF1	616684	Болезнь Шарко-Мари-Тута
SYN1	300491	X-сцепленная эпилепсия с расстройствами поведения
SYNGAP1	612621	Умственная отсталость
SYP	300802	X-сцепленная умственная отсталость
SZT2	615476	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
TACO1	220110	Дефицит ферментов митохондриального комплекса IV
TBC1D24	615338	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
TBCE	617207	Синдром Кенни-Каффи
TBP	607136	Спиноцеребеллярная атаксия
TBX1	192430	Велокардиофациальный синдром; синдром диДжорджи
TCF4	610954	Синдром Питта-Хопкинса
TCTN1	614173	Синдром Жубер
TCTN2	616654	Синдром Жубер
TCTN3	614815	Синдром Жубер
TGIF1	142946	Голопрозэнцефалия
TMEM138	614465	Синдром Жубер
TMEM165	614727	Врожденное нарушение гликозилирования
TMEM216	608091	Синдром Жубер
TMEM231	614970	Синдром Жубер
TMEM237	614424	Синдром Жубер
TMEM5	615041	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
TMEM67	610688	Синдром Жубер
TMEM70	614052	Дефицит ферментов митохондриального комплекса V
TPP1	204500	Нейрональный цероидный липофусциноз
TRAPPC9	613192	Умственная отсталость
TREX1	225750	Синдром Айкарди-Гутьереса
TSC1	191100	Туберозный склероз
TSC2	613254	Туберозный склероз
TSEN2	612389	Мосто-мозжечковая гипоплазия
TSEN34	612390	Мосто-мозжечковая гипоплазия
TSEN54	225753	Мосто-мозжечковая гипоплазия
TSMF	610505	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования
TTC21B	613820	Нефронофтиз
TUBA1A	611603	Лиссэнцефалия

ПАНЕЛЬ «НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»

391 ген

В панель вошли гены, ответственные за возникновение наследственных нервно-мышечных болезней.

Основные симптомы, характерные для ННМЗ: мышечная слабость, атрофия/ гипотрофия мышц, мышечные подергивания, боли в мышцах, нарушение походки, утомление при физической нагрузке или нарушение чувствительности. Также встречаются проявления, связанные с нарушением работы сердца и дыхательной мускулатуры.

ПЕРВИЧНО-МЫШЕЧНЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

БОЛЕЗНИ МОТОНЕЙРОНА

ЗАБОЛЕВАНИЯ
ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ

БОЛЕЗНИ НЕРВНО-
МЫШЕЧНЫХ СИНАПСОВ
(миастении)

МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ
МИОПАТИИ

МИОТОНИИ И
ПЕРИОДИЧЕСКИЙ ПАРАЛИЧ

Ген	Код	Синдром
ABCC9	608569	Дилатационная кардиомиопатия,остеохондродисплазия
ABHD12	612674	Полинейропатия, потеря слуха, атаксия, ретинит и катаракта синдром
ABHD5	275630	Синдром Дорфмана-Чанарина
ACAD9	611126	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
ACADM	201450	Дефицит средних цепей ацил-коэнзим-А-дегидрогеназы
ACADS	201470	Дефицит коротких цепей ацил-коэнзим-А-дегидрогеназы
ACADVL	201475	Дефицит очень длинных цепей ацил-коэнзим-А-дегидрогеназы
ACTA1	616852	Лопаточно-перонеальная миопатия, миопатия с дипропорцией волокон тип 1, немалиновая миопатия, врожденная миопатия
ACTC1	613424	Дилатационная кардиомиопатия, гипертрофическая кардиомиопатия
ACTN2	612158	Дилатационная кардиомиопатия, гипертрофическая кардиомиопатия
ACVR1	135100	Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия
ADCY6	616287	Летальный врожденный контрактурный синдром
AGL	232400	Гликогеноз тип IIIa
AGRN	615120	Врожденный миастенический синдром
AIFM1	300816	Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования, синдром Cowchock, X-сцепленная глухота
AKAP9	611820	Синдром удлинённого интервала QT
ALDOA	611881	Гликогеноз, тип XII
ALG13	300884	Инфантильная эпилептическая энцефалопатия
ALG14	616227	Врожденный миастенический синдром без тубулярных включений
ALG2	616228	Врожденный миастенический синдром, врожденные заболевания гликозилирования
ALS2	607225	Спастическая параплегия,ювенильный первичный латеральный склероз,боковой амиотрофический склероз
AMPD1	615511	Миопатия связанная с дефицитом миоаденилат деаминазы
ANG	611895	Боковой амиотрофический склероз
ANK2	600919	Синдром удлинённого интервала QT, анкирин-В-зависимая аритмия
ANO5	611307	Поясно-конечностная мышечная дистрофия, мышечная дистрофия Миоши
ARHGEF10	608236	Замедленная нервная проводимость
ASAH1	159950	Спинальная мышечная атрофия, липогрануломатоз Фарбера
ATL1	613708	Врожденная сенсорная нейропатия, спастическая параплегия
ATL3	615632	Врожденная сенсорная нейропатия
ATP2A1	601003	Миопатия Бруди
ATP2A2	124200	Болезнь Дарье, акрокератоз
ATP7A	300489	Спинальная мышечная атрофия, дистальная, болезнь Менкеса, синдром затылочного рога
ATXN2	183090	Спиноцеребеллярная атаксия
V3GALNT2	615181	Мышечная дистрофия - дистрогликанопатия

Ген	Код	Синдром
B4GAT1	615287	Мышечная дистрофия - дистрогликанопатия
BAG3	612954	Миофибриллярная миопатия, дилатирующая кардиомиопатия
BICD2	615290	Спинальная мышечная атрофия с преимущественным поражением нижних конечностей
BIN1	255200	Центронуклеарная миопатия
BMPR2	178600	Первичная легочная гипертензия, веннокклюзивная болезнь легких
BSCL2	615924	Прогрессирующая энцефалопатия, липодистрофия, наследственная дистальная моторная нейропатия
C10orf2	271245	Синдром истощения митохондриальной ДНК
C12orf65	615035	Спастическая параплегия
C9orf72	105550	Лобно-височная делеция
CACNA1C	611875	Синдром Бругада
CACNA1D	615474	Первичный альдостеронизм, судороги и неврологические нарушения, дисфункция синоатриального узла и глухота
CACNB2	611876	Синдром Бругада
CALR3	613875	Гипертрофическая кардиомиопатия
CAPN3	253600	Поясно-конечностная мышечная дистрофия
CASQ1	616231	Вакуолярная миопатия
CASQ2	611938	Желудочковая тахикардия, катехоламинергическая
CAV3	192600	Гипертрофическая кардиомиопатия, поясно-конечностная мышечная дистрофия, дистальная миопатия
CCDC78	614807	Центронуклеарная миопатия
CCT5	256840	Врожденная сенсорная нейропатия со спастической параплегией
CFL2	610687	Немалиновая миопатия
CHAT	254210	Врожденный миастенический синдром
CHCHD10	615048	Спинальная мышечная атрофия тип Джокела, лобно-височная деменция; изолированная митохондриальная миопатия
CHKB	602541	Врожденная мышечная дистрофия
CHMP2B	614696	Боковой амиотрофический склероз, семейная деменция
CHRNA1	601462	Врожденный миастенический синдром; синдром множественных птеригиумов
CHRNB1	616314	Врожденный миастенический синдром
CHRND	616321	Врожденный миастенический синдром; синдром множественных птеригиумов
CHRNE	605809	Врожденный миастенический синдром
CHRNA1	265000	Синдром Эскобара; синдром множественных птеригиумов
CHST14	601776	Синдром Элерса-Данло, мышечно-контрактурный тип
CLCN1	160800	Врожденная миотония
CNTN1	612540	Врожденная миопатия Комптона-Норс
CNTNAP1	616286	Летальный врожденный контрактурный синдром
COL12A1	616470	Врожденная мышечная дистрофия Ульриха; миопатия Бетлема

Ген	Код	Синдром
COL4A1	611773	Наследственная ангиопатия с нейропатией, аневризмами и мышечными крампи
COL6A1	254090	Врожденная мышечная дистрофия Ульриха; миопатия Бетлема
COL6A2	255600	Врожденный миосклероз; миопатия Бетлема; врожденная мышечная дистрофия Ульриха
COL6A3	158810	Врожденная мышечная дистрофия Ульриха; миопатия Бетлема; дистония
COLQ	603034	Врожденный миастенический синдром
COX6A1	616039	Болезнь Шарко-Мари-Тута
CPT2	255110	Миопатия с дефицитом карнитин палмитоилтрансферазы
CRYAB	608810	Миофибриллярная миопатия; дилатирующая кардиомиопатия
CSRP3	607482	Дилатационная кардиомиопатия
CTDP1	604168	Катаракта, лицевые дисморфии и нейропатия
DAG1	616538	Мышечная дистрофия - дистрогликанопатия
DAO	181500	Шизофрения
DARS	615281	Гипомиелинизация с поражением ствола головного мозга и спинного мозга и спастичностью ног
DCAF8	610100	Аксональная нейропатия
DCTN1	607641	Дистальная моторная нейропатия
DES	224050	Поясно-конечностная мышечная дистрофия, Гипоплазия мозжечка и умственная отсталость
DHTKD1	615025	Болезнь Шарко-Мари-Тута
DMD	300376	Мышечная дистрофия Дюшена/Беккера
DNA2	615807	Синдром Секкеля, прогрессирующая наружная офтальмоплегия
DNAJB2	616233	Болезнь Шарко-Мари-Тута; спинальная мышечная атрофия
DNAJB6	603511	Поясно-конечностная мышечная дистрофия
DNAJC3	616192	Комбинированная атаксия мозжечковая и периферическая с потерей слуха и сахарным диабетом
DNM2	606482	Болезнь Шарко-Мари-Тута; центронуклеарная миопатия; летальный синдром врожденных контрактур
DNMT1	604121	Мозжечковая атаксия, глухота и нарколепсия, наследственная сенсорная нейропатия
DOK7	254300	Врожденный миастенический синдром
DPAGT1	608093	Врожденное нарушение гликозилирования; врожденный миастенический синдром
DPM2	615042	Врожденное нарушение гликозилирования
DPM3	612937	Врожденное нарушение гликозилирования
DPP6	616311	Наследственная желудочковая фибрилляция; умственная отсталость
DSC2	610476	Аритмогенная дисплазия правого желудочка
DSG2	610193	Аритмогенная дисплазия правого желудочка; дилатирующая кардиомиопатия
DSP	607450	Аритмогенная дисплазия правого желудочка; кардиомиопатия; буллезный эпидермолиз
COL4A1	611773	Наследственная ангиопатия с нейропатией, аневризмами и мышечными крампи
COL6A1	254090	Врожденная мышечная дистрофия Ульриха; миопатия Бетлема

Ген	Код	Синдром
COL6A2	255600	Врожденный миосклероз; миопатия Бетлема; врожденная мышечная дистрофия Ульриха
COL6A3	158810	Врожденная мышечная дистрофия Ульриха; миопатия Бетлема; дистония
COLQ	603034	Врожденный миастенический синдром
COX6A1	616039	Болезнь Шарко-Мари-Тута
CPT2	255110	Миопатия с дефицитом карнитин палмитоилтрансферазы
CRYAB	608810	Миофибриллярная миопатия; дилатирующая кардиомиопатия
CSRP3	607482	Дилатационная кардиомиопатия
CTDP1	604168	Катаракта, лицевые дисморфии и нейропатия
DAG1	616538	Мышечная дистрофия - дистрогликанопатия
DAO	181500	Шизофрения
DARS	615281	Гипомиелинизация с поражением ствола головного мозга и спинного мозга и спастичностью ног
DCAF8	610100	Аксональная нейропатия
DCTN1	607641	Дистальная моторная нейропатия
DES	224050	Поясно-конечностная мышечная дистрофия, Гипоплазия мозжечка и умственная отсталость
DHTKD1	615025	Болезнь Шарко-Мари-Тута
DMD	300376	Мышечная дистрофия Дюшена/Беккера
DNA2	615807	Синдром Секкеля, прогрессирующая наружная офтальмоплегия
DNAJB2	616233	Болезнь Шарко-Мари-Тута; спинальная мышечная атрофия
DNAJB6	603511	Поясно-конечностная мышечная дистрофия
DNAJC3	616192	Комбинированная атаксия мозжечковая и периферическая с потерей слуха и сахарным диабетом
DNM2	606482	Болезнь Шарко-Мари-Тута; центронуклеарная миопатия; летальный синдром врожденных контрактур
DNMT1	604121	Мозжечковая атаксия, глухота и нарколепсия, наследственная сенсорная нейропатия
DOK7	254300	Врожденный миастенический синдром
DPAGT1	608093	Врожденное нарушение гликозилирования; врожденный миастенический синдром
DPM2	615042	Врожденное нарушение гликозилирования
DPM3	612937	Врожденное нарушение гликозилирования
DPP6	616311	Наследственная желудочковая фибрилляция; умственная отсталость
DSC2	610476	Аритмогенная дисплазия правого желудочка
DSG2	610193	Аритмогенная дисплазия правого желудочка; дилатирующая кардиомиопатия
DSP	607450	Аритмогенная дисплазия правого желудочка; кардиомиопатия; буллезный эпидермолиз
DST	614653	Врожденная сенсорная нейропатия; буллезный эпидермолиз
DTNA	604169	Некомпактный миокард левого желудочка
DYNC1H1	614228	Болезнь Шарко-Мари-Тута; спинальная мышечная атрофия; умственная отсталость

Ген	Код	Синдром
DYSF	254130	Мышечная дистрофия Миоши; дистальная миопатия
ECEL1	615065	Дистальный артрогрипоз
EGR2	145900	Болезнь Шарко-Мари-Тута; болезнь Дежерина-Сотта; врожденная гипомиелинизирующая нейропатия
EMD	310300	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса
ENO3	612932	Гликоненоз XIII типа
ERBB3	607598	Летальный врожденный контрактурный синдром
ERBB4	615515	Боковой амиотрофический склероз
ERCC3	610651	Пигментная ксеродерма
ERCC4	278760	Пигментная ксеродерма; синдром Коккейна
ERCC5	616570	Цереброокулофациоскелетный синдром
ERCC6	214150	Цереброокулофациоскелетный синдром; синдром Коккейна
ERCC8	216400	Синдром Коккейна
ETFA	231680	Глутаровая ацидемия
ETFB	231680	Глутаровая ацидемия
ETFDH	231680	Глутаровая ацидемия
EXOSC3	614678	Мостомозжечковая гипоплазия
EXOSC8	616081	Мостомозжечковая гипоплазия
EYA4	605362	Дилатационная кардиомиопатия
FAM134B	613115	Врожденная сенсорная нейропатия
FBLN5	608895	Врожденная нейропатия и макулярная дегенерация
FBN1	154700	Синдром Марфана; синдром Вейл-Марчезани
FBN2	121050	Врожденная контрактурная арахнодактилия
FBXO38	615575	Дистальная моторная нейропатия
FGD4	609311	Болезнь Шарко-Мари-Тута
FHL1	300696	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса, плечелопаточная миопатия
FIG4	612691	Боковой амиотрофический склероз; болезнь Шарко-Мари-Тута
FKBP10	610968	Несовершенный остеогенез; синдром Брука
FKBP14	614557	Синдром Элерса-Данло с прогрессирующим кифосколиозом, миопатией и потерей слуха
FKRP	613153	Мышечная дистрофия - дистрогликанопатия
FKTN	253800	Мышечная дистрофия - дистрогликанопатия; дилатационная кардиомиопатия
FLNC	609524	Миофибриллярная миопатия; дистальная миопатия
FUS	614782	Наследственный эссенциальный тремор; боковой амиотрофический склероз
FXN	229300	Атаксия Фридрейха
G6PC	232200	Гликогеноз Ia
GAA	232300	Гликогеноз II
GAN	256850	Аксональная нейропатия

Ген	Код	Синдром
GARS	601472	Болезнь Шарко-Мари-Тута; дистальная наследственная моторная нейропатия
GBE1	232500	Гликогеноз IV
GDAP1	607831	Болезнь Шарко-Мари-Тута
GFPT1	610542	Врожденная миастения с тубулярными включениями
GJA1	218400	Окулодентодигитальная дисплазия
GJA5	614049	Семейная фибрилляция предсердий
GJB1	302800	Нейропатия Шарко-Мари-Тута
GLA	301500	Болезнь Фабри
GLE1	253310	Летальный врожденный контрактурный синдром; артрогриппоз
GMPPB	615350	Мышечная дистрофия - дистрогликанопатия
GNB4	615185	Болезнь Шарко-Мари-Тута
GNE	605820	Миопатия Нонака
GPD1L	611777	Синдром Бругада
GRN	607485	Первичная прогрессирующая афазия; нейрональный цероидный липофусциноз; лобно-височная дегенерация
GYG1	616199	Миопатия с накоплением полигликозановых телец
GYS1	611556	Гликогеноз 0, мышечная форма
GYS2	240600	Гликогеноз 0, печеночная форма
HADH	231530	Дефицит 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы
HADHA	609015	Дефицит митохондриального трифункционального белка
HADHB	609015	Дефицит митохондриального трифункционального белка
HARS	616625	Болезнь Шарко-Мари-Тута; синдром Ушера
HCN4	613123	Синдром Бругада
HEXA	272800	Болезнь Тея-Сакса; GM2-ганглиозидоз
HINT1	137200	Нейромиотония и аксональная нейропатия
HK1	605285	Врожденная моторная и сенсорная нейропатия
HNRNPA1	615426	Боковой амиотрофический склероз; миопатия с ранним началом болезни Педжета
HNRNPA2B1	615422	Миопатия с тельцами включений
HNRNPDL	609115	Поясно-конечностная мышечная дистрофия
HOXD10	192950	Болезнь Шарко-Мари-Тута
HSPB1	606595	Болезнь Шарко-Мари-Тута
HSPB3	613376	Дистальная моторная нейропатия
HSPB8	608673	Болезнь Шарко-Мари-Тута
IGHMBP2	616155	Болезнь Шарко-Мари-Тута; дистальная наследственная моторная нейропатия
IKBKAP	223900	Дисавтономия
INF2	614455	Болезнь Шарко-Мари-Тута
ISCU	255125	Миопатия с лактат-ацидозом
ISPD	614643	Мышечная дистрофия - дистрогликанопатия

Ген	Код	Синдром
ITGA7	613204	Мышечная дистрофия связанная с дефицитом интегрина альфа 7
JPH1	607831	Болезнь Шарко-Мари-Тута
JPH2	613873	Гипертрофическая кардиомиопатия
JUP	611528	Аритмогенная дисплазия правого желудочка
KARS	613641	Болезнь Шарко-Мари-Тута
KBTBD13	609273	Немалиновая миопатия
KCNA5	612240	Фибрилляция предсердий
KCND3	607346	Спиноцеребеллярная атаксия; синдром Бругада
KCNE1	612347	Синдром Джервелла—Ланге-Нильсена, синдром удлиненного интервала QT
KCNE2	611493	Фибрилляция предсердий; синдром удлиненного интервала QT
KCNE3	613119	Синдром Бругада
KCNH2	613688	Синдром удлиненного интервала QT
KCNJ2	170390	Синдром Андерсена
KCNJ5	613677	синдром удлиненного интервала QT; семейный гиперальдостеронизм
KCNQ1	220400	Синдром Джервелла—Ланге-Нильсена, синдром удлиненного интервала QT
KIF1A	610357	Спастическая параплегия; наследственная сенсорная нейропатия
KIF1B	118210	Болезнь Шарко-Мари-Тута
KIF5A	604187	Спастическая параплегия
KLHL40	615348	Немалиновая миопатия
KLHL41	615731	Немалиновая миопатия
LAMA2	607855	Мерозин-негативная мышечная дистрофия; LAMA2 миодистрофия
LAMA4	615235	Дилатационная кардиомиопатия
LAMB2	609049	Синдром Пирсона
LAMP2	300257	Болезнь Данона
LARGE	616907	Мышечная дистрофия - дистрогликанопатия, спастическая параплегия
LDB3	609452	Миофибриллярная миопатия
LDHA	612933	Гликогеноз XI типа
LITAF	601098	Болезнь Шарко-Мари-Тута
LMNA	605588	Болезнь Шарко-Мари-Тута; мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса; врожденная мышечная дистрофия
LMOD3	616165	Немалиновая миопатия
LPIN1	268200	Острая рецидивирующая миоглобинурия
LRP4	616304	Врожденный миастенический синдром; Ценани-Ленц синдактилия синдром
LRSAM1	614436	Болезнь Шарко-Мари-Тута
MAMLD1	300758	Гипоспадия
MARS	616280	Болезнь Шарко-Мари-Тута
MATR3	606070	Боковой амиотрофический склероз
MED25	605589	Болезнь Шарко-Мари-Тута; синдром Базеля-Ванагейт-Смирин-Йозефа

Ген	Код	Синдром
MEGF10	614399	Миопатия, арефлексия, респираторный дистресс и дисфагия; миопатия, арефлексия, респираторный дистресс и дисфагия
MFN2	609260	Болезнь Шарко-Мари-Тута, наследственная моторная и сенсорная нейропатия
MPZ	607791	Болезнь Шарко-Мари-Тута; болезнь Дежерина-Соттеса; врожденная гипомиелинизирующая нейропатия
MSTN	614160	Мышечная гипертрофия
MTM1	310400	Миотубулярная миопатия
MTMR14	160150	Центронуклеарная миопатия
MTMR2	601382	Болезнь Шарко-Мари-Тута
MUSK	616325	Врожденный миастенический синдром
MYBPC1	614915	Летальный врожденный контрактурный синдром
MYBPC3	615396	Дилатационная кардиомиопатия, гипертрофическая кардиомиопатия
MYF6	614408	Центронуклеарная миопатия
MYH14	614369	Периферическая нейропатия, миопатия, охриплость и потеря слуха
MYH2	605637	Проксимальная миопатия и офтальмоплегия
MYH3	193700	Дистальный артрогрипоз
MYH6	613252	Дилатационная кардиомиопатия
MYH7	181430	Лопаточно-перонеальный синдром, миопатический тип; миозиновая миопатия
MYH8	608837	Синдром Карнея
MYL2	608758	Гипертрофическая кардиомиопатия
MYL3	608751	Гипертрофическая кардиомиопатия
MYLK2	192600	Гипертрофическая кардиомиопатия
MYOT	159000	Поясно-конечностная мышечная дистрофия, миофибриллярная миопатия
MYOZ2	613838	Гипертрофическая кардиомиопатия
MYPN	615248	Дилатационная кардиомиопатия; кардиомиопатии
NALCN	615419	Гипотония младенчества с задержкой психомоторного развития; врожденные контрактуры конечностей и лица, гипотония, задержка развития
NDRG1	601455	Болезнь Шарко-Мари-Тута
NEB	256030	Немалиновая миопатия
NEFH	616924	Боковой амиотрофический склероз
NEFL	607684	Болезнь Шарко-Мари-Тута
NEXN	613122	Дилатационная кардиомиопатия
NGF	608654	Врожденная сенсорная и вегетативная нейропатия
NPPA	612201	Фибрилляция предсердий
NTRK1	256800	Врожденная нечувствительность к боли
OPA1	256800	Синдром атрофии зрительного нерва плюс
OPA3	616896	Атрофия зрительного нерва с катарактой и экстрапирамидными нарушениями
OPTN	613435	Боковой амиотрофический склероз

Ген	Код	Синдром
ORAI1	615883	Миопатия с тубулярными включениями
PABPN1	164300	Окулофарингеальная мышечная дистрофия
PDHA1	312170	Дефицит пируватдегидрогеназы е1-альфа
PDK3	300905	Болезнь Шарко-Мари-Тута
PFKM	232800	Гликогеноз VII типа
PFN1	614808	Боковой амиотрофический склероз
PGAM2	261670	Гликогеноз X типа
PGK1	300653	Дефицит фосфоглицераткиназы 1
PGM1	614921	Врожденное нарушение гликозилирования, тип It
PHKA1	300559	Мышечный гликогеноз
PHKA2	306000	Гликогеноз IX типа
PHKB	261750	Дефицит фосфорилазкиназы
PHKG2	613027	Гликогеноз Ixc типа
PIZO2	248700	Синдром Мардена-Уокера; артрогриппоз
PIP5K1C	611369	Летальный врожденный контрактурный синдром
PKP2	609040	Аритмогенная дисплазия правого желудочка
PLEC	613723	Поясно-конечностная мышечная дистрофия; буллезный эпидермолиз
PRPS1	311070	Болезнь Шарко-Мари-Тута
PRX	614895	Болезнь Шарко-Мари-Тута; Дежерина-Сотоса
PSEN1	600274	Дилатационная кардиомиопатия, деменция со спастическим парапарезом
PSEN2	613697	Дилатационная кардиомиопатия
PTRF	613327	Липодистрофия
PUS1	600462	Миопатия, лактат-ацидоз и сидеропеническая анемия
PYGL	232700	Гликогеноз VI типа
PYGM	232600	Болезнь Мак-Ардла
RAB7A	600882	Болезнь Шарко-Мари-Тута
RAPSN	616326	Врожденный миастенический синдром
RAX2	613757	Макулярная дегенерация
RBCK1	615895	Миопатия с накоплением полигликозановых телец
RBM20	613172	Дилатационная кардиомиопатия
REEP1	610250	Спастическая параплегия, дистальная моторная нейропатия
RNF170	608984	Сенсорная атаксия
RRM2B	612075	Дефицит ферментов митохондриального комплекса; синдром истощения митохондриальной ДНК
RYR1	117000	Врожденные миодистрофии, болезнь центрального стержня
RYR2	600996	Аритмогенная дисплазия правого желудочка
SBF1	615284	Болезнь Шарко-Мари-Тута
SBF2	604563	Болезнь Шарко-Мари-Тута

Ген	Код	Синдром
SCN10A	615551	Синдром эпизодической боли
SCN11A	615548	Врожденная сенсорная и вегетативная нейропатия
SCN1B	612838	Синдром Бругада
SCN3B	613120	Синдром Бругада
SCN4A	608390	Атипичная врожденная миотония, гиперкалиемический периодический паралич; врожденная парамиотония
SCN4B	611819	Фибрилляция предсердий, синдром удлиненного интервала QT
SCN5A	614022	Фибрилляция предсердий; кардиомиопатия; синдром Бругада;
SCN9A	243000	Нейропатия малых волокон; эпилепсия; пароксизмальная боль в конечностях
SCO2	608908	Кардиоэнцефаломиопатия; миопия
SEPN1	602771	Мышечная дистрофия, синдром ригидного позвоночника; врожденная миопатия
SEPT9	162100	Амиотрофия невралгическая
SETX	602433	Боковой амиотрофический склероз; спиноцеребеллярная атаксия
SGCA	608099	Поясно-конечностная мышечная дистрофия
SGCB	604286	Поясно-конечностная мышечная дистрофия
SGCD	601287	Поясно-конечностная мышечная дистрофия; дилатационная кардиомиопатия
SGCE	159900	Миоклоническая дистония
SGCG	253700	Поясно-конечностная мышечная дистрофия
SH3TC2	613353	Мононейропатия срединного нерва, болезнь Шарко-Мари-Тута
SIGMAR1	605726	Спинальная мышечная атрофия, боковой амиотрофический склероз
SIL1	248800	Синдром Маринеску Шегрена
SLC12A6	218000	Агенезия мозолистого тела с периферической нейропатией
SLC16A1	245340	Дефект транспорта эритроцитарного лактата; дефицит монокарбоксилат транспортера
SLC22A5	212140	Дефицит карнитина
SLC25A20	212138	Дефицит картинин-ацилкарнитин транслоказы
SLC37A4	232220	Гликогеноз Ib типа
SLC5A7	158580	Дистальная моторная нейропатия
SMCHD1	158901	Лицеплечелопаточная мышечная дистрофия
SMN1	253300	Спинальная мышечная атрофия
SMN2	253400	Спинальная мышечная атрофия
SNAP25	616330	Врожденный миастенический синдром
SNTA1	612955	Синдром удлиненного интервала QT
SOD1	105400	Боковой амиотрофический склероз
SOX10	611584	Синдром Ваарденбурга, синдром PCWH
SPEG	615959	Центронуклеарная миопатия
SPG11	602099	Боковой амиотрофический склероз; болезнь Шарко-Мари-Тута; спастическая параплегия
SPTLC1	162400	Врожденная сенсорная и автономная нейропатия
SPTLC2	613640	Врожденная сенсорная и автономная нейропатия

Ген	Код	Синдром
SQSTM1	167250	Лобно-височная деменция и боковой амиотрофический склероз
STAC3	255995	Миопатия
STIM1	160565	Миопатия с тубулярными скоплениями
SUCLA2	612073	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
SURF1	616684	Болезнь Шарко-Мари-Тута; синдром Ли
SYNE1	612998	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса, спиноцеребеллярная атаксия
SYNE2	612999	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса
SYT2	616040	Врожденный миастенический синдром
TARDBP	612069	Боковой амиотрофический склероз
TAZ	302060	Синдром Барта
TBK1	616439	Лобно-височная деменция и боковой амиотрофический склероз
TCAP	601954	Поясно-конечностная мышечная дистрофия; кардиомиопатия
TDP1	607250	Спиноцеребеллярная атаксия
TFG	615658	Спастическая параплегия; наследственная моторная и сенсорная нейропатия; тип Окинавы
TGFB3	615582	Синдром Лойса-Дитца
TIA1	604454	Дистальная миопатия Веландера
TK2	609560	Синдром истощения митохондриальной ДНК
TMEM43	614302	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса
TMEM5	615041	Мышечная дистрофия - дистрогликанопатия
TMPO	613740	Дилатационная кардиомиопатия
TNNC1	611879	Дилатационная/гипертрофическая кардиомиопатия
TNNI2	601680	Врожденный множественный дистальный артрогрипоз
TNNI3	611880	Дилатационная кардиомиопатия
TNNT1	605355	Немалиновая миопатия
TNNT2	601494	Дилатационная кардиомиопатия
TNNT3	601680	Дистальный артрогрипоз
TNPO3	608423	Поясно-конечностная мышечная дистрофия
TPM1	611878	Дилатационная кардиомиопатия
TPM2	609285	Немалиновая миопатия; артрогрипоз
TPM3	609284	Немалиновая миопатия; врожденная миопатия с диспропорцией волокон
TRAPPC11	615356	Поясно-конечностная мышечная дистрофия
TRDN	615441	Желудочковая тахикардия с мышечной слабостью
TRIM2	615490	Болезнь Шарко-Мари-Тута
TRIM32	254110	Поясно-конечностная мышечная дистрофия
TRPA1	615040	Синдром эпизодической боли
TRPM4	604559	Семейная прогрессирующая сердечная блокада
TRPV4	113500	Наследственная моторная и сенсорная нейропатия; плече-перонеальная спинальная мышечная миопатия

Ген	Код	Синдром
TTN	603689	Проксимальная миопатия с вовлечением дыхательных мышц; кардиомиопатия; тиббиальная мышечная дистрофия
TTR	115430	Семейный синдром запястного канала; наследственный амилоидоз
TUBA4A	616208	Боковой амиотрофический склероз
TYMP	603041	Дефицит ферментов митохондриального комплекса
UBA1	301830	Спинальная мышечная атрофия
UBQLN2	300857	Боковой амиотрофический склероз
VAPB	608627	Боковой амиотрофический склероз, спинальная мышечная атрофия
VCL	611407	Дилатационная/гипертрофическая кардиомиопатия
VCP	613954	Боковой амиотрофический склероз; болезнь Шарко-Мари-Тута; миопатия с тельцами включения и ранним началом болезни Педжета
VMA21	310440	Миопатия
VRK1	607596	Мосто-мозжечковая гипоплазия
WNK1	201300	Наследственная нейропатия, моторная и сенсорная; псевдогипоальдостеронизм
YARS	608323	Болезнь Шарко-Мари-Тута
YARS2	613561	Миопатия, лактат-ацидоз и сидеробластная анемия
ZBTB42	616248	Летальный врожденный контрактурный синдром
ZC4H2	314580	Синдром Викера-Вольфа
PLEKHG5	615376	Болезнь Шарко-Мари-Тута; спинальная мышечная атрофия
PLN	172405	Кардиомиопатия
PLOD2	609220	Синдрома Брука
PMP22	118220	Болезнь Шарко-Мари-Тута; болезнь Дежерина-Сотоса; Синдром Руси-Леви
PNPLA2	610717	Болезнь накопления липидов с миопатией
POLG	174763	Митохондриальная миопатия (включая тип Альперса, MNGIE, SANDO, SCAE), прогрессирующая наружная офтальмоплегия
POLG2	604983	Прогрессирующая наружная офтальмоплегия
POMGNT1	606822	Врожденная мышечная дистрофия: дистрогликанопатия тип А, В и С
POMGNT2	614830	Врожденная мышечная дистрофия: дистрогликанопатия тип А
POMK	615247	Врожденная мышечная дистрофия; дистрогликанопатия тип А и С
POMT1	607423	Врожденная мышечная дистрофия; дистрогликанопатия тип А, В и С
POMT2	607439	Врожденная мышечная дистрофия; дистрогликанопатия тип А, В и С
PRDM12	616458	Наследственная сенсорная и вегетативная нейропатия
PRKAG2	602743	Кардиомиопатия гипертрофическая, болезнь накопления гликогена в сердце, Болезнь Вольф-Паркинсон-Уайт
PRPH2	179605	Врожденный амавроз Лебера

ПАНЕЛЬ «УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ И РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА»

228 генов

При исключении синдрома ломкой X-хромосомы и хромосомных перестроек у пациентов с расстройствами аутистического спектра и интеллектуальными нарушениями целесообразно проводить дифференциальный поиск среди моногенных заболеваний, представленных в панели.

ПОКАЗАНИЯ К ПРОВЕДЕНИЮ ИССЛЕДОВАНИЯ:

Сочетание 3 ключевых факторов: низкий уровень IQ, выраженные нарушения социальной коммуникации и взаимодействия и дебют в детском возрасте.

МОНОГЕННЫЕ СИНДРОМЫ
(синдром Ангельмана, синдром Ретта,
синдром Рубинштена-Тейби и др.)

**ВТОРИЧНО-
АССОЦИИРОВАННЫЕ
РАССТРОЙСТВА РАЗВИТИЯ**
(миотоническая дистрофия,
нейрофиброматоз,
туберозный склероз, др.)

**X-СЦЕПЛЕННАЯ
УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ**

АУТИЗМ

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА
(болезни накопления, мукополисахаридозы, и др.)

Ген	Код	Синдром
ABCD1	300100	Адренолейкодистрофия
ACSL4	300387	X-сцепленная умственная отсталость
ADAT3	615286	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
ADNP	615873	Синдром Хелсмуртела-ван дер Аа (дефицит коэнзим Q)
ADSL	103050	Дефицит аденилсукциназы
AFF2	309548	X-сцепленная умственная отсталость
AHDC1	615829	Синдром Ся-Гиббса
AHI1	608629	Синдром Жубер
ANK3	615493	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
ANKRD11	148050	КВГ синдром
AP1S2	304340	X-сцепленная умственная отсталость
ARHGEF6	300436	X-сцепленная умственная отсталость
ARHGEF9	300607	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
ARID1A	614607	Синдром Коффина-Сириса
ARID1B	135900	Синдром Коффина-Сириса
ARX	308350	Ранняя эпилептическая энцефалопатия; X-сцепленная умственная отсталость; лиссэнцефалия
ATP2A2	124200	Болезнь Дарье
ATP6AP2	300423	X-сцепленная умственная отсталость
ATP7A	309400	Болезнь Менкеса; дистальная спинальная мышечная атрофия
ATR	210600	Синдром Секкеля
ATRX	301040	Синдром альфа-талассемия; X-сцепленная умственная отсталость
AUTS2	615834	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
BCKDK	614923	Дефицит кетоациддегидрогиназы с разветвленной цепью
BCOR	300166	Синдромальная микрофтальмия
BDNF	610269	Предрасположенность к нервной анорексии/булимии/нарушению памяти
BLM	210900	Синдром Блума
BRAF	613706	Синдром Нунан; синдром LEOPARD
BRWD3	300659	X-сцепленная умственная отсталость
CACNA1C	601005	Синдром Тимоти
CACNG2	614256	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
CASK	300749	Умственная отсталость, микроцефалия, гипоплазия мозжечка; FG-синдром
CC2D1A	608443	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
CCDC88C	236600	Гидроцефалия
CDH15	612580	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
CDKL5	300672	Ранняя эпилептическая энцефалопатия

Ген	Код	Синдром
CENPJ	613676	Синдром Секкеля
CEP152	614852	Микроцефалия первичная, аутосомно-рецессивная
CEP63	614728	Синдром Секкеля
CHD7	214800	CHARGE синдром
CHD8	615032	Аутизм
CLCNKA	613090	Синдром Барттера
CLIC2	300886	X-сцепленная умственная отсталость
CNTNAP2	612100	Аутизм, фокальная корковая дисплазия
CRADD	614499	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
CRBN	607417	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
CREBBP	180849	Синдром Рубинштейна-Тейби
CTCF	615502	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
CUL4B	300354	X-сцепленная умственная отсталость
DCX	300067	Лиссэнцефалия
DEAF1	615828	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
DHCR7	270400	Синдром Смита-Лемли-Опица
DKC1	305000	Врожденный дискератоз
DLG3	300850	X-сцепленная умственная отсталость
DMD	310200	Мышечная дистрофия Дюшена/Беккера
DNA2	615807	Синдром Секкеля; прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делецией мтДНК
DOCK8	243700	Синдром гипер IgE
DYNC1H1	614563	Аутосомно-доминантная умственная отсталость; спинальная мышечная атрофия; болезнь Шарко-Мари-Тута
DYRK1A	614104	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
EHMT1	610253	Синдром Клифстра
EPB41L1	614257	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
ERCC6	214150	Цереброокулофациоскелетный синдром
ERCC8	216400	Синдром Коккейна
FANCB	300514	Анемия Фанкони
FBXO31	615979	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
FGD1	305400	X-сцепленная умственная отсталость; синдром Аарского-Скотта
FLNA	314400	Перивентрикулярная гетеротопия; синдром Мельник-Нидлс
FMR1*	300624	Синдром ломкой X-хромосомы; синдром тремор/атаксия

*гены, относящиеся к болезням экспансии тринуклеотидных повторов.

Ген	Код	Синдром
FOLR1	613068	Нейродегенерация вследствие церебральной недостаточности транспорта фолиевой кислоты
FOXG1	613454	Синдром Ретта
FOXP1	613670	Умственная отсталость с лингвистическими нарушениями и чертами аутизма
FOXP2	602081	Речевые расстройства
FTSJ1	309549	X-сцепленная умственная отсталость
GABRB3	612269	Эпилепсия, детская абсансная
GDI1	300849	X-сцепленная умственная отсталость
GK	307030	Дефицит глицеролкиназы
GPC3	312870	Синдром Симпсона-Голаби-Бемеля
GRIA3	300699	X-сцепленная умственная отсталость
GRIK2	611092	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
GRIN1	614254	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
GRIN2B	616139	Ранняя эпилептическая энцефалопатия; аутосомно-доминантная умственная отсталость
HCCS	309801	Линейные дефекты кожи с множественными врожденными аномалиями
HCFC1	309541	X-сцепленная умственная отсталость
HDAC8	300882	Синдром Корнелии Де Ланге
HERC2	615516	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
HOXA1	601536	Синдром дисгенеза ствола головного мозга; синдром Босли-Сали-Алорейни
HPRT1	300322	Синдром Леша-Нихана
HRAS	218040	Синдром Костелло; синдром Шиммельпеннинг-Фьерштейн-Мимс
HSD17B10	300438	Дефицит 17-бетагидроксистероид дегидрогеназы; X-сцепленная умственная отсталость
HSPG2	255800	Синдром Шварца-Джампеля
HUWE1	300706	X-сцепленная умственная отсталость
IDS	309900	Мукополисахаридоз
IGBP1	300472	Агенезия мозолистого тела с умственной отсталостью
IL1RAPL1	300143	X-сцепленная умственная отсталость
IQSEC2	309530	X-сцепленная умственная отсталость
KANSL1	610443	Синдром Кулена де Вриза
KCNJ1	241200	Синдром Барттера
KDM5C	300534	X-сцепленная умственная отсталость
KIAA0196	220210	Синдром Ритчера-Шинцеля; спастическая параплегия
KIAA1033	615817	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
KIAA2022	300912	X-сцепленная умственная отсталость
KIF1A	614255	Аутосомно-доминантная умственная отсталость; наследственная сенсорная нейропатия; спастическая параплегия

Ген	Код	Синдром
KIF4A	300923	X-сцепленная умственная отсталость
KIRREL3	612581	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
KLHL3	614495	Псевдогипоальдостеронизм
KMT2D	147920	Синдром Кабуки
KPTN	615637	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
L1CAM	304100	CRASH-синдром, агенезия мозолистого тела; MASA-синдром
LAMC3	614115	Затылочные кортикальные пороки развития
LAMP2	300257	Болезнь Данона
LINS1	614340	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
MAGT1	300853	Иммунодефицит с недостатком магния, вирусом Эпштейн-Бара и неоплазия
MAN1B1	614202	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
MAOA	300615	Синдром Бруннера
MBD5	156200	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
MBTPS2	300918	Синдром Олмстеда; IFAP-синдром с/без BRESHECK-синдром
MECP2	312750	Атипичный синдром Ретта; X-сцепленная умственная отсталость
MED12	309520	Синдром Люджина-Фринса; синдром Одо; синдром Каведжиа; синдром Луюн-Фринс
MED23	614249	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
MEF2C	613443	Умственная отсталость, стереотипные движения, эпилепсия и пороки развития мозга; синдром делеция хромосомы 5q14.3
MET	616705	Глухота
METTL2		Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
MID1	300000	Синдром Опица GBVB
MID2	300928	X-сцепленная умственная отсталость
MTM1	310400	Миотубулярная миопатия
MYH3	193700	Дистальный артрогрипоз
NDP	310600	Болезнь Норри
NDST1	616116	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
NDUFA1	252010	Дефицит митохондриального комплекса I
NHS	302350	Синдром Нэнси-Хорана
NIN	614851	Синдром Секкеля
NIPBL	122470	Синдром Корнелии Де Ланге
NLGN3	300425	Аутизм
NLGN4X	300497	Синдром Аспергера; X-сцепленная умственная отсталость
NRXN1	614332	Шизофрения; синдром Питт-Хопкинс подобный
NSD1	130650	Синдром Беквита-Видемана; синдром Сотос
NSDHL	308050	CHILD синдром

Ген	Код	Синдром
NSUN2	611091	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
OCRL	309000	Синдром Лоу
OFD1	300804	Синдром Жубер; синдром Симпсона-Голаби-Бемеля
OPHN1	300486	X-сцепленная умственная отсталость
OTC	311250	Дефицит орнитинового трансарбамилазы
PAFAN1B1	607432	Лиссэнцефалия
PAK3	300558	X-сцепленная умственная отсталость
PANK2	234200	Нейродегенерация с накоплением железа
PCDH19	300088	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
PDE8B	614190	Пигментно-узелковая адренокортикальная болезнь
PDHA1	312170	Дефицит пируват дегидрогеназы E1-альфа
PGAP1	615802	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
PGK1	300653	Дефицит фосфоглицераткиназы
PHF6	301900	Синдром Бёресона – Форсмана – Лемана
PHF8	300263	X-сцепленная умственная отсталость
PIEZO2	114300	Дистальный артрогрипоз
PIGV	239300	Синдром гиперфосфатазии с умственной отсталостью
PLP1	312080	Болезнь Пелицеуса—Мерцбахера; спастическая параплегия
PNKP	613402	Микроцефалия, судороги и задержка развития; атаксия-окуломоторная апраксия
PORCN	305600	Фокальная кожная гиперплазия
PQBP1	309500	Синдром Ренпеннига
PRPS1	300661	Суперактивность фосфорибосилпирофосфат синтетазы, болезнь Шарко-Мари-Тута
PRSS12	249500	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
PTCHD1	300830	Аутизм
PTEN	153480	Синдром Банаян-Райли-Рувалькаба; синдром Коудена; синдром Лермитта-Дуклоса
PTPN11	163950	Синдром Нунан; синдром LEOPARD
PURA	616158	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
RAB39B	300271	X-сцепленная умственная отсталость
RAD21	614701	Синдром Корнелии Де Ланге
RAI1	182290	Синдром Смит-Магенис
RBBP8	606744	Синдром Секкеля; синдром Джавад
RELN	257320	Лиссэнцефалия; семейная височная эпилепсия
ROR2	268310	Синдром Робинова
RPL10	300847	Аутизм
RPS6KA3	300844	X-сцепленная умственная отсталость;синдром Коффин-Лоури
SATB2	612313	Синдром Гласса
SCN1A	607208	Синдром Драве; генерализованная эпилепсия фебрильные приступы +; семейная мигрень

Ген	Код	Синдром
SCN2A	613721	Ранняя эпилептическая энцефалопатия
SERPINI1	604218	Семейная энцефалопатия с включениями нейросерпиновых телец
SETBP1	616078	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
SETD5	615761	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
SHANK2	613436	Аутизм
SHANK3	613950	Синдром Фелан-МакДермид
SHROOM4	300434	Синдром умственной отсталости Стокко дон Сантоса
SLC16A2	300523	Синдром Аллана-Херндона-Дадли
SLC2A1	606777	Синдром дефицита GLUT1; дистония; стоматин-дефицитный криогидроцитоз с неврологическими нарушениями
SLC6A4	164230	Обсессивно-компульсивное расстройство
SLC6A8	300352	Синдром церебрального дефицита креатина
SLC9A6	300243	X-сцепленная умственная отсталость
SLC9A9	613410	Аутизм
SMARCA4	614609	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
SMARCB1	614608	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
SMC1A	300590	Синдром Корнелии Де Ланге
SMC3	610759	Синдром Корнелии Де Ланге
SMS	182290	X-сцепленная умственная отсталость
SNRPN	176270	Синдром Прадера-Вилли
SOX11	615866	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
SOX3	300123	X-сцепленная умственная отсталость с дефицитом гормона роста
SOX5	616803	Синдром Ламб-Шаффера
SPAST	182601	Спастическая параплегия
SPECC1L	145410	Синдром Опица GBVB
SRCAP	136140	Синдром Флоатинга-Харбора
SRPX2	300643	Роландическая эпилепсия, умственная отсталость и речевая диспраксия
ST3GAL3	611090	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
SYN1	300491	Эпилепсия с поведенческими расстройствами и неспособностью к обучению
SYNGAP1	612621	Аутосомно-доминантная умственная отсталость
SYP	300802	X-сцепленная умственная отсталость
TAF2	615599	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость
TBX1	192430	Велокардиофациальный синдром; синдром Диджорджи
TCF4	610954	Синдром Питта-Хопкинса
TECR	614020	Аутосомно-рецессивная умственная отсталость

ПЕРВЫЙ

ОНЛАЙН КОНСИЛИУМ

Профессиональный сервис для врачей
всех специальностей для обсуждения
сложных диагностических случаев
с коллегами и экспертами
в области генетики



«Консилиум» – уникальный внутренний некоммерческий проект лаборатории «Геномед», направленный на обсуждение вопросов, связанных с диагностикой наследственных заболеваний.

НЕТ АНАЛОГОВ

Первый онлайн консилиум, не имеющий аналогов.

Для врачей любых специальностей

ЭКСПЕРТЫ

Эксперты-генетики из ведущих институтов РФ

ЗНАНИЯ

Реальная возможность разобрать любой клинический случай

БЕСПЛАТНО

Платформа абсолютно бесплатна и не требует каких-либо оплат

«Консилиум» проходит в виде вебинара, где докладчик показывает клинический случай о своем пациенте. Это может быть как законченный случай с установленным диагнозом и литературным обзором, так и сложный пациент, в диагнозе которого еще предстоит разобраться.

КОНСИЛИУМ ПРОХОДИТ КАЖДЫЙ ЧЕТВЕРГ В 20:00 ПО МОСКОВСКОМУ ВРЕМЕНИ

Принять участие можно несколькими способами:

Через браузер Google Chrome

Просто нажать кнопку «Участвовать»

Скавав приложение

Скачать и установить приложение и через него участвовать в консилиуме, это просто!

Посетив сайт консилиума

Обязательно необходима регистрация: доступ к архиву и календарю закрыт ввиду открытой информации о пациентах

По возникшим вопросам Вы можете:
написать на почту 1consilium@bk.ru;
позвонить по телефону горячей линии **8-800-333-45-38**;
посетить сайт 1consilium.ru

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР «ГЕНОМЕД»


специализируется на генетической диагностике редких наследственных заболеваний.

Молекулярно-генетические исследования на основе метода секвенирования нового поколения (next generation sequencing, NGS) - это:

- одномоментное исследование всех клинически значимых генов;
- контроль качества на каждом этапе;
- индивидуальный подход к каждому случаю.




ПРАВИЛЬНЫЙ ВЫБОР ВАРИАНТА ИССЛЕДОВАНИЯ – ВАЖНЫЙ ЭТАП ДИАГНОСТИЧЕСКОГО ПРОЦЕССА.

A diagram consisting of ten light gray circles arranged in a circular pattern around the text.

ТАРГЕТНЫЕ ПАНЕЛИ ГЕНОВ

- адаптированы под решение стандартных клинических задач;
- несколько сотен генов;
- гены сгруппированы по связи с заболеваниями, имеющими сходную клиническую симптоматику;
- при появлении информации о новых клинически значимых генах переанализ данных по панели невозможен. т.к. в панель включены только известные гены.

A large light gray circle containing the text.

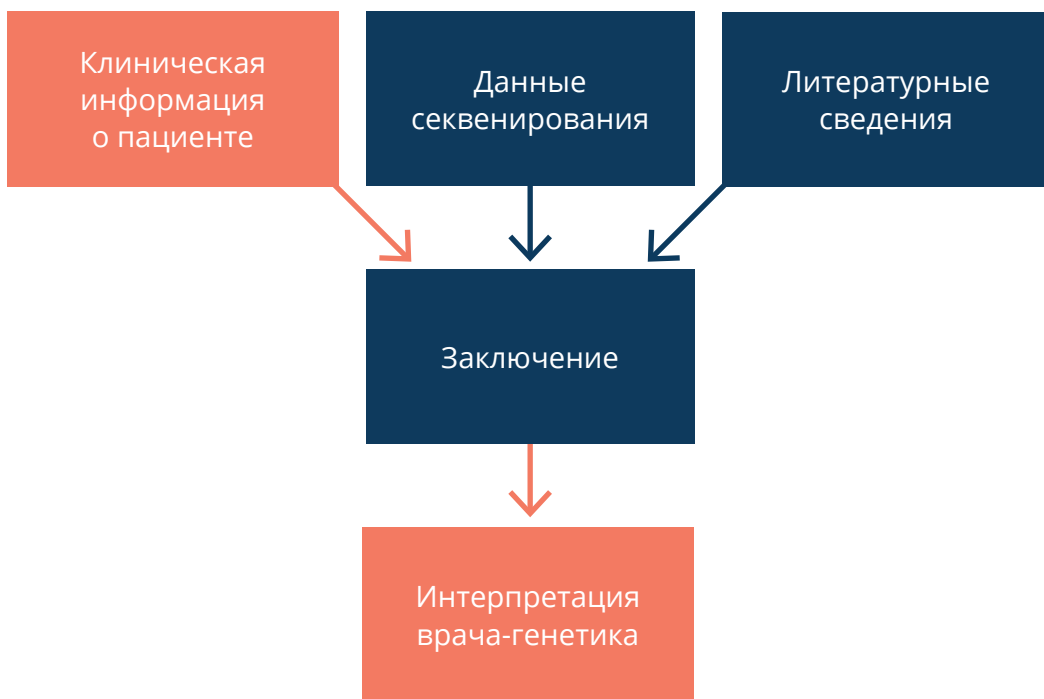
ПОЛНОЭКЗОМНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ

- применяется в сложных клинических случаях; в отдельных случаях может быть рекомендовано исследование трио (родители + пробанд);
- около 20 тысяч генов;
- в исследование включены кодирующие участки всех генов;
- при появлении информации о новых клинически значимых генах возможен переанализ данных.

Клиническое применение метода NGS стало возможным исключительно благодаря слаженной работе клиницистов и молекулярно-генетических лабораторий.

До и после проведения исследования рекомендуется консультация врача-генетика.

Консультацию высококвалифицированного врача-генетика, в т.ч. в рамках программы обязательного медицинского страхования (ОМС), пациент может получить в медико-генетическом центре «Геномед».



КЛИНИЧЕСКОЕ ОБОСНОВАНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ И ВЫБОР МЕТОДА ИССЛЕДОВАНИЯ:

Цель тестирования	Метод
Диагностическое тестирование пробанда (пациента)	Тестирование на основе NGS*: <ul style="list-style-type: none">- таргетные панели генов;- клиническое секвенирование экзома (КСЭ);- полное секвенирование экзома (ПСЭ);- секвенирование генома
Подтверждение наличия у пробанда мутации, выявленной с помощью метода NGS	Секвенирование по Сэнгеру
Предиктивное тестирование членов семьи пробанда с известной мутацией, вызывающей генетическое заболевание	Секвенирование по Сэнгеру
Пренатальная диагностика (поиск известных патогенных мутаций) для поиска причины генетической патологии плода**	Секвенирование по Сэнгеру в случае, если патогенная мутация (мутации) для данной семьи известна Если мутация не известна - тестирование на основе NGS*: <ul style="list-style-type: none">- таргетные панели генов;- клиническое секвенирование экзома;- полное секвенирование экзома
Генетическое консультирование, управление рисками и планирование семьи	Тестирование на основе NGS***: <ul style="list-style-type: none">- скрининг на известные патогенные и вероятно патогенные мутации

* клиническая информация о пациенте - обязательное условие выполнения анализа.

** исследование пробанда всегда предпочтительнее исследования родителей; в случае принятия решения о прерывании беременности с последующей молекулярной диагностикой материала плода следует заранее принять решение о способе забора материала.

*** скрининг на патогенные мутации необходимо проводить у обоих будущих родителей, желательно одновременно; у детей, не достигших возраста 18 лет, скрининг не проводится по этическим соображениям.

В случае возникновения вопросов по выбору метода исследования, подбору панели, интерпретации заключения – просьба обращаться в медико-генетический центр «Геномед» одним из следующих способов:

Телефон горячей линии - 8-800-333-45-38

Форма на сайте - www.genomed.ru

Электронный адрес - mail@genomed.ru

Наши врачи-консультанты с удовольствием ответят на все ваши вопросы!

Медико-генетические центры «ГЕНОМЕД»

г. Москва, Подольское шоссе, д. 8, корпус 5
8 (495) 660-83-77 | mail@geno-med.ru

г. Санкт-Петербург, ул. Мира, д. 16
8 (812) 407-35-10 | spb@geno-med.ru

г. Ростов-на-Дону, ул. Козлова, д. 65е
8 (863) 303-21-60 | rostov@geno-med.ru

г. Екатеринбург, ул. Юмашева, д. 10
8 (343) 247-83-15 | ekaterinburg@geno-med.ru

г. Пермь, ул. Газеты Звезда, д. 67. Отдельный вход
8 (342) 255-40-26 | perm@geno-med.ru

г. Казань, ул. Фучика, д. 42
8 (843) 212-24-65 | kazan@geno-med.ru