**Перечень заболеваний:**

|  |  |
| --- | --- |
| **Заболевание** | **Ассоциированный ген** |
| Аденокарцинома легкого, соматическая | BRAF |
| Аденома периампуллярная соматическая | APC |
| Аденомы множественные колоректальные | MUTYH |
| Аденоматозный полипоз толстой кишки | APC |
| Аденома надпочечника, соматическая | MEN1 |
| Аденома надпочечника, соматическая | TP53 |
| Синдром миелодисплазии альфа-талассемии, соматический | ATRX |
| Альфа-талассемия/синдром нарушения интеллектуального развития | ATRX |
| Ангиофиброма, соматическая | MEN1 |
| Апластическая анемия | NBN |
| Артрогрипоз, дистальный, тип 11 | MET |
| Атаксия-телангиэкстазия | ATM |
| Расстройство, подобное атаксии-телеангиэктазии 1 | MRE11 |
| Синдром Баллера-Геролда | RECQL4 |
| Базальноклеточная карцинома 7 | TP53 |
| Синдром Беквита-Видеманна | CDKN1C |
| Синдром Бирта-Хогга-Дьюба | FLCN |
| Рак мочевого пузыря, соматический | HRAS, RB1 |
| Блефарохейлодонтический синдром 1 | CDH1 |
| Синдром Блума | BLM |
| Синдром недостаточности костного мозга 5 | TP53 |
| Синдром полипоза опухоли мозга 2 | APC |
| Аномалии бранхиальных дуг, атрезия хоан, ателия, потеря слуха и синдром гипотиреоза | KMT2D |
| Рак молочной железы, раннее начало, восприимчивость | BRIP1 |
| Рак молочной железы, дольчатый, соматический | CDH1 |
| Рак молочной железы, мужской, восприимчивость | BRCA2 |
| Рак молочной железы, соматический | TP53 |
| Рак молочной железы, восприимчивость | ATM, BARD1 |
| Рак молочной железы и яичников, семейный, 1 | BRCA1 |
| Рак молочной железы и яичников, семейный, 2 | BRCA2 |
| Рак молочной железы и яичников, семейный, восприимчивость, 3 | RAD51C |
| Рак молочной железы и яичников, семейный, восприимчивость, 4 | RAD51D |
| Рак молочной железы и яичников, семейный, восприимчивость, 5 | PALB2 |
| Синдром нейроразвития Брайанта-Ли-Бходжа 1 | H3-3A |
| Карциноидная опухоль легкого | MEN1 |
| Кардиофациокожный синдром | BRAF |
| Кардиомиопатия, дилатированная, 1GG | SDHA |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 2A1 | KIF1B |
| Предрасположенность к раку, связанная с CHEK2 | CHEK2 |
| Детская опухоль Вильмса почки | CTR9 |
| Хондросаркома | EXT1 |
| Папиллома хориоидного сплетения | TP53 |
| Колоректальный рак | TP53 |
| Колоректальный рак, соматический | APC, AXIN2, BRAF, FLCN |
| Колоректальный рак, восприимчивость, 10 | POLD1 |
| Колоректальный рак, восприимчивость, 12 | POLE |
| Врожденная миопатия с избытком мышечных веретен | HRAS |
| Синдром Костелло | HRAS |
| Синдром Коудена 1 | PTEN |
| D-2-гидроксиглутаровая ацидурия | IDH2 |
| Глухота, аутосомно-доминантная 27 | REST |
| Глухота, аутосомно-рецессивная 97 | MET |
| Синдром Дениса-Драша | WT1 |
| Десмоидная болезнь, наследственная | APC |
| Энцефалопатия развития и эпилептическая 51 | MDH2 |
| Диафизарный медуллярный стеноз со злокачественной фиброзной гистиоцитомой | MTAP |
| Диарея 5, с пучковой энтеропатией, врожденная | EPCAM |
| Синдром диффузного рака желудка и дольчатой ​​молочной железы с расщелиной губы и/или неба или без нее | CDH1 |
| Энцефалокраниокожный липоматоз, соматическая мозаика | FGFR1 |
| Рак эндометрия, семейный | MSH6 |
| Карцинома эндометрия, соматическая | CDH1, MSH3 |
| Эритроцитоз, семейный, 2 | VHL |
| Эритроцитоз, семейный, 3 | EGLN1 |
| Эритроцитоз, семейный, 4 | EPAS1 |
| Экзостозы, множественные, тип 1 | EXT1 |
| Экзостозы, множественные, тип 2 | EXT |
| Семейный аденоматозный полипоз 3 | NTHL1 |
| Семейный аденоматозный полипоз 4 | MSH3 |
| Анемия Фанкони, группа комплементации D1 | BRCA2 |
| Анемия Фанкони анемия, группа комплементации J | BRIP1 |
| Анемия Фанкони, группа комплементации N | PALB2 |
| Анемия Фанкони, группа комплементации O | RAD51C |
| Анемия Фанкони, группа комплементации P | SLX4 |
| Анемия Фанкони, группа комплементации S | BRCA1 |
| Анемия Фанкони, группа комплементации U | XRCC2 |
| Фиброкалькулезный панкреатический диабет, восприимчивость | SPINK1 |
| Фиброматоз, десневой, 5 | REST |
| Синдром FILS (редкое аутосомно-рецессивное генетическое заболевание, характеризующееся сочетанием лицевых дисморфий, иммунодефицитом, ливедо (сетчатой сыпью) и низким ростом) | POLE |
| Фокальная кортикальная дисплазия, тип II, соматическая | TSC1 |
| Фокальная кортикальная дисплазия, тип II, соматическая | TSC2 |
| Синдром Фрейзера | WT1 |
| Лобно-височная деменция и/или боковой амиотрофический склероз 3 | SQSTM1 |
| Дефицит фумаразы | FH |
| Синдром Гарднера | APC |
| Аденокарцинома желудка и проксимальный полипоз желудка | APC |
| Рак желудка, соматический | APC, MUTYH |
| Желудочно-кишечная стромальная опухоль | SDHB, SDHC, KIT |
| Желудочно-кишечная стромальная опухоль/синдром GIST-plus, соматический или семейный | PDGFRA |
| Опухоли зародышевых клеток, соматические | KIT |
| Глиобластома 3 | BRCA2 |
| Восприимчивость к глиоме 1 | TP53 |
| Восприимчивость к глиоме 2 | PTEN |
| Синдром Хартсфилда | FGFR1 |
| Гемангиобластома, мозжечковая, соматическая | VHL |
| Гепатобластома, соматическая | APC |
| Гепатоцеллюлярная карцинома, детского типа, соматическая | MET |
| Гепатоцеллюлярная карцинома, соматическая | TP53 |
| Наследственная карцинома молочной железы | CHEK2 |
| Синдром наследственного смешанного полипоза | GREM |
| Наследственная феохромоцитома-параганглиома | MDH2 |
| Болезнь Гиршпрунга, восприимчивость, 1 | RET |
| Гиперэозинофильный синдром, идиопатический, резистентный к иматинибу | PDGFRA |
| Гипогонадотропный гипогонадизм 2 с аносмией или без нее | FGFR1 |
| Синдром IMAGE | CDKN1C |
| Синдром IMAGE-I | POLE |
| Иммунодефицит 120 | POLD1 |
| Синдром умственной отсталости-гипотонического лица, сцепленный с Х-хромосомой | ATRX |
| Синдром Джексона-Вейсса | FGFR1 |
| Синдром ювенильного полипоза/наследственной геморрагической телеангиэктазии | SMAD4 |
| Синдром Кабуки 1 | KMT2D |
| Опухоль Вильмса в почке | TRIM2 |
| Синдром Кури-Исидора | BAP1 |
| Лейомиоматоз и почечноклеточный рак | FH |
| Синдром LEOPARD 3 | BRAF |
| Лейкемия, острая лимфобластная | NBN |
| Лейкемия, острая миелоидная, соматическая | KIT |
| Лейкемия, ювенильная миеломоноцитарная | NF1 |
| Болезнь Лермитта-Дюкло | PTEN |
| Синдром Ли-Фраумени | TP53 |
| Синдром Ли-Фраумени 2 | CHEK2 |
| Липома, соматическая | MEN1 |
| Лимфангиолейомиоматоз | TSC1 |
| Лимфангиолейомиоматоз, соматический | TSC2 |
| Лимфома, В-клеточная неходжкинская, соматическая | ATM |
| Лимфома, мантийноклеточная, соматическая | ATM |
| Синдром Линча 1 | MSH2 |
| Синдром Линча 2 | MLH1 |
| Синдром Линча 4 | PMS2 |
| Синдром Линча 5 | MSH6 |
| Синдром Линча 8 | EPCAM |
| Синдром макроцефалии/аутизма | PTEN |
| Злокачественное новообразование поджелудочной железы | PRSS1 |
| Гипоплазия нижней челюсти, глухота, прогероидные черты и синдром липодистрофии | POLD1 |
| Мастоцитоз, кожный | KIT |
| Мастоцитоз, системный, соматический | KIT |
| Синдром Мичема | WT1 |
| Медуллярная карцинома щитовидной железы | RET |
| Медуллобластома | BRCA2 |
| Синдром меланомы и опухоли нервной системы | CDKN2A |
| Меланома, кожная злокачественная, 2 | CDKN2A |
| Меланома, кожная злокачественная, 3 | CDK |
| Меланома, злокачественная, соматическая | BRAF, STK11 |
| Синдром меланомы-рака поджелудочной железы | CDKN2A |
| Менингиома | PTEN |
| Менингиома, связанная с NF2, соматическая | NF2 |
| Мезотелиома, соматическая | WT1 |
| Синдром рака с несоответствием спаривания нуклеотидов 1 | MLH1 |
| Синдром рака с несоответствием спаривания нуклеотидов 2 | MSH2 |
| Синдром рака с несоответствием спаривания нуклеотидов 3 | MSH6 |
| Синдром рака с несоответствием спаривания нуклеотидов 4 | PMS2 |
| Дефицит митохондриального комплекса II, ядерный тип 1 | SDHA |
| Дефицит митохондриального комплекса II, ядерный тип 3 | SDHD |
| Дефицит митохондриального комплекса II, ядерный тип 4 | SDHB |
| Синдром Мьюира-Торре | MLH1, MSH2 |
| Множественная эндокринная неоплазия 1 | MEN1 |
| Множественная эндокринная неоплазия IIA | RET |
| Множественная эндокринная неоплазия IIB | RET |
| Синдром Майре | SMAD |
| Миопатия, дистальная, с вакуолями с ободком | SQSTM1 |
| Носоглоточная Карцинома, соматическая | TP53 |
| Нефротический синдром, тип 4 | WT1 |
| Нейробластома, восприимчивость, 1 | KIF1B |
| Нейродегенерация с атаксией и поздней атрофией зрительного нерва | SDHA |
| Нейродегенерация с атаксией, дистонией и параличом взора, начинающаяся в детском возрасте | SQSTM1 |
| Нарушение нейроразвития | CTR9 |
| Нейрофиброматоз, семейный спинальный | NF1 |
| Нейрофиброматоз, тип 1 | NF1 |
| Синдром нейрофиброматоза-Нунана | NF1 |
| Невус сальных желез или невус шерстистых волос, соматический | HRAS |
| Синдром ломкости Неймегена | NBN |
| Расстройство, похожее на синдром ломкости Неймегена | RAD50 |
| Немелкоклеточный рак легких, соматический | BRAF |
| Синдром Нунан 7 | BRAF |
| Синдром олигодонтии-колоректального рака | AXIN2 |
| Остеофиброзная дисплазия, восприимчивость | MET |
| Остеоглобулитическая дисплазия | FGFR1 |
| Остеосаркома | SQSTM1, TP53 |
| Остеосаркома, соматическая | CHEK2, RB1 |
| Рак яичников, соматический | CDH1 |
| Болезнь Педжета кости 3 | SQSTM |
| Рак поджелудочной железы 2 | BRCA2 |
| Рак поджелудочной железы, соматический | SMAD4, STK11, TP53 |
| Рак поджелудочной железы, восприимчивость, 3 | PALB2 |
| Рак поджелудочной железы, восприимчивость, 4 | BRCA1 |
| Панкреатит, наследственный | PRSS1, SPINK1 |
| Параганглиома и желудочная стромальная саркома | SDHB, SDHC, SDHD |
| Аденома паращитовидной железы, соматическая | MEN1 |
| Синдром Пейтца-Егерса | STK11 |
| Синдром Пфайффера | FGFR1 |
| Феохромоцитома | RET, VHL |
| Феохромоцитома, восприимчивость | MAX, TMEM127 |
| Синдром феохромоцитомы/параганглиомы 1 | SDHD |
| Синдром феохромоцитомы/параганглиомы 2 | SDHAF2 |
| Синдром феохромоцитомы/параганглиомы 3 | SDHC |
| Синдром феохромоцитомы/параганглиомы 4 | SDHB |
| Синдром феохромоцитомы/параганглиомы 5 | SDHA |
| Пибалдизм | KIT |
| Пневмоторакс, первичный спонтанный | FLCN |
| Синдром полидактилии-макроцефалии | MAX |
| Синдром полипоза, наследственный смешанный, 2 | BMPR1A |
| Полипоз, ювенильный кишечный | BMPR1A, SMAD4 |
| Преждевременная недостаточность яичников 17 | XRCC2 |
| Рак предстательной железы | BRCA2 |
| Рак предстательной железы, соматический | CHEK2, PTEN |
| Синдром RAPADILINO (редкое аутосомно-рецессивное генетическое заболевание, характеризующееся аномалиями развития скелета, в частности, недоразвитием или отсутствием костей предплечий и больших пальцев (продольные редукционные пороки конечностей), а также возможным недоразвитием или отсутствием коленных чашечек) | RECQL4 |
| Рак почки, хромофобный, соматический | FLCN |
| Рак почки, папиллярный, 1, семейный и соматический | MET |
| Рак почки, соматический | VHL |
| Пигментный ретинит 38 | MERTK |
| Ретинобластома | RB1 |
| Синдром Ротмунда-Томсона, тип 2 | RECQL4 |
| Синдром Шиммельпеннинга-Фейерштейна-Мимса, соматический мозаичный | HRAS |
| Шванноматоз, соматический | NF2 |
| Шванноматоз, вестибулярный | NF2 |
| Синдром судорог, сколиоза и макроцефалии | EXT2 |
| Синдром рака с сидячим зубчатым полипозом | RNF43 |
| Мелкоклеточный рак легкого, соматический | RB1 |
| Сперматогенная недостаточность 50 | XRCC2 |
| Невус Шпица или Невус-спилюс, соматический | HRAS |
| Восприимчивость к феохромоцитоме | EGLN2 |
| Т-клеточный пролимфоцитарный лейкоз, соматический | ATM |
| Опухоль яичка, соматическая | STK11 |
| Карцинома щитовидной железы, фолликулярная, соматическая | HRAS |
| Тригоноцефалия 1 | FGFR1 |
| Тропический кальцифицирующий панкреатит | SPINK1 |
| Туберозный склероз-1 | TSC1 |
| Туберозный склероз-2 | TSC2 |
| Синдром предрасположенности к опухолям 1 | BAP1 |
| Синдром предрасположенности к опухолям 4, молочной железы/простаты/колоректального | CHEK2 |
| Увеальная меланома, восприимчивость, 2 | BAP1 |
| Синдром фон Гиппеля-Линдау | VHL |
| Синдром Уотсона | NF1 |
| Опухоль Вильмса | BRCA2 |
| Опухоль Вильмса 6, восприимчивость | RES |
| Опухоль Вильмса, тип 1 | WT1 |