**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 |