



Клінічна область Дерматологія - 230 генів*

	Панелі:	Гени:
1	Нейрофіброматоз 1 тип	NF1, SPRED1
2	Нейрофіброматоз 2 тип	NF2, SMARCB1
3	Комплекс туберозного склерозу	TSC1, TSC2
4	Гіпопигментація	ACD, AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, C10orf11, CLCN7, CTC1, DKC1, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EPG5, FRMD7, GNAI3, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, KIT, KITLG, LYST, MITF, MLPH, MYO5A, NHP2, NOP10, OCA2, PARN, PAX3, RAB27A, RET, RTEL1, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, SNAI2, SOX10, TERC, TERT, TINF2, TYR, TYRP1, USB1, WRAP53
5	Синдром Адамса-Олівера	ARHGAP31, DLL4, DOCK6, EOGT, KCTD1, NOTCH1, RBPJ, UBR1
6	Бульозний епідермоліз і долонно-підшовна кератодермія	AAGAB, AQP5, ATP2C1, CAST, CD151, CDSN, COL17A1, COL7A1, CTSC, DSG1, DSP, DST, ENPP1, EXPH5, FERMT1, GJB6, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KANK2, KLHL24, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LOR, PKP1, PLEC, POMP, RHBDF2, RSPO1, SERPINB7, SERPINB8, SLURP1, TAT, TRPV3
7	Вроджений іхтіоз	ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, AQP5, CAST, CDSN, CERS3, CLDN1, CYP4F22, EBP, ELOVL1, ELOVL4, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, KDSR, KRT1, KRT10, KRT2, KRT9, LIPN, LOR, MBTPS2, NIPAL4, PEX7, PHYH, PNPLA1, POMP, SDR9C7, SERPINB7, SERPINB8, SLC27A4, SNAP29, SPINK5, ST14, STS, SULT2B1, SUMF1, TGM1, VPS33B, ZMPSTE24
8	Окулошкірний альбінізм	AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, C10orf11, DTNBP1, FRMD7, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LYST, MLPH, MYO5A, OCA2, RAB27A, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1
9	Пігментна ксеродерма	DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC
10	Кардіо-фаціо-шкірний синдром	BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, SHOC2, SOS1
11	Ектодермальна дисплазія та пов'язані з нею захворювання	ANTXR1, APCDD1, ATP7A, AXIN2, BCS1L, BMP4, CDH3, CDSN, CLDN1, CTSC, DSG4, DSP, EDA, EDAR, EDARADD, EGFR, ERCC2, ERCC3, ERCC8, GJA1, GJB2, GJB6, GRHL2, GTF2E2, GTF2H5, HOXC13, HR, IRF6, JUP, KANK2, KDF1, KREMEN1, KRT14, KRT16, KRT17, KRT25, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT71, KRT74, KRT83, KRT85, LIPH, LPAR6, LRP6, LSS, LTBP3, MBTPS2, MPLKIP, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKBIA, PAX9, PKP1, POC1A, PORCN, PTH1R, RIN2, RNF113A, RPL21, SMOC2, SNRPE, SOX18, SPINK5, TFAP2B, TP63, TRPS1, TRPV3, TSPEAR, WNT10A, WNT10B
12	Синдром Легіуса	SPRED1, NF1
13	Синдром Ван дер Вуда	GRHL3, IRF6