

Клінічна область Ендокринологія

	Панелі:	Гени:
1	Порушення статевого розвитку / Invitae Disorders of Sex Development Panel - 53 гена	AMH, AMHR2, ANOS1, AR, ARX, ATRX, B3GLCT, CBX2, CCNQ, CHD7, CKAP2L, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, DHH, DMRT1, ESR2, FRAS1, FREM2, H6PD, HHAT, HOXA13, HSD17B3, HSD3B2, KL, LHCGR, LHX3, LHX4, MAMLD1, MAP3K1, NROB1, NR5A1, POR, PROP1, PSMC3IP, RSP01, SOX9, SPECC1L, SRD5A2, SRY, STAR, TNK2, TOE1, TSPYL1, TWIST2, UBR1, WNT4, WNT9B, WT1, WWOX, ZFPM2
2	Гіпогонадотропний гіпогонадизм / Invitae Hypogonadotropic Hypogonadism Panel - 46 генів	ANOS1, AXL, CCDC141, CHD4, CHD7, CYP19A1, DHCR7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HESX1, HS6ST1, IGSF10, IL17RD, KISS1, KISS1R, KLB, LEP, LEPR, LHB, LMNA, NROB1, NSMF, PCSK1, PLXNA1, POLR3B, PROK2, PROKR2, PROP1, RELN, RNF216, SEMA3A, SOX10, SOX2, SPRY4, SRA1, SRY, TAC3, TACR3, WDR11
3	Синдром нечутливості до андрогенів / Invitae Androgen Insensitivity Panel - 2 гена	AR, SRD5A2
4	Моногенне ожиріння / Invitae Monogenic Obesity Panel - 68 генів	ADCY3, AFF4, ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BDNF, C8orf37, CEP164, CEP19, CEP290, CPE, CREBBP, CUL4B, DYRK1B, EP300, FBN3, GNAS, GPR101, IFT172, IFT27, IFT74, KDM6A, KIDINS220, KIF7, KMT2D, KSR2, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC3R, MC4R, MEGF8, MKKS, MKS1, MRAP2, NLGN2, NPY, NROB2, NTRK2, PCSK1, PHF6, POMC, PPARG, PRMT7, RAB23, RAI1, RPS6KA3, SCLT1, SDCCAG8, SETD2, SH2B1, SIM1, TRAPPC3, TRAPPC9, TRIM32, TTC8, UCP3, VPS13B, WDPCC
5	Гіперпаратиреоз / Invitae Hyperparathyroidism Panel - 7 генів	AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, GNA11, MEN1, RET
6	Гіпопаратиреоз / Invitae Hypoparathyroidism Panel - 18 генів	AIRE, CASR, CHD7, CYP24A1, FAM111A, GATA3, GCM2, GNA11, GNAS, HADHA, HADHB, PDE4D, PTH, PTH1R, SLC34A1, STX16, TBCE, TBX1
7	Гіпоглікемія / Invitae Hypoglycemia Panel - 120 генів	AAAAS, ABCC8, ABCD1, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACSF3, ADK, AGL, AKT2, ALDOA, ALDOB, ALG3, ALG6, BCKDHA, BCKDHB, CA5A, CACNA1C, CACNA1D, CDKN1C, COG7, CPT1A, CPT2, CYP7B1, DBH, DBT, DDC, DGUOK, DLD, DMXL2, DOLK, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FAH, FBP1, FLAD1, G6PC, GAA, GALE, GALK1, GALT, GBE1, GCK, GH1, GHR, GLUD1, GPC3, GYG1, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HESX1, HK1, HMGCL, HMGCS2, HNF1A, HNF4A, HRAS, HSD3B7, INSR, KCNJ11, KDM6A, KMT2D, LAMP2, LDHA, LHX3, MLYCD, MPI, MPV17, NADK2, NNT, NROB1, NR3C1, NSD1, OPLAH, OTX2, OXCT1, PC, PCK1, PCK2, PCSK1, PDX1, PFKM, PGAM2, PGM1, PHGDH, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PMM2, POMC, PROP1, PTF1A, PYGL, PYGM, RBCK1, SERAC1, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A32, SLC2A2, SLC37A4, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, SOX2, SOX3, TAZ, TBX19, TRMT10A, UCP2
8	Моногенний діабет / Invitae Monogenic Diabetes Panel - 28 генів	ABCC8, APPL1, BLK, EIF2AK3, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, INS, KCNJ11, KLF11, MNX1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PAX4, PDX1, PPARG, PTF1A, RFX6, SLC19A2, WFS1, ZFP57
9	X-зчеплена гіпофосфатемія / Invitae X-Linked Hypophosphatemia Test - 1 ген	PHEX
10	Гіпофосфатемія / Invitae Hypophosphatemia Panel - 17 генів	ALPL, CLCN5, CTNS, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FAH, FAM20C, FGF23, FGFR1, GNAS, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, VDR