

Таблица 7. Молекулярно-генетические исследования для диагностики гематологических опухолей с конституциональной предрасположенностью (сформировано по данным литературы [1, 25–28, 41])
Table 7. Molecular genetic studies for the diagnosis of myeloid neoplasms with germline predisposition (composed according to the literature [1, 25–28, 41])

Нозология Diagnosis	Минимальный объем исследований Minimal list of tests	Оптимальный объем исследований Optimal list of tests	Научно-исследовательские показатели (выполняются в дополнение к минимальному и оптимальному объемам) Research indicators (performed in addition to the minimum and optimal lists of tests)
	Место проведения — локальная лаборатория Venue — local laboratory	Место проведения — специализированная или централизованная лаборатория референсного уровня Venue — specialized or centralized reference laboratory	
Гематологические опухоли с конституциональной предрасположенностью Myeloid neoplasms with germline predisposition		1. Таргетное ВПС для выявления мутаций в генах CEBPA, DDX41, TP53, RUNX1, ANKRD26, ETV6, GATA2, SAMD9, SAMD9L, PAX5, IKZF1; 2. MLPA для выявления протяженных делеций в RUNX1. 1. Targeted NGS to detect CEBPA, DDX41, TP53, RUNX1, ANKRD26, ETV6, GATA2, SAMD9, SAMD9L, PAX5, IKZF1 mutations; 2. MLPA to reveal long deletions in RUNX1.	