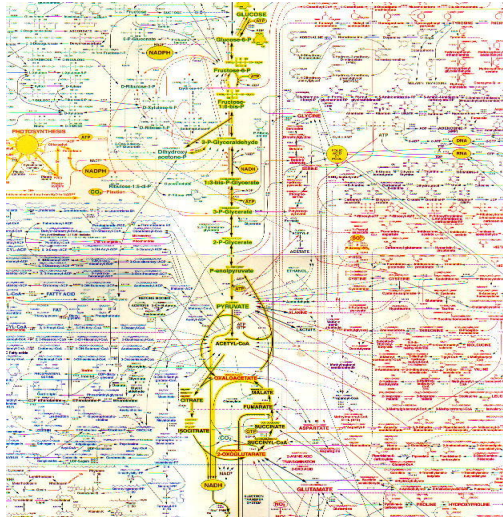




МГНЦ

медико-генетический научный центр

Программа генотипирования больных с метаболическими миопатиями и ПКМД



Метаболические миопатии – это генетические заболевания, при которых нарушается энергетический метаболизм преимущественно в скелетных мышцах. Мутации в генах, ответственных за биохимические реакции окислительного фосфорилирования, метаболизма гликогена, жиров и фосфокреатинина являются причиной развития этой группы заболеваний.

Метаболические миопатии имеют широкий возрастной диапазон появления симптомов. Но чаще они манифестируют в детском возрасте. Для ряда из них характерно поражение скелетных и сердечной мышцы, при многих наблюдается повышение креатинфосфокиназы. Для некоторых из этих заболеваний разработаны подходы к терапии, позволяющие улучшить качество и продолжительность жизни пациентов.

Поясно-конечностные мышечные дистрофии (ПКМД) – группа прогрессирующих мышечных дистрофий, для которых характерно изолированное или преимущественное поражение мышц плечевого и тазового поясов конечностей. Мышечная слабость может проявиться уже в детстве (в возрасте до пяти лет) или же позже: например, на третьем десятилетии; иногда она сопровождается псевдогипертрофией икроножных и других мышц, контрактуры выявляются редко.

В панель вошли гены, которые отвечают за развитие наиболее часто встречающихся форм поясно-конечностных мышечных дистрофий (18 генов), гликогенозов (12 генов), нарушений окисления жирных кислот и транспорта карнитина (12 генов), митохондриальные болезни (10 генов), другие метаболические заболевания сопровождающиеся миопатией, повышением уровня КФК (30 генов).

Полный список включает 82 гена:

ACAD9, ACADL, ACADM, ACADVL, ADCK3, AGL, AHCY, ALDOA, AMPD1, ANO5, AUH, B3GALNT2, B4GAT1, C10ORF2, CAPN3, CAV3, CLPB, COQ2, CPT2, DNAJC19, DOLK, DPM1, DPM2, DPM3, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FKRP, FKTN, FLAD1, GAA, GBE1, GMPPB, GTDC2, GYG1, GYS1, HADHA, HADHB, HTRA2, ISCU, ISPD, LAMP2, LARGE, LDHA, LPIN1, MYH3, OPA1, OPA3, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, PYGM, RBCK1, RRM2B, RYR1, SCN4A, SERAC1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SLC22A5, SLC25A20, SUCLA2, TANGO2, TAZ, TCAP, TIMM50, TK2, TMEM5, TMEM70, TYMP.

В лаборатории наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ» проводится секвенирование генов ответственных за развитие метаболических миопатий и наиболее частых форм поясно-конечностных мышечных дистрофий бесплатно при условии предоставления врачами:

- материала (цельная незамороженная кровь с ЭДТА или кровь на карточке-филтре № 903) пациентов, которым необходимо провести секвенирование (в соответствии с Приложением 1);
- направления с указанием кратких клинических данных (Приложение 2);
- подписанного информированного согласия пациента (Приложение 3);
- подписанного согласия на обработку персональных данных

(Приложение 4).

Сроки проведения исследования составляют 45 рабочих дней. В дальнейшем пациентам, у которых будут выявлены патогенные варианты нуклеотидной последовательности будет проведена валидация обнаруженных замен методом Сэнгера.

Приложение 1

Правила забора биологического материала

Правила забора жидкой крови: для исследования должна быть предоставлена венозная кровь в объеме 2-4 мл. Забор крови осуществляется в вакутейнеры (специальные пробирки, содержащие антикоагулянт ЭДТА) или обычные одноразовые пробирки, в который предварительно наливается раствор антикоагулянта. В качестве антикоагулянта используют 0,5М раствор ЭДТА, рН 8,0. Соотношение объема ЭДТА к объему крови не должно превышать 1:10.

Использование гепарина недопустимо!

После забора крови пробирка должна быть закрыта пробкой и плавно несколько раз перевернута вверх дном, чтобы кровь в пробирке тщательно перемешалась с антикоагулянтом.

(NB! В противном случае кровь свернется и выделение ДНК из нее станет невозможным!)

На пробирке на специальной клейкой ленте или полоске пластыря пишущей ручкой должна быть разборчиво написана фамилия, инициалы и статус того, чья кровь находится в данной пробирке (например, Иванов И.И., отец больного).

Правила сбора крови на карточку-фильтр:

Для исследования необходимо нанести на специальный фильтр несколько капель капиллярной или венозной крови (4-5), при этом важно, чтобы область нанесения была равномерно пропитана кровью насквозь. Для исследования применяются стандартные фильтры No 903, используемые для проведения неонатального скрининга. Эти бланки есть в лабораториях поликлиник и роддомов.

После забора крови фильтр необходимо просушить при комнатной температуре один-два часа. Затем вместе с направлением на исследование фильтр нужно отправить в лабораторию. Если нет возможности отправить образцы в день забора, можно хранить фильтры при комнатной температуре один-два дня, в холодильнике +4 °С – семь-десять дней.

Следует отметить, что на результат анализа влияют проводимая на момент исследования терапия (например, инфузионная), а также загрязнения кожи пациента (детский крем, присыпки и т. д.). Поэтому важно тщательно обработать кожу перед взятием анализа и указать в направлении, какую терапию он получает.

На фильтре должна быть следующая маркировка: указывается печатными буквами полностью фамилия, имя и отчество пациента, дата рождения в формате ДД.ММ.ГГ, дата забора крови в формате ДД.ММ.ГГ

Приложение 2

Направление



МИНОБРНАУКИ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное научное
учреждение
«МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР»
(ФГБНУ «МГНЦ»)

Москворечье ул., 1, Москва, 115522
Тел. (499) 612-86-07, факс (499) 324-07-02, www.med-gen.ru, e-mail: mgnc@med-gen.ru

ОКПО 01897311, ОГРН 1027739609480, ИНН/КПП 7724181700/772401001

Заявка на исследование № _____

В лабораторию наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ»

Направляется материал _____

Дата забора материала «__» _____ 20__ г.

ФИО _____

Дата рождения _____

Пол _____

Регион проживания _____

Национальность (по желанию пациента) _____

ФИО лечащего врача, адрес электронной почты, телефон _____

Дата поступления материала в лабораторию «__» _____ 20__ г.

Клинические данные

Возраст манифестации заболевания _____ (в годах)

Характер поражения мышц (необходимое подчеркнуть)

(преимущественно: дистальные /проксимальные/существенных различий нет)

Преимущественное поражение (необходимое подчеркнуть)

(верхних конечностей/нижних конечностей/лицевой мускулатуры/все группы мышц)

Мышечная гипотрофия (необходимое подчеркнуть)

(преимущественно: дистальные /проксимальные/существенных различий нет)

Мышечная гипотрофия (необходимое подчеркнуть)

(верхних конечностей/нижних конечностей/лицевой мускулатуры/все группы мышц)

Экстраневральные симптомы (указать какие)

Активность креатинфосфокиназы (КФК) _____

Активность аланинаминотрансферазы (АЛТ) _____

Активность аспаратаминотрансферазы (АСТ) _____

Активность ЛДГ _____

ЭНМГ: признаки, характерные для миопатий (есть/нет/не проводилась)

Клинические данные (продолжение)	Есть	Нет
Плохая переносимость физических нагрузок		
Мышечные боли		
Мышечная слабость		
Вовлечение бульбарной мускулатуры		
Вовлечение дыхательной мускулатуры		
Псевдогипертрофии		
Контрактуры		
Птоз/полуптоз		
Офтальмоплегия/офтальмопарез		
Нейросенсорная тугоухость		
Кардиомиопатия		
Гипогликемии		
Гиперлактатемия		

Мышечная сила в разных отделах конечностей	В баллах
Мышечная сила в проксимальных отделах верхних конечностей	
Мышечная сила в проксимальных отделах нижних конечностей	
Мышечная сила в дистальных отделах верхних конечностей	
Мышечная сила в дистальных отделах нижних конечностей	

Приложение 3
Информированное согласие на проведение генетического исследования
ИНФОРМИРОВАННОЕ ДОБРОВОЛЬНОЕ СОГЛАСИЕ
НА МЕДИЦИНСКОЕ ВМЕШАТЕЛЬСТВО И ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Я, _____
(фамилия, имя, отчество)

дата рождения: _____

зарегистрированный по адресу (адрес места жительства): _____

даю информированное добровольное согласие на виды медицинских вмешательств, в том числе включенные в Перечень, утвержденный приказом Минздравсоцразвития России от 23.04.2012 г. N 390н (далее - Перечень): для получения первичной медико-санитарной помощи, проведение генетического исследование образца биологического материала в федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Медико-генетический научный центр» (ФГБНУ «МГНЦ»)

Мне _____
(Фамилия, имя, отчество, дата рождения)

Моему ребенку (детям)/опекаемому лицу (лицам)

_____ (Фамилия, имя, отчество, дата рождения)

_____ (Фамилия, имя, отчество, дата рождения)

_____ (Фамилия, имя, отчество, дата рождения)

с целью

Я получил (а) от медицинского работника информацию о генетическом исследовании, в том числе о цели исследования, его информативности, вероятности получения правильного результата и возможных последствия исследования (в том числе, о рисках и возможности практического использования результатов) для меня, моего ребенка (опекаемого лица) и понял(а) ее содержание. По необходимости проведения исследования (хромосомный микроматричный анализ, выделение ДНК из парафиновых блоков и т.д.) Оператор передает образец биоматериала в другое медицинское, научно-исследовательское, образовательное учреждение с сохранением конфиденциальности персональных данных.

Я в доступной для меня форме получил (а) разъяснения о том, что я имею право отказаться от одного или нескольких видов медицинских вмешательств, в том числе включенных в Перечень, или потребовать его (их) прекращения, а также о возможных последствиях моего отказа от вышеуказанных видов медицинских вмешательств, в том числе включенных в Перечень.

Я проинформирован в соответствии с пунктом 9 статьи 21 Федерального закона от 21 ноября 2011 г № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» о возможном участии специалистов, обучающихся в ФГБНУ «МГНЦ» в рамках программы практической подготовки обучающихся по профессиональным образовательным программам медицинского образования, в оказании мне (моему ребенку либо опекаемому лицу) медицинской помощи, и о моем праве отказаться от участия обучающихся специалистов в оказании медицинской помощи мне (моему ребенку либо опекаемому лицу).

Я даю свое согласие на участие специалистов, обучающихся в ФГБНУ «МГНЦ» в рамках программы практической подготовки врачей-генетиков в оказании мне/моему ребенку (опекаемому лицу) медицинской помощи.

Я имел (а) возможность задать все интересующие меня вопросы и получил (а) удовлетворившие меня ответы. У меня было достаточно времени для принятия решения. Подписывая данный документ, я соглашаюсь на то, что генетическое исследование будет выполнено в ФГБНУ «МГНЦ» (115522, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1):

Я понимаю, что во время вмешательства или после него могут появиться непредвиденные ранее неблагоприятные обстоятельства, а также могут возникнуть осложнения. При этом медицинские работники делают все возможное для предотвращения возможных осложнений в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи.

Я предупрежден, что невыполнение в полном объеме всех рекомендаций медицинского работника может быть причиной осложнений и неблагоприятных последствий медицинского вмешательства.

Я согласен (вычеркнуть ненужное):

получить информацию о результатах генетического исследования;

на хранение образца моего биологического материала (образца моего ребенка) в биобанке ФГБНУ «МГНЦ»;

на предоставление результатов исследования (подчеркнуть): [] только мне [] моему лечащему врачу

на передачу информации о состоянии моего здоровья (моего ребенка либо опекаемого лица) следующим лицам:

(Фамилия, имя, отчество, дата рождения)

(Фамилия, имя, отчество, дата рождения)

на использование результатов генетического исследования моих (моего ребенка либо опекаемое лицо) в исследовательских или образовательных целях (в том числе в научных публикациях), при условии, что это не приведет к раскрытию личной информации обо мне или моем ребенке либо опекаемом лице;

на предоставление дополнительной информации и уточнения данных медицинскими работниками ФГБНУ «МГНЦ»;

Я могу изменить свое мнение по одному или всем пунктам в любое время и отозвать согласие путем направления в адрес ФГБНУ «МГНЦ» соответствующего письменного документа по почте, либо по электронной почте mgnc@med-gen.ru, либо путем вручения его лично представителю ФГБНУ «МГНЦ».

Фамилия, Имя,

Отчество _____ / _____ (подпись)

Телефон _____ E-mail:

Я разъяснил условия проведения исследования пациенту (его законному представителю) и ответил на все заданные.

Медицинский работник

должность/Фамилия И.О.) _____ подпись
дата оформления « _____ » _____ 20 _____ г.

Приложение 4
ДОБРОВОЛЬНОЕ ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ
на обработку персональных данных

Я,

д/рожд.

(Фамилия, имя, отчество)

Паспорт серия _____ номер _____, кем и когда выдан

Код подразделения _____, проживающий(ая) по

адресу: _____

в соответствии с требованиями статьи 9 Федерального закона "О персональных данных" от 27.07.2006 N 152 - ФЗ, статьи 13 Федерального закона от 21.11.2011 N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в РФ" ДАЮ ДОБРОВОЛЬНОЕ СОГЛАСИЕ на обработку Федеральным государственным бюджетным научным учреждением «Медико-генетический научный центр» (115522, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1) (далее - Оператор) моих персональных данных, персональных данных моего ребенка (опекаемого _____ лица) _____ (ненужное зачеркнуть)

(Фамилия, имя, отчество),

включающих: фамилию, имя, отчество, пол, дату рождения, адрес места жительства, контактные телефоны, реквизиты паспорта (документа удостоверения личности, в том числе свидетельства о рождении), реквизиты полиса ОМС/ДМС, страховой номер индивидуального лицевого счета в Пенсионном фонде России (СНИЛС), место работы, учебы, данные о состоянии здоровья, заболеваниях, случаях обращения за медицинской помощью и другую информацию (фотографии и видеоматериалы, СМИ) - в медико-профилактических целях, в целях установления медицинского диагноза и оказания медицинской помощи (медицинских услуг по договору), осуществления иных, связанных с этим мероприятий, а также в целях организации внутреннего учета Оператора. в процессе оказания Оператором мне/ моему ребенку (опекаемому лицу) медицинской помощи (медицинских услуг по договору).

Я ПРЕДОСТАВЛЯЮ ПРАВО медицинским работникам (врачам, среднему медицинскому персоналу) передавать мои персональные данные/персональные данные моего ребенка либо опекаемого лица, в том числе составляющие врачебную тайну, другим должностным лицам Оператора в интересах обследования, лечения и внутреннего учета Оператора. Передача персональных данных иным лицам или иное их разглашение может осуществляться только с моего письменного согласия. Я ПРЕДОСТАВЛЯЮ ОПЕРАТОРУ ПРАВО ОСУЩЕСТВЛЯТЬ все действия с персональными данными, включая сбор, систематизацию, накопление, хранение, обновление, изменение, использование, передачу (в страховую медицинскую организацию, организацию - заказчика медицинских услуг в рамках заключенных договоров), обезличивание, блокирование, уничтожение. ОПЕРАТОР ИМЕЕТ ПРАВО обрабатывать персональные данные посредством внесения их в электронную базу данных, включения в списки (реестры) и отчетные формы, предусмотренные документами, регламентирующими предоставление отчетных данных (документов) по договору ОМС/ДМС, договору оказания платных медицинских услуг; осуществлять обмен (прием и передачу) персональными данными со страховой медицинской организацией, организацией - заказчиком медицинских услуг, договору оказания платных медицинских услуг с использованием электронных носителей информации, по каналам связи и (или) документов на бумажных носителях, с соблюдением мер, обеспечивающих их защиту от несанкционированного доступа, без специального

уведомления меня об этом, при условии, что их прием и обработка будут осуществляться лицом, обязанным сохранять профессиональную (служебную) тайну. ОПЕРАТОР ВПРАВЕ ОСУЩЕСТВЛЯТЬ следующие способы обработки персональных данных: на бумажных носителях, в информационных системах персональных данных с использованием и без использования средств автоматизации, а также смешанным способом.

Я уведомлен, что при передаче биологического материала в другое медицинское, научно-исследовательское, образовательное учреждение для проведения исследования конфиденциальность персональных данных сохраняется.

Я ДАЮ СОГЛАСИЕ / НЕ ДАЮ СОГЛАСИЕ (ненужное зачеркнуть) Оператору на использование персональных данных в целях информирования меня с помощью средств связи путем пересылки мне SMS-сообщений: напоминание о записи на прием к специалисту или исследование (на указанный мной номер мобильного телефона), на пересылку информации о состоянии здоровья (результатах обследования и др.) через незащищенные каналы связи (электронная почта), для чего собственноручно пишу адрес электронной почты и телефон, на который разрешаю высылать данные о состоянии здоровья и иные сведения: E-mail: _____ Телефон _____

НАСТОЯЩЕЕ СОГЛАСИЕ действует бессрочно, и может быть отозвано мною путем направления в адрес Оператора соответствующего письменного документа (по почте заказным письмом с уведомлением о вручении) либо путем вручения лично под расписку представителю Оператора.

Подпись _____ / _____ / Дата: « ____ » _____ 20 ____ г.

(Фамилия И.О.)

Сведения в электронную базу данных внесены:

Оператор: _____ / _____ /

(должность, Фамилия И.О.)

Подпись

Приложение 5

Список генов и ассоциированных заболеваний входящих в панель

Гены	Заболевание
<i>ACAD9</i>	Недостаточность I комплекса дыхательной цепи митохондрий вследствие недостаточности ацил-КоА дегидрогеназы
<i>ACADL</i>	Недостаточность длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы
<i>ACADM</i>	Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы
<i>ACADVL</i>	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы
<i>ADCK3</i>	Недостаточность коэнзима Q10, первичная, тип 4
<i>AGL</i>	Гликогеноз тип 3a
	Гликогеноз тип 3b
<i>AHCY</i>	Гиперметионинемия с недостаточностью S-аденозилгомоцистеин гидролазы
<i>ALDOA</i>	Гликогеноз тип 12
<i>AMPD1</i>	Миопатия вследствие дефицита миоаденилат деаминазы
<i>ANO5</i>	Гнатодиафизарная дисплазия
	Мышечная дистрофия Миоши тип 3
	Конечно-поясная мышечная дистрофия, аутосомно-рецессивная 12
<i>AUH</i>	3-метилглутаконовая ацидурия, тип 1
<i>B3GALNT2</i>	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип A, 11 (врождённая с аномалиями головного мозга и глаз)
<i>B4GAT1</i>	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип A, 13 (врождённая с аномалиями головного мозга и глаз)

<i>C10ORF2</i>	Синдром истощения митохондриальной ДНК, 7 (гепатоцеребральный тип)
	Синдром Перро 5
	Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК, аутосомно-доминантная 3
<i>CAPN3</i>	Конечно-поясная мышечная дистрофия, аутосомно-доминантная 4
	Конечно-поясная мышечная дистрофия, аутосомно-рецессивная 1
<i>CAV3</i>	Семейная гипертрофическая кардиомиопатия
	Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови
	Синдром удлиненного интервала QT тип 9
	Дистальная миопатия, тип Татеяма
	Болезнь периодических мышечных спазмов
<i>CLPB</i>	3-метилглутаконовая ацидурия, тип 7, с катарактой, неврологической симптоматикой и нейтропенией
<i>COQ2</i>	Недостаточность коэнзима Q10, первичная, тип 1
	Предрасположенность к множественной системной атрофии
<i>CPT2</i>	Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы тип 2, младенческая форма
	Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы тип 2, летальная неонатальная форма
	Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы тип 2, миопатическая форма, вызываемая стрессом
	{Предрасположенность к острой энцефалопатии, острая, под влиянием инфекции, 4}
<i>DNAJC19</i>	3-метилглутаконовая ацидурия, тип 5
<i>DOLK</i>	Наследственное нарушение гликозилирования, тип 1m

<i>DPM1</i>	Наследственное нарушение гликозилирования, тип 1e
<i>DPM2</i>	Наследственное нарушение гликозилирования, тип 1u
<i>DPM3</i>	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип C, 15 (конечностно-поясная)
<i>DYSF</i>	Мышечная дистрофия Миоши тип 1
	Конечностно-поясная мышечная дистрофия, аутосомно- рецессивная 2
	Дистальная миопатия переднего края большеберцовой кости
<i>ENO3</i>	Гликогеноз тип 8
<i>ETFA</i>	Глутаровая ацидурия тип 2A
<i>ETFB</i>	Глутаровая ацидурия тип 2B
<i>ETFDH</i>	Глутаровая ацидурия тип 2C
<i>FKRP</i>	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип A, 5 (врождённая с аномалиями головного мозга и глаз)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип B, 5 (врождённая с или без умственной отсталости)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип C, 5 (конечностно-поясная)

<i>FKTN</i>	Дилатационная кардиомиопатия, тип 1X
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип A, 4 (врождённая с аномалиями головного мозга и глаз)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип B, 4 (врождённая с умственной отсталостью)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип C, 4 (конечностно-поясная)
<i>FLAD1</i>	Миопатия, связанная с накоплением липидов вследствие недостаточности флавинадениндинуклеотида
<i>GAA</i>	Гликогеноз тип 2
<i>GBE1</i>	Гликогеноз тип 4

	Болезнь накопления полиглюкозановых телец (гликогеноз), взрослая форма
<i>GMPPB</i>	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип А, 14 (врождённая с аномалиями головного мозга и глаз)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип В, 14 (врождённая с умственной отсталостью)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип С, 14 (конечно-поясная)
<i>GTDC2</i>	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип А, 8 (врождённая с аномалиями головного мозга и глаз)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип С, 8 (конечно-поясная)
<i>GYG1</i>	Гликогеноз тип 15
	Миопатия с полиглюкозановыми тельцами тип 2
<i>GYS1</i>	Гликогеноз тип 0, с поражением мышц
<i>HADHA</i>	Жировой гепатоз, острый, с манифестацией при беременности
	Синдром гипертензии или гемолиза, повышенных ферментов печени и тромбоцитопении , материнский, при беременности
	Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацилКоА дегидрогеназы жирных кислот
	Недостаточность митохондриального трифункционального белка
<i>HADHB</i>	Недостаточность митохондриального трифункционального белка
<i>HTRA2</i>	3-метилглутаконовая ацидурия, тип 8
	{Болезнь Паркинсона 13}
<i>ISCU</i>	Миопатия с лактат-ацидозом, наследственная
<i>ISPD</i>	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип А, 7 (врождённая с аномалиями головного мозга и глаз)

	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип С, 7 (конечностно-поясная)
<i>LAMP2</i>	Болезнь Данона
<i>LARGE</i>	Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 76
<i>LDHA</i>	Гликогеноз тип 11
<i>LPIN1</i>	Миоглобинурия, острая рецидивирующая, аутосомно-рецессивная
<i>MYH3</i>	Артрогрипоз дистальный тип 2А
	Артрогрипоз дистальный тип 2В
	Артрогрипоз дистальный тип 8
<i>OPA1</i>	Синдром истощения митохондриальной ДНК 14 (энцефалокардиомиопатический тип)
	Синдром Бера
	Оптическая атрофия 1
	Оптическая атрофия
	{Восприимчивость к глаукоме, нормальное давление}
<i>OPA3</i>	3-метилглутаконовая ацидурия, тип III
	Оптическая атрофия, тип 3 с катарактой
<i>PFKM</i>	Гликогеноз тип 7
<i>PGAM2</i>	Гликогеноз тип 10
<i>PGK1</i>	Недостаточность фосфоглицераткиназы тип I
<i>PGM1</i>	Врожденное нарушение гликозилирования, тип It
<i>PHKA1</i>	Мышечный гликогеноз
<i>POLG</i>	Синдром истощения мтДНК 4А (синдром Альперса)
	Синдром истощения мтДНК 4В (MNGIE-синдром)
	SANDO-синдром (сенсорная атаксическая нейропатия, дизартрия, офтальмопарез)
	Прогрессирующая наружная офтальмоплегия, АД 1
	Прогрессирующая наружная офтальмоплегия, АР 1
<i>POLG2</i>	Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями мтДНК, АД 4
<i>POMGNT1</i>	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип А, 3

	(врождённая с аномалиями головного мозга и глаз)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип В, 3 (врождённая с умственной отсталостью)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип С, 3 (конечностно-поясная)
	Пигментный ретинит 76
<i>POMK</i>	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип С, 12 (конечностно-поясная)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип А, 12 (врождённая с аномалиями головного мозга и глаз)
<i>POMT1</i>	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип А, 1 (врождённая с аномалиями головного мозга и глаз)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип В, 1 (врождённая с умственной отсталостью)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип С, 1 (конечностно-поясная)
<i>POMT2</i>	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип А, 2 (врождённая с аномалиями головного мозга и глаз)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип В, 2 (врождённая с умственной отсталостью)
	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип С, 2 (конечностно-поясная)
<i>PYGM</i>	Гликогеноз тип 5 (Болезнь МакАрдла)
<i>RBCK1</i>	Миопатия с полиглюкозановыми тельцами тип 1 с или без иммунодефицита
<i>RRM2B</i>	Синдром истощения митохондриальной ДНК синдром, тип 8А (энцефаломиопатическая форма с почечной тубулопатией)
	Синдром истощения митохондриальной ДНК тип 8В (синдром MNGIE)
	Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК, аутосомно-доминантная 5
<i>RYR1</i>	Болезнь центрального стержня
	синдром Кинга-Денбороха
	Миопатия с наружной офтальмоплегией и множественными стержнями
	Врожденное нервно-мышечное заболевание с

	присутствием мышечных волокон первого типа (CNMDU1)
	Предрасположенность к злокачественной гипертермии
<i>SCN4A</i>	Гиперкалиемический периодический паралич тип 2
	Гипокалиемический периодический паралич тип 2
	Врожденный миастенический синдром 16
	Врожденная миотония, атипичная, ацетазоламид-реагирующая
	Врожденная парамиотиния
<i>SERAC1</i>	3-метилглутаконовая ацидурия с глухотой, энцефалопатией и Ли подобным синдромом
<i>SGCA</i>	Конечно-поясная мышечная дистрофия, аутосомно-рецессивная 3
<i>SGCB</i>	Конечно-поясная мышечная дистрофия, аутосомно-рецессивная 4
<i>SGCD</i>	Дилатационная кардиомиопатия, тип 1L
	Конечно-поясная мышечная дистрофия, аутосомно-рецессивная 6
<i>SGCG</i>	Конечно-поясная мышечная дистрофия, аутосомно-рецессивная 5
<i>SLC22A5</i>	Первичная системная недостаточность карнитина
<i>SLC25A20</i>	Недостаточность карнитин-ацилкарнитин транслоказы
<i>SUCLA2</i>	Синдром истощения митохондриальной ДНК, тип 5 (энцефаломиопатическая форма с или без метилмалоновой ацидурии)
<i>TANGO2</i>	Метаболические нарушения, энцефаломиопатия, реполяризация с рабдомиолизом, нарушение сердечного ритма и нейродегенерация
<i>TAZ</i>	Синдром Барта
<i>TCAP</i>	Гипертрофическая кардиомиопатия 25
	Конечно-поясная мышечная дистрофия, аутосомно-рецессивная 7
<i>TIMM50</i>	3-метилглутаконовая ацидурия, тип 9
<i>TK2</i>	Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК, аутосомно-рецессивная 3

	Синдром истощения митохондриальной ДНК, тип 2, миопатическая форма
<i>TMEM5</i>	Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия тип А, 10 (врождённая с аномалиями головного мозга и глаз)
<i>TMEM70</i>	Недостаточность V комплекса дыхательной цепи митохондрий (АТФ-синтазы), ядерная форма, тип 2
<i>TYMP</i>	Синдром истощения митохондриальной ДНК, тип 1 (синдром MNGIE)



МИНОБРНАУКИ РОССИИ

**Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР»
(ФГБНУ «МГНЦ»)**

Москворечье ул., 1, Москва, 115522

Тел. (495) 111-03-03, www.med-gen.ru, e-mail: registratura@med-gen.ru



МГНЦ

медико-генетический научный центр