БЕСПЛАТНЫЙ АНАЛИЗ НА 82 ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНЫЕ МИОПАТИИ[3]

Гликогеноз 1-12
AGL GYS1 GYG1
ALDOA LDHA GBE1
ENO3 PFKM PHKA1
GAA PGAM2 PYGM

Синдром деплеции митохондриальной ДНК
TYMP SUCLA2 TK2 30-32

Кальпаинопатия
CAPN3 38

Альфа/Бета-саркогликанопатия
SGCA SGCB 47-48

Гамма/Дельта-саркогликанопатия
SGCG SGCD 50-51

Синдром Барт 57
TAZ миопатия, нейтропения и дефектные митохондрии

Недостаточность ацил-CoA-дегидрогеназы 59-61
ACADL длинных цепей жирных кислот
ACADVL очень длинных цепей жирных кислот
ACADM средних цепей жирных кислот

Рецидивирующая острая миоглобинурия 74
LPIN1

Повышение сывороточного креатина 76
CAV3 гипертрическая кардиомиопатия,синдром удлиненного QT

Дистрогликанопатии
DOLK GMPPB 12-20
DPM1 ISPD
DPM2 POMK
DPM3 TMEM5

Миопатия 33-34
FLAD1 ассоциированная с недостаточностью FLAD1
ISCU сопровождаемая лактат-ацидозом

3-метилглутаконовая ацидурия 39-44
DNAJC19 тип V (дилатирующая кардиомиопатия, сопр. Атаксией)
SERAC1 сопр. Глухотой, энцефалопатией, синдромом Лея
TIMM50 тип IX HTRA2 тип VIII
AUH тип I CLPB тип VII

Мышечная дистрофия 52-55
FKTN дистрогликанопатия (поясно-конечностная), дилатационная кардиомиопатия
DYSF дистрофия Миоши; поясно-конечностная мышечная дистрофия
FKRP дистрогликанопатия
TCAP поясно-конечностная, тип 2G

Недостаточность 62-71
SLC25A20 карнитин-ацилкарнитин транслоказы
TMEM70 митохондриального комплекса V, сопр. 3-метилглютаконовой ацидурией
SLC22A5 первичная системная недостаточность карнитина
ACAD9 ACAD9 (Acyl-CoA dehydrogenase family member 9, mitochondrial)
HADHA митохондриального трифункционального белка/ недостаточность длинных цепей гидроксил-CoA-дегидрогеназы жирных кислот
ADCK3 CoQ10, прогрессирующая мозжечковая атаксия и атрофия,спиноцеребеллярная атаксия
CPT2 карнитинпальмитотрансферазы II типа
HADHB трифункционального белка
AMPD1 миоаденилатдеаминазы
PGK1 фосфоглицераткиназы 1

Болезнь Данона
LAMP2 21

Артрогриппоз
MYH3 22

Дистрогликанопатии 23-29
ассоц. с О-гликозилирующими ферментами
B3GALNT2 POMGNT1 LARGE
B4GAT1 POMT1
GTDC2 POMT2

Глутаровая ацидурия 35-37
множественная карбоксилазная недостаточность
ETFA ETFB ETFDH

Атрофия зрительного нерва 45-46
OPA3 сопровожд. 3-метилглютаконовой ацидурией
OPA1

Недостаточность CoQ10
COQ2 49

Болезнь с полиглюкозановыми тельцами у взрослых
RBCK1 56

Синдром Перро 58
C10ORF2 синдром истощения митохондриальной ДНК

Прогрессирующая внешняя офтальмоплегия 72-73
POLG2 сопр. деплецией митохондриальной ДНК
RRM2B сопр. деплецией митохондриальной ДНК; синдром деплеции митохондриальной ДНК

Врожденные нарушения, связ. с гликозилированием 75
PGM1

Гиперметионинемия 77
AHCY с недостаточностью С-аденозилгомоцистеин гидролазы

POLG 78
- POLG-ассоциированная (DNA polymerase subunit gamma) атаксия,
- сенсорная атаксия, дизартрия и офтальмопарез,
- синдром Алперс,
- прогрессирующая внешняя офтальмоплегия сопр. деплецией митохондриальной ДНК,
- синдром деплеции митохондриальной ДНК

RYR1 79
- болезнь центрального стержня,
- злокачественная гипертермия,
- центральноядерная миопатия,
- миниядерная/ мультиядерная миопатия

SCN4A 80
- периодические гиперкалиемические параличи;
- калий-зависимая миотропия;
- врожденная парамиотония;
- врожденный миастенический синдром;
- нормокалиемические калий-зависимые параличи

ANO5 81
- гнатодиафизарная дисплазия,
- поясно-конечностная мышечная дистрофия типа 2L,
- non-dysferlin Miyoshi muscular dystrophy (MMD3)

TANGO2 82
- повторяющиеся метаболические энцефалопатические кризы, сопр. Рабдомиолизом, сердечными аритмиями и нейродегенерацией

1. The Pompe Disease Diagnostic Working Group B. Winchester, D. Bali, O.A. Bodamer, C. Caillaud, E. Christensen, A. Cooper, E. Cupler, M. Deschauer, K. Fumicr, M. Jackson, P. Kishnani, L. Lacerda, J. Ledvinovar, A. Lugowska, Z. Lukacs, I. Maire, H. Mandel, E. Mengel, W. MuÉ ller-Felber, M. Piraud, A. Reuser, T. Rupar, I. Sinigerska, M. Szlago, F. Verheijen, O.P. van Diggelen, B. Wuyts, E. Zakharova, J. Keutzer; Methods for a prompt and reliable laboratory diagnosis of Pompe disease: Report from an international consensus meeting; Molecular Genetics and Metabolism 93 (2008) 275–281.

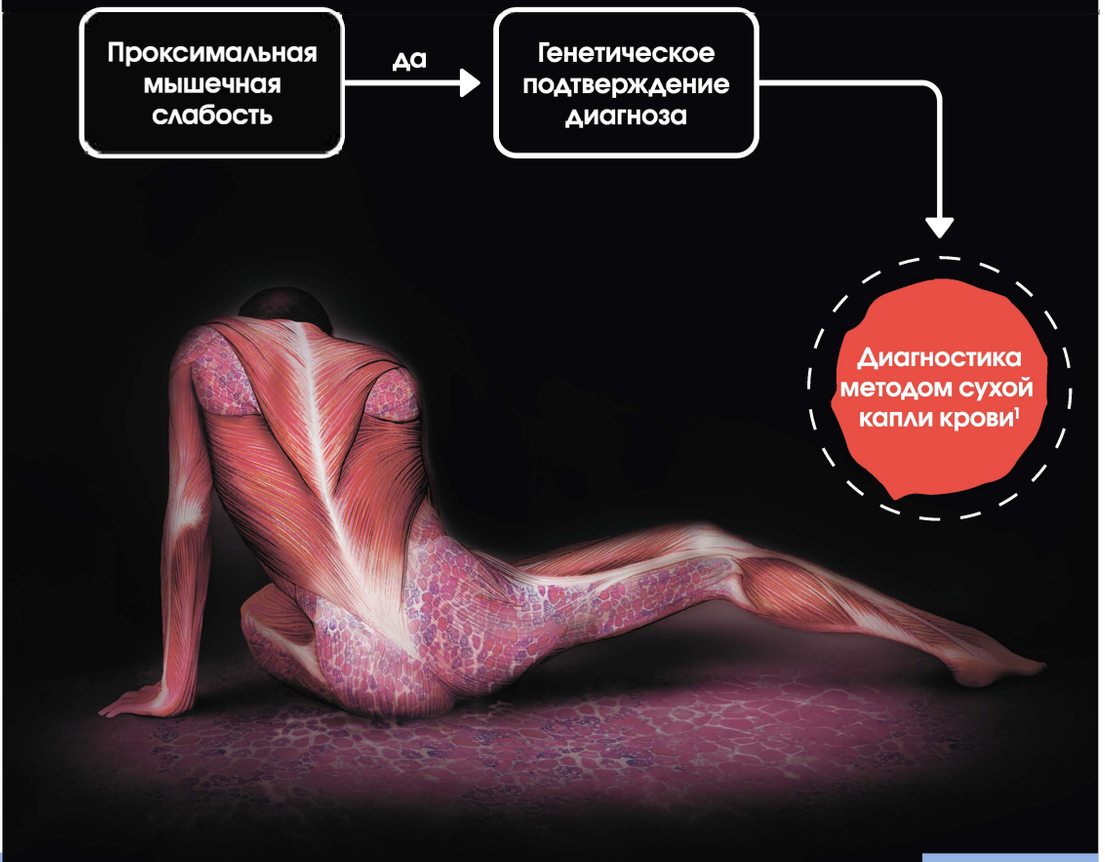
2. Приказ Минздрава России от 15.11.2012 N 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»

3. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-Генетический Научный Центр» URL: http://www.med-gen.ru/

GZEA.PD.18.11.0566

БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ

Каждый пациент имеет право знать свой истинный диагноз



Права на изображения принадлежат Представительству АО «Санофи Авентис Груп»

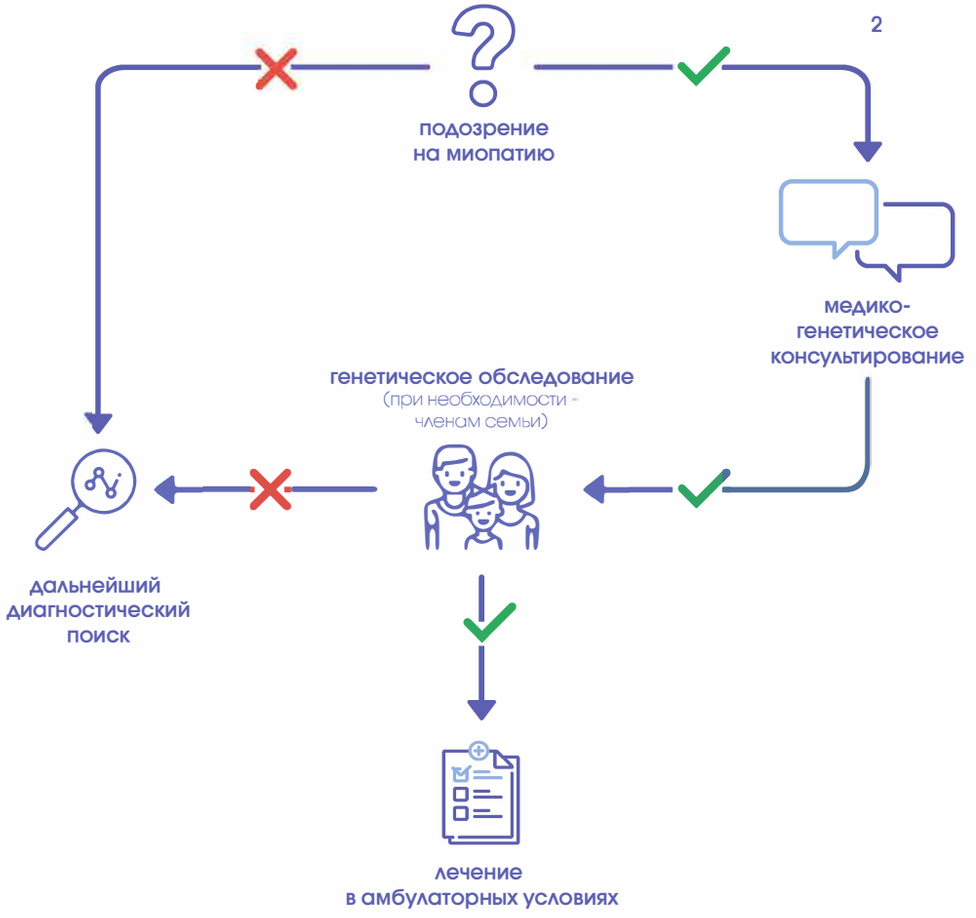
Представительство АО «Санофи-авентис груп» (Франция).
125009, г. Москва, ул. Тверская, 22.
Тел.: (495)721-14-00, факс: (495)721-14-11. www.sanofi.ru

SANOFI GENZYME

БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ

КАЖДЫЙ ПАЦИЕНТ ИМЕЕТ ПРАВО ЗНАТЬ СВОЙ ИСТИННЫЙ ДИАГНОЗ

ДНК-диагностика — необходимый этап подтверждения диагноза для орфанных заболеваний, к которым относится и болезнь Помпе. ДНК подтверждение обязательно для пациентов с миопатией.[2]



С 2018 года это просто и бесплатно.[3]
Отправьте образец крови на диагностическую панель.[2]

На базе ФГБНУ МГНЦ* работает бесплатная диагностическая панель на 82 поясно-конечностные миопатии.[3]

Тестирование проводится на специальном бланке методом сухого пятна крови. Процедура малоинвазивна: не требует специальной подготовки пациента.[1]

*Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР»

01 Заполнить обязательные поля на бланке. Поставить галочку напротив «NGS панель».

02 Очистить поверхность пальца.

03 Получить венозную кровь в пробирке ЭДТА** или капиллярную кровь пациента, выполнив прокол пальца.

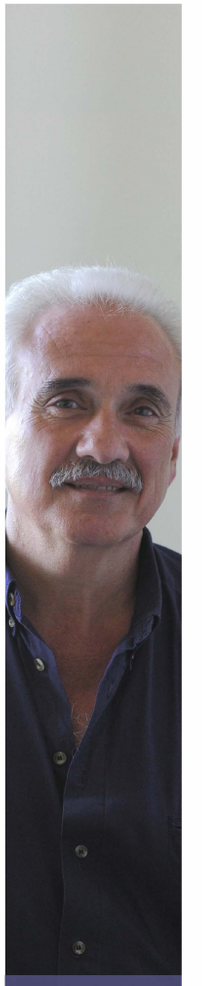
**ЭДТА – этилендиаминтетраацетат

04 Нанести по капле крови на каждый из кружков бланка.

05 Высушить пятна в течение 4 часов при комнатной температуре без попадания прямого солнечного света. Закрыть высохшие пятна крови бумажным клапаном.

06 Отправить образец в лабораторию, вызвав курьера по телефону горячей линии. Получить результат удобным способом.

Для получения бланков позвоните по телефону горячей линии **8(800)100-24-94**



ПРОКСИМАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ СЛАБОСТЬ
↓
ДА
↓
ПРОВЕДИТЕ ДИАГНОСТИКУ

БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ