

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

08. 04. 2019

№ 01-14/034

На № \_\_\_\_\_ от \_\_\_\_\_

### Информационное письмо

ФГБНУ «МГНЦ» одной из своих основных задач видит улучшение качества оказания медицинской помощи пациентам путем разработки новых методов диагностики для выявления редких наследственных заболеваний, внедрения в клиническую практику новых подходов к проведению скрининга среди пациентов высоких групп риска и повышение знаний специалистов здравоохранения о генетически обусловленных заболеваниях и методах их диагностики.

На базе ФГБНУ «МГНЦ» реализуются следующие бесплатные программы с целью предоставления пациентам современных методов диагностики и сокращения времени постановки точного диагноза:

1. Программа диагностики болезни Ниманна-Пика типа С
2. Программа генотипирования больных наследственным ангионевротическим отеком (НАО)
3. Диагностика болезни Фабри, болезни Гоше, болезни Помпе, болезни Ниманна-Пика типа А/В, болезни Краббе, мукополисахаридозов I, II, III (В), IV (А), VI, VII типов, нейронального цероидного липофусциноза тип 2, недостаточности лизосомной кислой липазы
4. Генотипирование больных с диагнозом «Метаболические миопатии и ПКМД»
5. Генотипирование больных с диагнозом «мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера»
6. Программа генотипирования больных гиперфенилаланинемией
7. Диагностика муковисцидоза
8. Биохимическая диагностика нарушений синтеза желчных кислот
9. Диагностика тирозинемии тип 1, нарушений цикла мочевины, гомоцистинурии

Если лечащий врач имеет основания рассматривать при дифференциальной диагностике диагноз одного из вышеперечисленных заболеваний, он имеет возможность

направить образцы биологического материала пациента для выполнения диагностических исследований в лаборатории ФГБНУ «МГНЦ», реализующие данные бесплатные программы (115478 Москва, ул. Москворечье, д.1). Подробная информация о виде биологического материала для каждой из программ, способах транспортировки, необходимых сопроводительных документах представлены на сайте ФГБНУ «МГНЦ» в разделе «Бесплатные программы» <http://www.med-gen.ru/medservices/its-important/>.

Директор



С.И. Куцев