



Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

09.09.2019 № 3/1946

На № \_\_\_\_\_ от \_\_\_\_\_

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
тел.: (495) 500 00 90, (499) 124 47 44  
e-mail: nmic.endo@endocrincentr.ru  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

Главным внештатным  
региональным детским специалистам  
эндокринологам (по списку)

Уважаемые коллеги!

На базе ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России в рамках скрининга детей групп риска действует бесплатная программа диагностики наследственных болезней обмена веществ, включая возможность диагностики:

**нарушения обмена гликозаминогликанов (мукополисахаридоз I типа, E76.0)**

Это заболевание сопровождается задержкой роста, поэтому если в Вашей клинической практике встретятся пациенты с:

- **задержкой роста** и тугоподвижностью суставов
- **задержкой роста** и помутнением роговицы
- **задержкой роста** и пупочными/паховыми грыжами

у Вас появилась возможность исключить наследственное заболевание **мукополисахаридоз I типа**. Получить всю необходимую информацию и отправить образцы сухих пятен крови можно обратившись по телефону горячей линии:

**8 (800) 100-24-94.**

Программа включает бесплатную транспортировку биологических образцов (сухие пятна крови на специальных бланках-фильтрах) и лабораторную диагностику.

Диагностика проводится биохимическими и молекулярно-генетическими методами. При выявлении отклонений от нормы по результатам первичной биохимической диагностики дополнительно проводится генетическое подтверждение.

**Результаты** анализа будут высланы на адрес электронной почты врача, указанный при заполнении текстовой части бланка-фильтра.

Дополнительно информируем Вас о том, что программа позволяет Вам проводить диагностику других болезней обмена веществ:

- другие сфинголипидозы (болезнь Фабри, болезнь Ниманна-Пика А и В, болезнь Краббе, E75.2)
- болезни накопления гликогена (болезнь Помпе, E74.0)

с уважением,

Научный руководитель  
ФГБУ «НМИЦ эндокринологии»,  
главный внештатный детский специалист  
эндокринолог Минздрава России, Академик РАН

  
Петеркова В.А.

