

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

УТВЕРЖДАЮ

Первый заместитель Министра

Е.Л.Богдан

2026 г.

Регистрационный № 099-1225

**МЕТОД ОПРЕДЕЛЕНИЯ МУТАЦИЙ 7 ЭКЗОНА ГЕНА FGFR1, 7, 9
ЭКЗОНОВ FGFR2, 7, 10, 13, 15 ЭКЗОНОВ ГЕНА FGFR3**

(инструкция по применению)

ОРГАНИЗАЦИЯ-РАЗРАБОТЧИК: государственное учреждение
«Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»

АВТОРЫ: к.м.н., доцент Гусина А.А., к.м.н., доцент Новикова И.В.,
Сталыбко А.С.

Минск, 2025

В настоящей инструкции по применению (далее – инструкция) представлен метод определения мутаций 7 экзона гена FGFR1, 7, 9 экзонов FGFR2, 7, 10, 13, 15 экзонов гена FGFR3, приводящих к развитию синдромов Апера, Мюнке, Пфайффера и других краниосиностозов, обусловленных мутациями факторов роста фибробластов (Q75.0), краниофациального дизостоза (Q75.1), танатофорных дисплазий 1 и 2 типов (ТД1 и ТД2, Q77.1), ахондроплазии (АХП, Q77.4), гипохондроплазии (ГХП, Q77.4), который может быть использован в комплексе медицинских услуг, направленных на диагностику указанных врожденных аномалий костно-мышечной системы.

Изложенный метод предназначен для врачей лабораторной диагностики, врачей-генетиков и иных врачей-специалистов организаций здравоохранения III-IV технологического уровня оказания акушерско-гинекологической и перинатальной помощи в амбулаторных условиях и (или) стационарных условиях, и (или) в условиях отделения дневного пребывания.

Показания к применению

1. Краниосиностоз, Q75.0.
2. Краниофациальный дизостоз, Q75.1
3. Маленький рост не совместимый с жизнью, Q77.1;
4. Ахондроплазия, Q77.4;
5. Гипохондроплазия, Q77.4.

Противопоказания для применения

Отсутствуют.

Перечень необходимых медицинских изделий, расходных материалов

Медицинские изделия и реагенты, аппаратное и программное обеспечение, используемые при выполнении молекулярно-генетических

исследований с применением технологии секвенирования по Сэнгеру общепринятыми методами.

Описание технологии применения метода

1. Выявление заболеваний, обусловленных мутациями в генах рецепторов факторов роста фибробластов, проявляющихся врожденными аномалиями костно-мышечной системы, осуществляется при выполнении лабораторных исследований 7 экзона гена *FGFR1*, 7, 9 экзонов гена *FGFR2*, 7, 10, 13, 15 экзонов гена *FGFR3* с использованием технологии секвенирования по Сэнгеру по стандартному протоколу. Нуклеотидная последовательность праймеров, необходимых для выполнения указанных исследований, приведена в таблице 1.

Таблица 1 – Нуклеотидная последовательность праймеров для лабораторных исследований 7 экзона гена *FGFR1*, 7, 9 экзонов гена *FGFR2*, 7, 10, 13, 15 экзонов гена *FGFR3*.

Ген	Экзон	Последовательность	Длина ПЦР продукта (пар оснований)
<i>FGFR1</i>	7	(F) – CCCAGCTCTGTTTTGAGAGGC (R) – CCCGAGACAGTGGTCTCCTTCC	404
<i>FGFR2</i>	7	(F) – GGTCTCTCATTCTCCCATCCC (R) – CCAACAGGAAATCAAAGAACC	325
	9	(F) – CCTCCACAATCATTCCTGTGTC (R) – ATAGCAGTCAACCAAGAAAAGGG	257
<i>FGFR3</i>	7	(F) – CGGCAGTGGCGGTGGTGGTG (R) – CCAGCCCAGGAGCCCCAGCG	299
	10	(F) – CCTCAACGCCCATGTCTTT (R) – AGGCAGCTCAGAACCTGGTA	249
	13	(F) - GTGCAGAGCAGGGCTGGGGGC (R) - GTCCTCAGACGGGCTGCCAG	240
	15	(F) - GGTGGAGAGGCTTCAGCCCT (R) - GCCAGGCGTCCTACTGGCATGA	217

2. Диагноз устанавливается согласно диагностическим критериям (таблица 2).

Таблица 2 – Диагностические критерии заболеваний, обусловленных мутациями в генах рецепторов факторов роста фибробластов, проявляющихся врожденными аномалиями костно-мышечной системы

Диагноз	Диагностические критерии заболеваний, обусловленных мутациями в генах рецепторов факторов роста фибробластов, проявляющихся врожденными аномалиями костно-мышечной системы наличие (+), отсутствие (-)			Код МКБ 10
	Мутации 7 экзона гена FGFR1	Мутации 7, 9 экзона гена FGFR2	Мутации 7, 10, 13, 15 экзонов гена FGFR3	
АХП	-	-	+ с.1138G>A (p.Gly380Arg), с.1138G>C (p.Gly380Arg)	Q77.4
ГХП	-	-	+ с.1620C>G (p.Asn540Lys)	Q77.4
ТД1	-	-	+ с.742C>T (p.Arg248Cys), с.1118A>G (p.Tyr373Cys)	Q77.1
ТД2	-	-	+ с.1948A>G (p.Lys650Glu)	Q77.1
синдром Апера	-	+ с.934C>G (p.Ser252Trp), с.937C>G (p.Pro253Arg)	-	Q75.0
краниофациальный дизостоз	-	+ с.868G>C (p.Trp290Arg), с.1025G > A (p.Cys342Tyr),	+ с.1172C>A (p.Ala391Glu)-	Q75.1

		c.833 G>T (p.Cys278Phe), c.866 A> C (p.Gln289Pro)		
синдром Мюнке	-	-	+ c.749C>G (p.Pro250Arg)	Q75.0
синдром Пфайффера	+ c.755C>G (Pro252Arg)	-	-	Q75.0