

летальный исход был обусловлен поражением других органов.

Таким образом, сравнительный анализ данных клинических и патоморфологических исследований позволил дополнительно обнаружить суще-

ствовавшую клиническую патологию, не выявленную при жизни детей, и уточнить картину общего соматического статуса новорожденных с пороками развития ЦНС.

Поступила 26.03.08

Новая версия генетической таблицы моногенных нервно-мышечных болезней

The 2008 version of the gene table of neuromuscular disorders

Jean-Claude Kaplan

Neuromuscular Disorders 2008; 18: 99—129

Обращаем внимание читателей на появившуюся в вышеуказанном журнале новую версию генетической таблицы ядернонаследуемых моногенных нервно-мышечных болезней. Заболевания классифицированы по 16 группам: 1) мышечные дистрофии; 2) врожденные мышечные дистрофии; 3) врожденные миопатии; 4) дистальные миопатии; 5) другие миопатии; 6) миотонические синдромы; 7) миопатии, связанные с нарушениями ионных каналов; 8) злокачественные гипертермии; 9) метаболические миопатии; 10) наследственные кардиомиопатии; 11) врожденные миастенические синдромы; 12) спинальные мышечные атрофии; 13) наследственные атаксии; 14) наследственные сенсорные и моторные нейропатии; 15) наследственные параличи; 16) другие нервно-мышечные болезни.

В структуре таблицы приведены: наименование болезни, тип наследования, общепринятое символическое обозначение локуса и гена с указанием номеров по классификации ОМIM, хромосомная локализация, название соответствующего белка, основные ссылки на источники литературы. Список этих источников приведен в виде приложения к таблице; последний из них относится к январю 2007 г.

Данные, представленные в таблице, включены в постоянно обновляемую online версию (<http://www.musclegenetable.org>), поддерживаемую Dalil Hamroun и Christophe Beroud — Institut Universitaire de Recherche Clinique (IURC)34093 Montpellier Cedex 5, France (hamroun@igh.cnrs.fr).

Референт *В.С. Сухоруков*