

ПРИЛОЖЕНИЕ

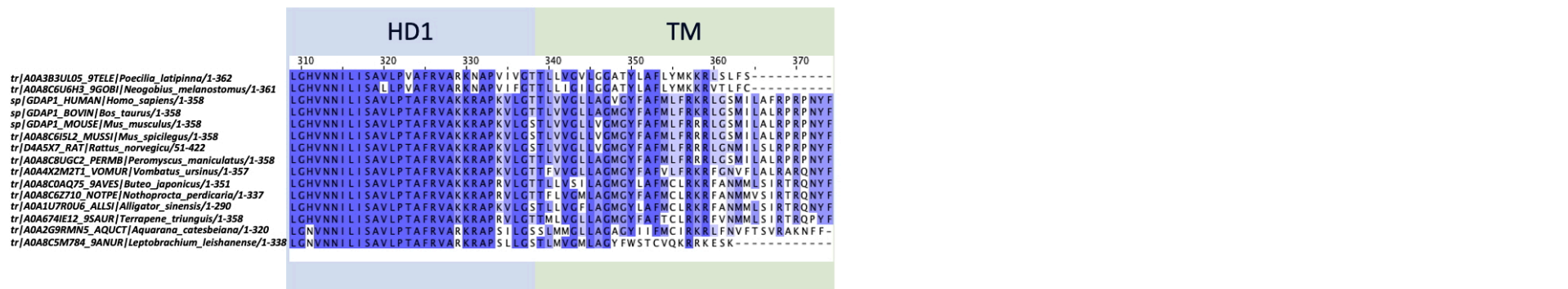
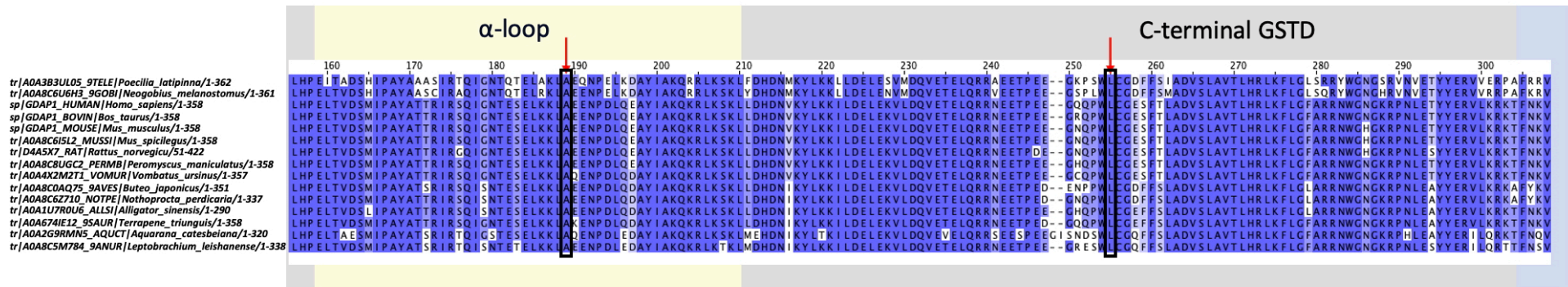
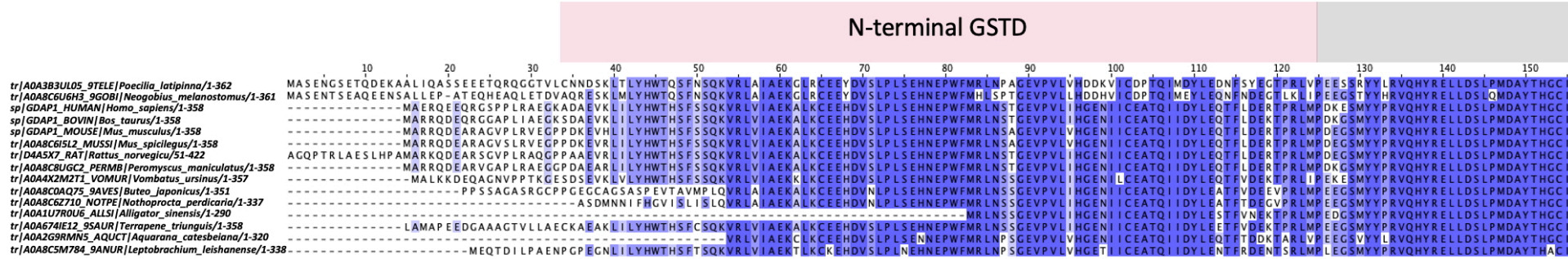


Рис. III. Выравнивание последовательностей GDAP1 из млекопитающих, рыб, насекомых, рептилий, амфибий и птиц. Положения мутаций исследуемой в данной работе пациентки выделены чёрными рамками и красными стрелками. Для выравнивания использовали CLUSTALW. Остатки окрашены оттенками фиолетового в соответствии с процентной долей остатков, соответствующих консенсусной последовательности, в каждом столбце.

Таблица III. Информация по здоровым женщинам и пациенткам с ШМТ, принявшим участие в данном исследовании. Измерения метаболитов проводились минимум в 3 повторах, SEM не превышала 8% для NAD⁺, 10% для ТДФ, 11% для холо-ТКТ и 13% для общей ТКТ. * Наиболее близкие к пациентке по возрасту исследуемые, чьи показатели тиаминового статуса использованы в качестве референсных.

Код исследуемого	Возраст анализа при включении в исследование/возраст дебюта, лет	Ген, мутация	Диагноз	Тяжесть фенотипа при осмотре	Приём тиаминa, месяцы	NAD ⁺ , мкМ	ТДФ, нМ	Холо-ТКТ, ЕД/мл	Общая ТКТ, ЕД/мл
Контроль									
*11Б	19	-	-	-	-	21,2	96,8	0,027	0,028
*12С	19	-	-	-	-	21	108,8	0,029	0,029
*10Б	21	-	-	-	-	19,8	99,5	0,033	0,035
*1Р	25	-	-	--	-	23,4	188,4	0,048	0,075
*2К	25	-	-	-	-	17,6	100,3	0,036	0,054
9М	39	-	-	-	-	18,6	287,6	0,044	0,044
4А	48	-	-	-	-	15	368,6	0,047	0,052
7Г	57	-	-	-	-	19,2	270	0,047	0,049
8В	60	-	-	-	-	17,1	265,4	0,047	0,051
3Л	70	-	-	-	-	14,9	235,4	0,077	0,078
5Ю	70	-	-	-	-	16,7	247,4	0,045	0,047
ШМТ									
*13К	16/7	GDAP1 с.715 C>T p.Leu239Phe от отца и с.523>C p.Ala175Pro от матери	ШМТ2К	Средняя	-	6,2	203,7	0,026	0,026
					1	8,4	376,7	0,018	0,018

*18К	34/15	<i>GjB1</i> с424С>Т, (Arg142Т), X-хромосома в гетерозиготном состоянии	ШМТХ1	Лёгкая	-	10,7	88,5	0,035	0,036
20П	48/25	<i>TFG</i> с.545Т>С, р. Met182Thr в гетерозиготном состоянии	ШМТ2Р	Средняя	-	15,2	234,3	0,058	0,059
17В	35/нет данных	Дупликация 17p11.2-p12 (локус ШМТ1А)	ШМТ1А	Средняя	-	13,5	194,1	0,05	0,052
14Г	36/29	Дупликация 17p11.2-p12 (локус ШМТ1А)	ШМТ1А	Средняя	-	15,3	168,9	0,034	0,037
					1	18,8	129,5	0,026	0,027
*19Л	39/с детства	Дупликация 17p11.2-p12 (локус ШМТ1А)	ШМТ1А	Средняя	-	15,8	168,6	0,035	0,037
					1	16,3	276,7	0,033	0,034
16К	47/с детства	Дупликация 17p11.2-p12 (локус ШМТ1А)	ШМТ1А	Средняя	-	13,6	148,9	0,075	0,08
21В	49/35	Дупликация 17p11.2-p12 (локус ШМТ1А)	ШМТ1А	Средняя	-	12,4	177	0,048	0,049
15С	61/60	Дупликация 17p11.2-p12 (локус ШМТ1А)	ШМТ1А	Лёгкая	-	16,1	255	0,042	0,044