* კვლევასთან დაკავშირებული ნებისმიერი პროცედურის ჩატარებამდე პაციენტისგან ან მისი მშობლებისგან მიღებული იქნება ინფორმირებული თანხმობის ფორმა.
* პაციენტს უნდა ჰქონდეს შესაბამისი დაავადების დიაგნოზი ანდა მაღალი ეჭვი ამ დაავადებაზე, რაც გულისხმობს **ერთი ან რამოდენიმე ინკლუზიის კრიტერიუმის** არსებობას:

**BioCyFi - კისტური ფიბროზი:**

* კისტური ფიბროზის დადებით ოჯახური ისტორია
* მუდმივი ხველა სქელი ნახველით
* სუნთქვის გაძნელება
* ფილტვების განმეორებითი ინფექციები
* ცხვირის ჰაერგამტარი გზების ანთება ან გაჭედილი ცხვირი

(2 თვეზე მეტი ასაკის ორივე სქესის პაციენტი)

**BioDuchenne- დიუშენის კუნთოვანი დისტროფია:**

* დიუშენის დაავადების დადებით ოჯახური ისტორია
* წითელი-მწვანე ფერის დეფექტი თვალებზე
* მომატებული ლორდოზი/სქოლიოზი
* წვივის კუნთების ჰიპერტროფია
* სისუსტე
* ჰიპერრეფლექსია

(2 თვეზე მეტი ასაკის ორივე სქესის პაციენტი)

**TuScCom - ტუბეროზული სკლეროზი:**

**TS კომპლექსის ჭეშმარიტი დიაგნოზი:** 2 დიდი კრიტერიუმი ან 1 დიდი და 2 მცირე კრიტერიუმი

**TS კომპლექსის სავარაუდო დიაგნოზი:** 1 დიდი კრიტერიუმი და 1 მცირე კრიტერიუმი

**TS კომპლექსის შესაძლო დიაგნოზი:** 1 დიდი კრიტერიუმი, ან 2 ან მეტი მცირე კრიტერიუმი

**დიდი კრიტერიუმები:**

* სახის ანგიოფიბრომა ან შუბლზე ლაქა
* ფრჩხილის ან ნუნის არატრავმული ფიბრომა
* ჰიპომელანოზური მაკულები (3 ან მეტი)
* შაგრინის ლაქა
* ბადურის მრავლობითი კვანძოვანი ჰამარტომები
* კორტიკალური ტუბერები
* სუბეპენდიმური კვანძი
* სუბეპენდიმური გიგანტურუჯრედოვანი ასტროციტომა
* გულის რაბდომიომა
* ლიმფანგიომატოზი
* თირკმელის ანგიომიოლიპომა

**მცირე კრიტერიუმები:**

* ჩანაჭდევები კბილებზე: მრავლობითი და შემთხევითად განლაგებული
* სწორი ნაწლავის პოლიპი: ჰამარტომაზული
* ძვლის ცისტები
* თავის ტვინის თეთრი ნივთიერების მიგრაციული ხაზები
* ღრძილის ფიბრომები
* არა-თირკმლის ჰამარტომა
* ბადურის აქრომატული ლაქა
* კანის „confetti“ ჰიპოპიგმენტური მაკულები
* თირკმლის მრავლობითი ცისტები

(2 თვეზე მეტი ასაკის ორივე სქესის პაციენტი)

**BioCDS–კრეატინის დეფიციტის სინდრომები:**

* კრეატინის დეფიციტის სინდრომის დადებით ოჯახური ისტორია
* გონებრივი უნარშეძღუდულობა
* განსხვავებული სიმძიმის გულყრები
* განვითარების შეფერხება
* დაგვიანებული მეტყველება
* მოძრაობითი დარღვევები
* ქცევითი დარღვევები (აუტიზმი, ჰიპერაქტიულობა, თვითდაზიანებითი ქცევა)
* რეზისტენტული ეპილეფსია

(2 თვეზე მეტი ასაკის ორივე სქესის პაციენტი)

**BioAlport- ალპორტის სინდრომი:**

* ალპორტის დაავადების დადებითი ოჯახური ისტორია
* სისხლი შარდში (ჰემატურია), ალპორტის დაავადების ყველაზე ხშირი და ადრეული ნიშანი
* ფეხების, მუხლების, ტერფების და თვალის არეების შეშუპება
* თირკმელების ქრონიკული პროგრესული დაავადება (მემეკვიდრული თანდაყოლილი ჰემორაგიული ნეფრიტი)
* ნეიროსენსორული სიყრუე
* თვალის/მხედველობის რამოდენიმე ტიპის ანომალია

(2 თვეზე მეტი ასაკის ორივე სქესის პაციენტი)

**BioGlycogenosis - გლიკოგენის დაგროვების დაავადება:**

* გლიკოგენის დაგროვების დაავადების დადებით ოჯახური ისტორია
* ჰიპოგლიკემია
* ჰეპატომეგალია
* ზრდის შეფერხება: ტანდაბლობა, ძვლოვანი მიოპათია
* ჰიპერლიპიდემია
* კარდიომიოპათია
* მიოპათია კუნთების სისუსტით

(2 თვეზე მეტი ასაკის ორივე სქესის პაციენტი)

**BioNPC - ნიმან-პიკის დაავადება, C ტიპი:**

* ნიმან-პიკის დაავადების დადებითი ოჯახური ისტორია
* გაირკვეველი მიზეზის სპლენომეგალია
* გაურკვეველი მიზეზის ჰეპატომეგალია
* გაურკვეველი მიზეზის ნევროლოგიური სიმპტომები
* გაურკვეველი მიზეზის ფსიქიატრიული სიმპტომები

(2 თვეზე მეტი ასაკის ორივე სქესის პაციენტი)

**BioGaucher- გოშეს დაავადება:**

* გოშეს დაავადებისდადებით ოჯახური ისტორია
* გაურკვეველი წარმომავლობის სპლენომეგალია
* გაურკვეველი წარმომავლობის ჰეპატომეგალია
* გაურკვეველი წარმომავლობის ანემია ან თრომბოციტოპენია
* გაურკვეველი წარმომავლობის ცნს-ის ანომალიები

(ორივე სქესის პაციენტი დაბადების პირველი დღიდან)

**BioHAE- 1-ლი ტიპის მემკვიდრული ანგიოედემა:**

* 1-ლი ტიპის მემკვიდრული ანგიოედემის დადებით ოჯახური ისტორია
* კანის შეშუპება (ყველაზე ხშირი სიმპტომი)
* ხელების და ფეხების შეშუპება
* მუცლის ტკივილი
* ხორხის შეშუპება

(2 თვეზე მეტი ასაკის ორივე სქესის პაციენტი)

**BioGM1/GM2 - განგლიოზიდოზი:**

* GM1/GM2 განგლიოზიდოზის დადებითი ოჯახური ისტორია
* ნეიროდეგენერაციული სიმპტომები
* ძვლოვანი სიმპტომები
* ალუბლისფერი ლაქა თვალზე

(2 თვეზე მეტი ასაკის ორივე სქესის პაციენტი)

**BioMeta - მეტაქრომატული ლეიკოდისტროფია:**

* მეტაქრომატული ლეიკოდისტროფიის დადებით ოჯახური ისტორია
* უცნობი ეტიოლოგიის ნევროლოგიური სიმპტომები: პერიფერიული ნეიროპათია, შენელებული მოძრაობა, ქორეატიფორმული მოძრაობები, სპასტიური პარაპლეგია, დამოუკიდებელი გადაადგილების უნარის დაკარგვა, ბულბარული დისფუნქცია/პარეზი, დისფაგია, გულყრები
* უცნობი ეტიოლოგიის ფსიქიატრიული სიმპტომები: მენტალური რეგრესი, ემოციური ლაბილურობა, დეზორგანიზებული აზროვნება ან ჰალუცინაციები/დელუზიები
* გაურკვეველი ეტიოლოგიის კუნთების სიმპტომები: კუნთების სისუსტე

(ორივე სქესის პაციენტი დაბადების პირველი დღიდან)

**BioMannosidosis - ალფა მანოზიდოზის დაავადება:**

* მანოზიდოზის დაავადების დადებით ოჯახური ისტორია
* მრგვალი ფორმის წარბები
* დიდი თავი
* დიდი ყურები
* ბრტყელი ცხვირის ძგიდე
* ხერხემლის დეფორმაციები

(2 თვეზე მეტი ასაკის ორივე სქესის პაციენტი)

**BioMaroteaux-Lamy - მარატო-ლამის დავადება:**

* პაციენტს აქვს მარატო-ლამისდაავადების დიაგნოზი

(12 თვეზე მეტი ასაკის ორივე სქესის პაციენტი)

**BioMorquio - მორქიოს დაავადების ბიომარკერი:**

* მორქიოს დაავადების დიაგნოზის არარსებობა

(12 თვეზე მეტი ასაკის ორივე სქესის პაციენტი)

* Informed consent will be obtained from the patient or the parents before any study related procedures
* The patient should have a diagnosis or a high-grade suspicion of a given condition. High-grade suspicion present, if **one or more inclusion criteria are valid**:

**BioCyFi – biomarker for Cystic Fibrosis:**

* Positive family anamnesis for a Cystic Fibrosis
* A persistent cough that produces thick (sputum) mucus
* Breathlessness
* Repeated lung infections
* Inflamed nasal passages or a stuffy nose

(Patients of both gender older than 2 months)

**BioDuchenne - biomarker for Duchenne disease:**

* + Positive family anamnesis for Duchenne disease
	+ Red-green color defect of the Eyes
	+ Increased Lordosis/Scoliosis
	+ Calf muscle pseudohypertrophy
	+ Weakness
	+ Hyporeflexia

(Patients of both gender older than 2 months)

**BioTuScCom - biomarker for Tuberous Sclerosis Complex disease:**

**Definitive TS complex:** either 2 major features or 1 major and 2 minor

**Probable TS complex:** 1 major and 1 minor

**Possible TS complex**: either 1 major or 2 or more minor

**Major features**

* [facial angiofibroma](http://radiopaedia.org/articles/missing?article%5Btitle%5D=facial+angiofibroma) or forehead plaque
* non traumatic ungual or [periungual fibroma](http://radiopaedia.org/articles/missing?article%5Btitle%5D=periungual+fibroma)
* [hypomelanotic macules](http://radiopaedia.org/articles/missing?article%5Btitle%5D=hypomelanotic+macules) (3 or more)
* [shagreen patch](http://radiopaedia.org/articles/missing?article%5Btitle%5D=shagreen+patch)
* multiple retinal nodular hamartomas
* [cortical tuber](http://radiopaedia.org/articles/missing?article%5Btitle%5D=cortical-tuber)
* [subependymal nodule](http://radiopaedia.org/articles/missing?article%5Btitle%5D=subependymal-nodule)
* [subependymal giant cell astrocytoma](http://radiopaedia.org/articles/subependymal-giant-cell-astrocytoma)
* [cardiac rhabdomyoma](http://radiopaedia.org/articles/cardiac-rhabdomyoma)
* [lymphangiomyomatosis](http://radiopaedia.org/articles/lymphangiomyomatosis)
* [renal angiomyolipoma](http://radiopaedia.org/articles/angiomyolipoma-1)

**Minor features**

* dental pits: multiple and randomly distributed
* rectal polyps: hamartomatous
* bone cysts
* cerebral white matter migration lines
* gingival fibromas
* non renal hamartoma
* retinal achromic patch
* 'confetti' skin lesions
* multiple renal cysts

(Patients of both gender older than 2 months)

**BioCDS - biomarker for Creatine Deficiency syndromes:**

* Positive family anamnesis for the Creatine Deficiency Syndromes
* Intellectual disability
* Seizure disorder of variable severity
* Developmental delay
* Speech/language delay
* Movement disorder
* Behavioral disorder (autism, hyperactivity, self-injury)
* Intractable epilepsy

(Patients of both gender older than 2 months)

**BioAlport - biomarker for Alport disease:**

* + Positive family anamnesis for Alport disease
	+ Blood in the urine (hematuria)
	+ Swelling in the legs, ankle, feet and around the eyes
	+ Progressive chronic kidney disease (hereditary congenital haemorrhagic nephritis).
	+ Sensorineural hearing loss
	+ Several ocular abnormalities

 (Patients of both gender older than 2 months)

**BioGlycogenosis - biomarker for Glycogenosis** **disease:**

* + Positive family anamnesis of glycogenosis
	+ Hypoglycemia
	+ Hepatomegaly
	+ Growth retardation: dwarfism, Skeletal myopathy
	+ Hyperlipidemia
	+ Cardiomyopathy
	+ Myopathy with muscle weakness

 (Patients of both gender older than 2 months)

**BioNPC - biomarker for Pick Disease Type C (NPC1/NPC2) disease:**

* Positive family anamnesis for NPC1/NPC2
* Splenomegaly without identifiable cause
* Hepatomegaly without identifiable cause
* Neurological symptoms without identifiable cause
* Psychiatric symptoms without identifiable cause

 (Patients of both gender older than 2 months)

**BioGaucher - biomarker for Gaucher disease:**

* Positive family anamnesis for Gaucher disease
* Splenomegaly without identifiable cause
* Hepatomegaly without identifiable cause
* Anemia or thrombocytopenia without identifiable cause
* CNS involvement without identifiable cause

(Patients of both genders from the first day of life)

**BioHAE** – **biomarker for hereditary angioedema type 1:**

* Positive family anamnesis for hereditary
* angioedema disease type 1
* Swelling of the skin (most common symptom)
* Swelling of the hands and feet
* Abdominal pain (sometimes severe)
* Laryngeal edema (medical emergency)

 (Patients of both gender older than 2 months)

**BioGM1/GM2** – **biomarker for Gangliosidosis:**

* + Positive family anamnesis for GM1 or GM2 disease
	+ Neurodegenerative symptoms
	+ Skeletal symptoms
	+ Cherry Red Spot

 (Patients of both gender older than 2 months)

**BioMeta** – **biomarker for**  **Metachromatic Leukodystrophy disease:**

* Positive family anamnesis for MLD
* Neurologic symptoms of unknown origin: peripheral neuropathy, clumsiness, choreatiform movements, spastic quadriplegia, loss of ambulation, bulbar dysfunction/paresis, dysphagia, seizure disorders
* Psychiatric symptoms of unknown origin: mental regression, emotional lability, disorganized thinking or hallucinations/delusions
* Muscle symptoms of unknown origin: muscle weakness

(Patients of both genders from the first day of life)

 **BioMannosidosis** – **biomarker for Mannosidosis disease:**

* Positive family anamnesis for Manno-sidosis disease
* Rounded eyebrows
* Large head
* Large ears
* Flattened bridge of the nose
* Deformations of the bones in the spine (vertebrae)

 (Patients of both gender older than 2 months)

**BioMaroteaux-Lamy - biomarker for Marateaux-Lamy disease:**

* Diagnosis of Marateaux-Lamydisease

 (Patients of both gender older than 12 months)

**BioMorquio - biomarker for Morquio disease:**

* Diagnosis of Morquio disease

(Patients of both gender older than 12 months)