



# **БОЛЬШИЕ НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ПАНЕЛИ**

**Новая версия  
неврологических панелей  
2019 г.**

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

*В результате исследований, проведенных в последнее десятилетие, выявлено значительное число моногенных вариантов наследственных болезней нервной системы (НБНС), и число их неуклонно увеличивается.*

## ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ:

- Выраженный клинический полиморфизм (высокая вариабельность дебюта клинических проявлений, различная скорость формирования фенотипа);
- Генетическая гетерогенность клинически схожих вариантов;
- Значительная стоимость последовательного таргетного секвенирования отдельных генов.

Для облегчения диагностики формы НБНС и значительного снижения стоимости исследований нами были разработаны панели на основе метода высокопроизводительного экзомного секвенирования, разделенные на 6 основных клинических групп:

- ▶ **Наследственные эпилепсии**
- ▶ **Нервно-мышечные заболевания**
- ▶ **Нейродегенеративные заболевания и расстройства движения**
- ▶ **Задержка развития и расстройства аутистического спектра**
- ▶ **Метаболические заболевания (наследственные болезни обмена)**
- ▶ **Общевневрологическая панель**

## П Я Т Ь   Н А Ш И Х   « З А »



Благодаря уникальным разработкам низкие цены исследований

Доступная для Ваших пациентов генетическая диагностика на новейшем оборудовании

Только тщательный отбор анализируемых генов

Последние данные мировой науки

Причина болезни будет найдена с максимальной вероятностью

# НОВАЯ НЕЙРОПЛАТФОРМА

Разные по своей этиологии заболевания могут иметь схожие симптомы – новая платформа собрала в себе самые последние недавно открытые гены, ассоциированные с неврологическими заболеваниями!

## 2088 ГЕНОВ

Собраны из крупнейших баз данных и последних научных публикаций. Нейроплатформа теперь позволяет смотреть все неврологические моногенные заболевания. Платформа поделена на виртуальные панели генов, ускоряющие поиск возможной генетической причины.

## СОМНЕВАЕТЕСЬ КАКУЮ ПАНЕЛЬ НАЗНАЧИТЬ? ВЫБИРАЙТЕ ЛЮБУЮ!



# ПРЕИМУЩЕСТВА

Более равномерное покрытие по сравнению с полным и клиническим секвенированием экзона

Глубина покрытия не менее 100x

Новые гены

Включение в панель патогенных и вероятно-патогенных вариантов в некодируемых областях (интроны, регуляторные межгенные участки, нетранслируемые регионы и сайты сплайсинга) описанные в ClinVar и других базах данных

- Обновленные алгоритмы поиска моногенных причин
- Обновленные алгоритмы поиска CNV по избытку прочтений (требуется подтверждение референсным методом)

Доставка материала для исследования из любой точки России и СНГ

Добавлены интронные патогенные варианты, описанные в базе Clinvar

Скидки на Genome UNI

**Для улучшения качества биоинформатического анализа мы используем не только международные базы по популяционным вариантам, но и крупнейшую в России базу данных – Genomed, основанную на более чем 8 000 секвенирований (панели генов, полноэкзомного секвенирования, полногеномного секвенирования)**

# НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЕМЫЕ МОНОГЕННЫЕ НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ВХОДЯЩИЕ В СТРУКТУРУ БОЛЬШИХ НЕВРОЛОГИЧЕСКИХ ПАНЕЛЕЙ

- Эпилепсии
- Нарушения нейрональной миграции
- Расстройства движений
- Нейродегенеративные заболевания
- Структурные нарушения головного мозга (болезни нейрональной миграции)
- Нервно-мышечные заболевания
- Митохондриальные болезни
- Артрогрипоз
- Наследственные болезни ассоциированные с ДЦП
- Расстройства движения (Movement disorders)
- Аутизм
- Задержка развития
- Цилиопатии
- Моногенные синдромы умственной отсталости
- Мигрень
- Кавернозные и сосудистые мальформации
- Сосудистые заболевания головного мозга
- Наследственные заболевания, ассоциированные с гемиплегией/инсультом
- Метаболические заболевания (Наследственные болезни обмена)
- Краниосиностоз
- Микроцефалия
- Нейрокожные заболевания
- Деменция

БОЛЕЕ 50% НАСЛЕДСТВЕННЫХ  
ЗАБОЛЕВАНИЙ ИМЕЮТ  
НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЭПИЛЕПСИИ

Заболевания характеризующиеся наличием эпилептических приступов и эпилептиформной активности на ЭЭГ. Также в панель включены неэпилептические состояния, для улучшения дифференциальной диагностики

>1000 генов

Ассоциированных с эпилепсией

70–80%

Вклад генетических факторов в развитие эпилепсии

40%

Эпилепсий моногенного происхождения



# НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Включена обширная группа заболеваний, характеризующихся прогрессирующим вялым парезом или атрофией различных мышечных групп, в результате поражения определенных отделов рефлекторной дуги, обеспечивающей нормальную функцию мускулатуры.

Утрата или изменение нормальной двигательной активности из-за снижения силы и тонуса мышц может возникать как в результате поражения собственно мышц (первично-мышечные заболевания), так и в результате поражения периферических нервов (различные виды полинейропатий) или мотонейронов спинного мозга (спинальные мышечные атрофии), или дисфункции нервно-мышечного соединения (миастении), а также нарушений, косвенно влияющих на работу мышц



# НЕЙРОДЕГЕНЕРАТИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И РАССТРОЙСТВА ДВИЖЕНИЯ

Включен широкий спектр различных по своей природе болезней, обусловленных постепенной гибелью отдельных групп нервных клеток и характеризующихся неуклонно прогрессирующим неврологическим дефицитом, включая двигательные расстройства, психоэмоциональные и когнитивные (вплоть до деменции) нарушения и эпилептические приступы



# ЗАДЕРЖКА РАЗВИТИЯ И РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

Включены состояния задержанного или неполного умственного развития, которое характеризуется прежде всего снижением навыков, возникающих в процессе развития, и навыков, которые определяют общий уровень интеллекта вследствие нарушений структуры или функции мозга.

Также отдельно выделяются расстройство аутистического спектра - нарушения социального взаимодействия и социальной коммуникации, в сочетании с ограниченными интересами и жесткой и повторяющейся модели поведения



# МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ (НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА)

Группа болезней детского и взрослого возраста, характеризующиеся нарушением нормальных метаболических процессов в тканях, чаще всего, из-за отсутствия или недостаточности определённого фермента, и, как следствие, патологического накопления веществ, обладающих токсическим действием или нарушающих способность синтеза других жизненно важных соединений



# ОБЩЕНЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ ПАНЕЛЬ

Наследственные заболевания, которые могут сопровождаться непрогрессирующей неврологической симптоматикой.

До недавнего времени (например, ДЦП) лишь у малой части таких заболеваний подтверждали генетическую природу. Последние исследования показывают увеличение количества моногенных причин и их значимости: некоторые нозологические формы имеют не только прогностическое значение для членов семьи, но и позволяют определить правильную тактику лечения пациента



# ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЙ СПИСОК ГЕНОВ

## 66 генов

В платформу включены 66 генов, рекомендованных Американской коллегией медицинских генетиков к сообщению в заключениях о случайных находках



## Алгоритм диагностики пациента с предполагаемым наследственным заболеванием

При отрицательном результате по панелям генов – полногеномное секвенирование **по сниженной стоимости!**





# НЕ НАШЛИ ГЕНЕТИЧЕСКУЮ ПРИЧИНУ?

**Genome UNI – это секвенирование всего генома (WGS), которое дает ответы на вопросы, ранее остававшиеся нерешенными**

## ПОЛНОТА ИССЛЕДОВАНИЯ

Полное секвенирование генома (WGS) в тесте GenomeUNI представляет возможность сделать точный анализ всего генома пациента за одно исследование. Не требуется перезабор образцов от пациента.

Главный в серии тестов для поиска причин генетической патологии.

## ТОЧНЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ

Тест GenomeUNI обеспечивает в среднем 30 кратное покрытие каждого участка генома и дает более точный результат, чем полное секвенирование экзона (WES) с покрытием 100.

Тест обеспечивает показатели диагностики на 20–30 % выше, чем WES (до 40–60 %).

## ОДНО ИССЛЕДОВАНИЕ НА ВСЮ ЖИЗНЬ

Тест GenomeUNI дает возможность пользоваться полученными данными на протяжении всей жизни.

Результаты полученных данных можно анализировать при появлении новых знаний о структуре и функции генома, либо в случае появления новых клинических признаков у пациента.

## ГЛУБОКИЙ АНАЛИЗ

Более мощная биоинформатическая обработка с использованием собственных баз данных и специализированных алгоритмов позволяет точно приоритезировать клинически значимые варианты.

## СКОРОСТЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Несмотря на то, что при полном секвенировании генома мы получаем многократно больший объем информации для обработки, время выполнения исследования составляет всего 6 - 8 недель.

## КОНТРОЛЬ КАЧЕСТВА

Строгий подход к оценке качества лабораторных данных при использовании профессионального пайплайна позволяет не только повысить выявляемость вариантов, но и избежать ошибок.

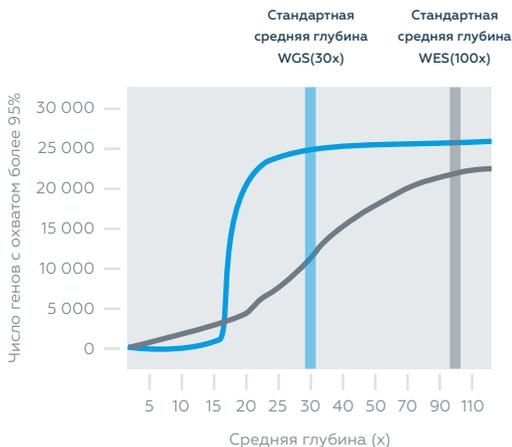
# GENOME UNI

## СЕКВЕНИРОВАНИЕ ГЕНОМА (WGS)

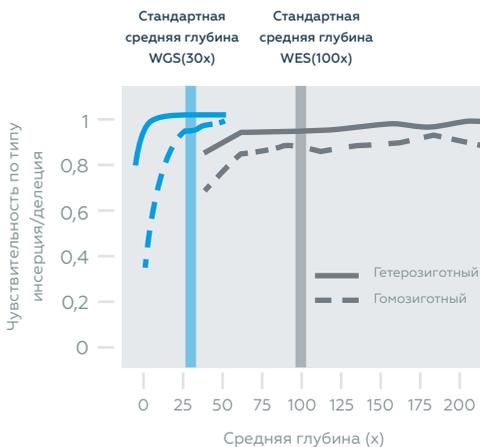
Теперь с помощью клинического полногеномного секвенирования (WGS) мы сможем ускорить диагностику и сделать ее более точной

- Однуклеотидные замены
- In/Del от одного нуклеотида
- Варианты в митохондриальном геноме
- Тринуклеотидные повторы (болезни экспансии)
- CNV любого размера в т.ч. мозаичные
- Детекция SV в интронах и межгенных участках
- Сбалансированные перестройки с точным определением координат разрыва
- Участки с потерей гетерозиготности и ОРД
- Возможность переанализа данных

**WGS охватывает больше генов при 30x, чем WES при 100x**



**WGS выявляет больше инсерционно-делеционных вариантов при 30x чем WES при средней глубине 100x**



Секвенирование генома



Проприетарный биоинформатический алгоритм



Валидация результатов



Заключение врача-генетика

# HIGHLIGHTS

## Свыше 100 генов

Большинство крупных коммерческих панелей в мире включают более 100 генов, ассоциированных с различными неврологическими заболеваниями

## 2088 генов

Новая неврологическая платформа (Геномед) содержит гены, ассоциированные с различными заболеваниями, имеющие неврологические симптомы

Выявляемость крупных панелей сравнима с полноэкзомным секвенированием

Более раннее назначение генетической диагностики позволяет раньше прийти к «правильному» диагнозу и определить тактику и прогноз

В основе высокой выявляемости – клинические критерии отбора пациентов и правильный выбор диагностического теста

Верхушкой генетического тестирования является полногеномное секвенирование

# НОВЫЕ МЕЖДУНАРОДНЫЕ КЛАССИФИКАЦИИ ЭПИЛЕПСИЙ И ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ПРИСТУПОВ МЕЖДУНАРОДНОЙ ЛИГИ ПО БОРЬБЕ С ЭПИЛЕПСИЕЙ (2017 г.),

в ред. Белоусовой Е.Д.

<https://doi.org/10.17116/jnevro20171177199-106>

## КЛАССИФИКАЦИЯ ЭПИЛЕПСИЙ



# ТАБЛИЦА 1. НОВАЯ КЛАССИФИКАЦИЯ ТИПОВ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ПРИСТУПОВ

## ФОКАЛЬНОЕ НАЧАЛО

(с сохранной осознанностью, с нарушением осознанности)

### Моторные:

- автоматизмы
- атонические
- клонические
- эпилептические спазмы
- гиперкинетические
- миоклонические
- тонические

### Без двигательных симптомов:

- вегетативные
- поведенческие (behaviour arrest)
- когнитивные
- эмоциональные
- Сенсорные

### С переходом в билатеральный тонико-клонический

## ГЕНЕРАЛИЗОВАННОЕ НАЧАЛО

### Моторные:

- тонико-клонические
- клонические
- тонические
- миоклонические
- миоклонико-тонико-клонические
- миклонико-атонические
- атонические
- эпилептические спазмы

### Абсансы:

- типичные
- атипичные
- миоклонические
- с миоклонией век

## С НЕИЗВЕСТНЫМ НАЧАЛОМ

### Моторные:

- тонико-клонические
- эпилептические спазмы

### Без двигательных симптомов:

- поведенческие (behaviour arrest)

### Неклассифицированные

## ТАБЛИЦА 2. ТЕРМИНОЛОГИЯ

### СТАРЫЙ ТЕРМИН

1. Абсанс
2. Атонический
3. Аура
4. Вторично-генерализованный
5. Геластический
6. Джексоновский
7. Диалептический
8. Инфантильные спазмы
9. Миоклонический
10. Лобно-долевой/теменно-долевой и др.
11. Психомоторный
12. Простой парциальный
13. Сложный парциальный
14. Grand mal
15. Petit mal

### НОВЫЙ ТЕРМИН

1. Генерализованный абсанс
2. Генерализованный/фокальный/с неизвестным началом атонический
3. Фокальный без нарушения осознанности
4. Фокальный с эволюцией в билатеральный тонико-клонический
5. Фокальный (с нарушением осознанности или без нарушения осознанности) эмоциональный
6. Фокальный моторный с сохранной осознанностью
7. Фокальный с нарушением осознанности
8. Генерализованные/фокальные/с неизвестным началом эпилептические спазмы
9. Генерализованный/ фокальный миоклонический
10. Фокальный
11. Фокальный с нарушением осознанности
12. Фокальный моторный с сохранной осознанностью
13. Фокальный с нарушением осознанности
14. Генерализованный тонико-клонический/фокальный с эволюцией в билатеральный тонико-клонический/ тонико-клонический с неизвестным началом
15. Генерализованный абсанс

# НАШИ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ПРОЕКТЫ

## ПЕРВЫЙ ОНЛАЙН КОНСИЛИУМ

---

Разбор и клиническое обсуждение сложных диагностических случаев. Онлайн-платформа и бесплатное участие.

Оставить заявку на участие можно написав на почту [ezayaeva@genomed.ru](mailto:ezayaeva@genomed.ru) или на сайте [www.1consilium.ru](http://www.1consilium.ru)

## ШКОЛА ГЕНЕТИКИ ГЕНОМЕД

---

2 вида авторских курсов для клиницистов, направленные на повышение квалификации специалистов и уровня знаний о современных методах диагностики, специфических синдромах, правильной интерпретации полученных результатов тестирования.

Оставить заявку на участие можно написав на почту [ezayaeva@genomed.ru](mailto:ezayaeva@genomed.ru)

## NEUROLOGY JOURNAL CLUB

---

**Поддержка некоммерческого проекта Neurology Journal Club (<https://www.facebook.com/NeurologyJournalClub>): Крупные обзоры, видео-сессии, разборы интересных статей, клинические случаи и доказательная неврология.**

Канал посвящен эпилепсии, двигательным расстройствам, нейродегенеративным и генетическим заболеваниям детей и взрослых, а также новинкам в мире неврологии.



Медико-генетический центр  
Лаборатория молекулярной патологии «Геномед»

[www.genomed.ru](http://www.genomed.ru)

8-800-333-45-38