



# ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ЭПИЛЕПСИЙ

Информация для пациентов

## ДЛЯ ЧЕГО НУЖНА ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА РЕБЕНКУ С ЭПИЛЕПСИЕЙ?

**Диагноз:** окончание диагностического поиска.

**Прогноз:** сравнительный анализ литературных данных позволяет уточнить реабилитационный потенциал и влияние на качество и продолжительность жизни.

**Возможности лечения:** для все большего количества заболеваний появляются специфические генотип-обусловленные подходы к лечению и ведению пациента.

**Профилактика заболевания** (выявление причины эпилепсии позволяет предотвратить рождение больного ребенка при следующей беременности).



Hildebrand et al., 2013

7

10

У 7 из 10 пациентов эпилепсия может иметь генетическую причину

## ЧТО ПОВЫШАЕТ ВЕРОЯТНОСТЬ ВЫЯВЛЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИЧИНЫ ЭПИЛЕПСИИ?

- Необычные черты лица и строения тела: широкая переносица, синдактилия, низкопосаженные ушные раковины и др.
- Врожденные пороки развития разных органов
- Низкая масса тела при доношенной беременности
- Задержка развития
- Внутриутробные судороги
- Сочетание с двигательными расстройствами (тремор, дискинезии, дистонии) и атаксией
- Семейный анамнез или ранняя смерть братьев или сестер
- Аномальная картина МРТ головного мозга
- Мышечная атрофия, гипотония с высокими или низкими сухожильными рефлексамии, фасцикуляции, нарушение чувствительности
- Определенные изменения по ЭЭГ



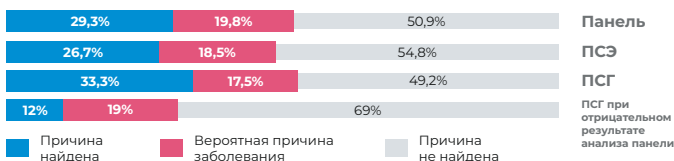
# КАКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ЭПИЛЕПСИИ?



## ПОЧЕМУ НЕ НУЖНО ДЕЛАТЬ ПОЛНОЭКЗОМНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ?

### Распределение выявляемости по тестам 2016-2018 гг.

- Панель генов — наиболее популярный и доступный тест



Данные лаборатории «Геномед»

| Лаборатория                 | Диагноз подтвержден | Вероятная причина заболевания | Причина не выявлена | Количество генов | Число пациентов |
|-----------------------------|---------------------|-------------------------------|---------------------|------------------|-----------------|
| Лаборатория Геномед, Россия | 27,7%               | 15,48%                        | 56,82%              | 1081             | 1693            |
| Kodera et al., 2013         | 23%                 |                               |                     | 35               | 53              |
| Trump et al., 2016          | 18,58%              |                               |                     | 46               | 323             |
| Møller et al., 2016         | 22,67%              |                               |                     | 46               | 216             |
| Butler et al., 2017         | 18,29%              |                               |                     | 110              | 339             |

Kanivets I. et al. ESHG 2019 Abstract

Наше исследование показало, что использование больших панелей генов для генетической диагностики эпилепсий более эффективно, по сравнению с малыми панелями и сопоставимо с эффективностью полноэкзомного секвенирования

# КАК НАЙТИ ПРИЧИНУ ЭПИЛЕПСИИ И СЭКОНОМИТЬ?

Суммарная стоимость всех тестов для генетической диагностики эпилепсий (ХМА – панель - полный экзом - митохондриальный геном - полногеномное секвенирование) составляет более 245 000 рублей. **Мы нашли лучший алгоритм!**



Вероятность найти причину эпилепсии при секвенировании панели генов приближается к 30%. Однако, если она не будет найдена, общая стоимость исследований не превысит стоимости секвенирования генома.

**ТОЧНАЯ ДИАГНОСТИКА ДОЛЖНА БЫТЬ ДОСТУПНОЙ!**

## Если нашли причину сразу

Панель генов - 35 000 руб.

Экзом - 43 000 руб.

**Экономия 7 000 руб.**

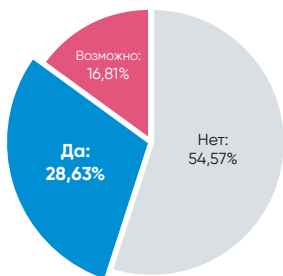
## Если не нашли причину

Секвенирование после отрицательного результата панели будет стоить всего 64 000 руб. Итого - 99 000 руб.

При отрицательном результате полноэкзомного секвенирования: придется дополнять алгоритм методами ХМА (33 500 руб.) или секвенированием митохондриального генома (35 000 руб.) или проводить полногеномное секвенирование

**Экономия 42 000 руб.**

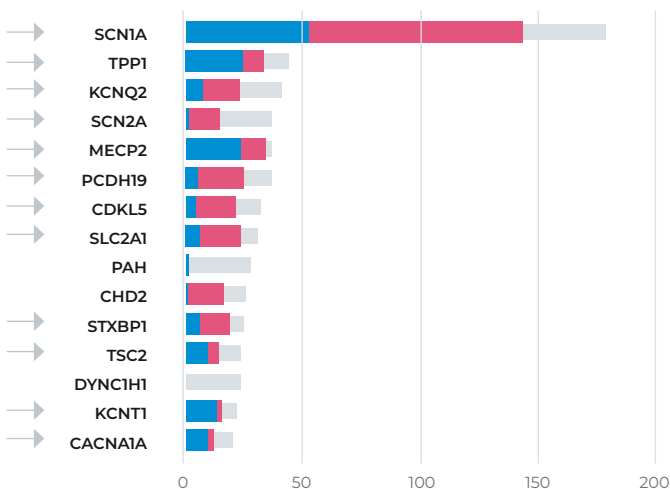
# ДЛЯ ЧЕГО НУЖНЫ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ, ВЕДЬ ДИАГНОЗ «ЭПИЛЕПСИЯ» МОЖЕТ БЫТЬ УСТАНОВЛЕН И БЕЗ НИХ?



Результаты обследования 2529 пациентов с подозрением на генетические эпилепсии. Лаборатория Геномед. Неопубликованные данные.

Стрелками указаны гены, мутации в которых приводят к генетическим эпилепсиям, для которых существует патогенетическая терапия или эффективные препараты выбора.

Список дополняется...

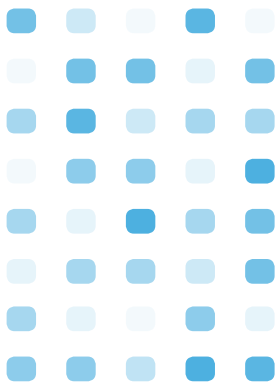


## МЫ ПОЛУЧИЛИ РЕЗУЛЬТАТ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ. ЧТО ДАЛЬШЕ?

По результатам генетических исследований Вы можете получить консультации врачей генетиков и неврологов в медико-генетическом центре «Геномед».

Консультации доступны для пациентов из всех регионов России и зарубежья.

Подробную информацию о врачах Вы можете получить по телефону бесплатной круглосуточной горячей линии: **8-800-333-45-38**



**На протяжении 10 лет команда лаборатории  
«Геномед» - одна из лидеров в области  
инновационных и уникальных генетических  
исследований в России!**



## ООО «Геномед»

Бесплатная отправка материала из любого региона России

Лицензия № ЛО-50-01-009532 от 20 марта 2018 г.

**8 (800) 333-45-38 | [mail@genomed.ru](mailto:mail@genomed.ru)**

