Геномед
Лаборатория молекулярной патологии

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР

ГЕНОМЕД

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ПАНЕЛИ

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 была разработаны панели на основе метода высокопроизводительного экзомного секвенирования, разделенные на 5 основных клинических групп:

- **Наследственные эпилепсии**
- **Нервно-мышечные заболевания**
- **Нейродегенеративные заболевания**
- **Умственная отсталость и расстройства аутистического спектра**
- **Наследственные нарушения обмена веществ**

ПЯТЬ НАШИХ «ЗА»

1 Благодаря уникальным разработкам низкие цены исследований

2 Доступная для Ваших пациентов генетическая диагностика на новейшем оборудовании

3 Только тщательный отбор анализируемых генов

4 Последние данные мировой науки

5 Причина болезни будет найдена с максимально возможной вероятностью

ВЫСОКОПРОИЗВОДИТЕЛЬНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ

СЕКВЕНИРОВАНИЕ ЭКЗОМА - один из эффективных способов решения проблемы генетической гетерогенности

ПОЗВОЛЯЕТ ОДНОВРЕМЕННО ИССЛЕДОВАТЬ БОЛЬШОЕ КОЛИЧЕСТВО ГЕНОВ, ОТВЕТСТВЕННЫХ ЗА ВОЗНИКНОВЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, СХОДНЫХ ПО КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ

ОДНОВРЕМЕННОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ 97% КОДИРУЮЩИХ УЧАСТКОВ ДНК И ПРИЛЕГАЮЩИХ СПЛАЙС-ЗОН

ОГРАНИЧЕНИЯ МЕТОДА:

Некоторые типы мутаций не могут быть надежно выявлены:

- *Экспансии триплетов: атаксии, с. Мартина-Белл*
- *Гетерозиготные делеции/дупликации в масштабе экзонов*
- *Мутации в генах, имеющих псевдогены: АГС, СМА*
- *Хромосомные перестройки и анеуплоидия*
- *Однородительские дисомии: с-м Ангельмана, Прадера-Вилли*

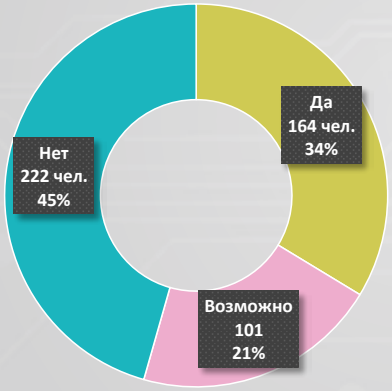
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЭПИЛЕПСИИ

ЭПИЛЕПСИЕЙ страдают **более 65 млн** человек во всём мире. Риск возникновения эпилепсии около **1 %**.

Вклад генетических факторов в развитие эпилепсии составляет **70-80%** от всех случаев, но только около **40%** представлены моногенными заболеваниями.

ГРАФИК РЕЗУЛЬТАТОВ ОБСЛЕДОВАНИЙ ПАЦИЕНТОВ С ДИАГНОЗОМ «ЭПИЛЕПСИЯ»

ВСЕГО ОБСЛЕДОВАНО 488 ПАЦИЕНТОВ



- Да - найдена причина заболевания
- Возможно - найдена возможная причина заболевания. Для подтверждения клинической значимости требуются дополнительные исследования.
- Нет - причина не найдена

В панель включены более 480 генов, отвечающих за развитие эпилепсий:

* С полным списком генов, включенных в панель можно ознакомиться на сайте genomed.ru

1. ИДИОПАТИЧЕСКИЕ ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫЕ ЭПИЛЕПСИИ
2. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ СИНДРОМЫ, СОПРОВОЖДАЮЩИЕСЯ СУДОРОГАМИ
3. НЕЙРОМЕТАБОЛИЧЕСКИЕ И НЕЙРОДЕГЕНЕРАТИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ
4. ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ГОЛОВНОГО МОЗГА
5. ЭПИЛЕПТИЧЕСКИЕ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ
6. МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИЙ В ЯДЕРНЫХ ГЕНАХ

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ

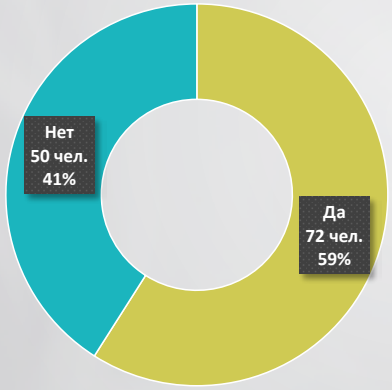
Наследственные нарушения обмена веществ (НБО) включают в себя большую группу наследственных заболеваний, затрагивающих метаболизм и обусловленных нарушением метаболических процессов в тканях, чаще всего из-за отсутствия или недостаточности определённого фермента.

Типипичные клинические проявления:

- Задержка / прогрессирующий регресс умственного и моторного развития, судороги
- Повышенный уровень определенных метаболитов в крови или моче
- Необычный запах, в частности во время острого заболевания
- Интермиттирующие эпизоды необъяснимой рвоты, ацидоза, нарушений психики, кома
- Гепатомегалия

ГРАФИК РЕЗУЛЬТАТОВ ОБСЛЕДОВАНИЙ ПАЦИЕНТОВ С ДИАГНОЗОМ «НБО»

ВСЕГО ОБСЛЕДОВАНО 122 ПАЦИЕНТА



- Да - найдена причина заболевания
- Нет - причина не найдена

В панель «Наследственные нарушения обмена веществ» входят **более 550 генов**, отвечающие за развитие наследственных болезней обмена, а также за часть заболеваний со схожими клиническими проявлениями:

- **Нарушения обменов углеводов** (например, болезни накопления гликогена)
- **Порфирии** (например, острая перемежающаяся порфирия)
- **Аминоацидопатии** (например, фенилкетонурия)
- **Нарушение пуринов или пиримидинов** (например, синдром Синдром Лёша-Найхана)
- **Органические ацидопатии** (например, алькаптонурия)
- **Нарушение обмена стероидов** (например, врожденная гиперплазия надпочечников)
- **Нарушения окисления жирных кислот** (например, глютаровая ацидемия 2 типа)
- **Пероксисомные болезни** (например, синдром Цельвейгера)
- **Митохондриальные болезни** (например, синдром Кернс-Сейера)
- **Лизосомные болезни** (например, болезнь Гоше)

* С полным списком генов, включенных в панель можно ознакомиться на сайте

genomed.ru

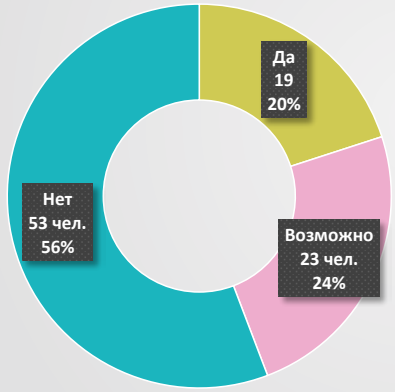
УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ И РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

Наследственные расстройства аутистического спектра с интеллектуальными нарушениями наиболее часто встречаются при **синдроме ломкой Х-хромосомы**.

При его исключении на первое место выдвигаются **хромосомные перестройки** (например, микроделеции/микродупликации), выявляемые с помощью хромосомного микроматричного анализа, и различные **моногенные заболевания, представленные в панели.**

ГРАФИК РЕЗУЛЬТАТОВ ОБСЛЕДОВАНИЙ ПАЦИЕНТОВ С ДИАГНОЗОМ «УО И РАС»

ВСЕГО ОБСЛЕДОВАНО 95 ПАЦИЕНТОВ



- Да - найдена причина заболевания
- Возможно - найдена возможная причина заболевания. Для подтверждения клинической значимости требуются дополнительные исследования.
- Нет - причина не найдена

В ПАНЕЛЬ ВХОДЯТ БОЛЕЕ 250 ГЕНОВ, ОТВЕЧАЮЩИХ ЗА ВОЗНИКНОВЕНИЕ РАССТРОЙСТВ РАЗВИТИЯ:

- Моногенные синдромы (синдром Ангельмана, синдром Ретта, синдром Рубинштена-Тейби,и др.)
- Вторично-ассоциированные расстройства развития (миотоническая дистрофия, нейрофиброматоз, туберозный склероз, др.)
- Наследственные нарушения обмена (болезни накопления, мукополисахаридозы, и др.)
- Х-сцепленная умственная отсталость
- Аутизм

С полным списком генов, включенных в панель можно ознакомиться на сайте

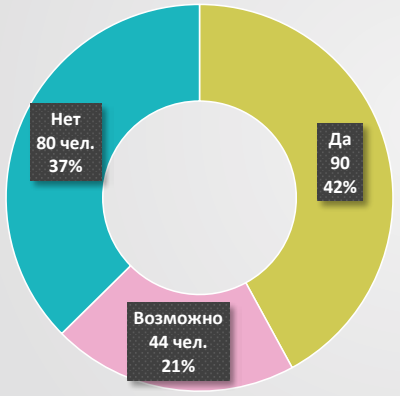
genomed.ru

НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Нервно-мышечные заболевания (НМЗ) обширная группа заболеваний, характеризующиеся мышечной слабостью, потерей мышечной массы, мышечными подергиваниями, болями в мышцах, крампи, нарушением походки, нарушением чувствительности.

ГРАФИК РЕЗУЛЬТАТОВ ОБСЛЕДОВАНИЙ ПАЦИЕНТОВ С ДИАГНОЗОМ «НМЗ»

ВСЕГО ОБСЛЕДОВАНО 214 ПАЦИЕНТОВ



- Да - найдена причина заболевания
- Возможно - найдена возможная причина заболевания. Для подтверждения клинической значимости требуются дополнительные исследования.
- Нет - причина не найдена

В ПАНЕЛЬ ВХОДИТ 227 ГЕНОВ, ОТВЕЧАЮЩИХ ЗА ВОЗНИКНОВЕНИЕ:

- ПЕРВИЧНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ
- БОЛЕЗНИ МОТОНЕЙРОНА
- ЗАБОЛЕВАНИЯ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ
- БОЛЕЗНИ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ СИНАПСОВ
- МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ МИОПАТИИ
- МИОТОНИИ И ПЕРИОДИЧЕСКИЙ ПАРАЛИЧ

НЕЙРОДЕГЕНЕРАТИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

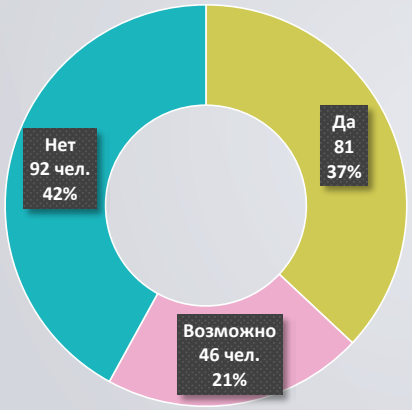
Нейродегенеративные заболевания представляют собой широкий спектр различных по своей природе болезней, обусловленных постепенной гибелью отдельных групп нервных клеток и характеризующихся неуклонно прогрессирующим неврологическим дефицитом, включая двигательные расстройства, психоэмоциональные и когнитивные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

С полным списком генов, включенных в панель можно ознакомиться на сайте genomed.ru

В ПАНЕЛЬ ВХОДИТ 723 ГЕНА

ГРАФИК РЕЗУЛЬТАТОВ ОБСЛЕДОВАНИЙ ПАЦИЕНТОВ С ДИАГНОЗОМ «НДЗ»

ВСЕГО ОБСЛЕДОВАНО 220 ПАЦИЕНТОВ



- Да - найдена причина заболевания
- Возможно - найдена возможная причина заболевания. Для подтверждения клинической значимости требуются дополнительные исследования.
- Нет - причина не найдена

- **Деменции** (болезнь Альцгеймера, лобно-височная деменция, наследственные прионные заболевания)
- **Паркинсонизм** (болезнь Паркинсона, мультисистемная атрофия, кортикобазальная дегенерация, болезнь диффузных телец Леви, прогрессирующий надъядерный паралич)
- **Наследственные мышечные дистонии**
- **Пароксизмальные двигательные расстройства** (пароксизмальные дискинезии)
- **Нейродегенерация, ассоциированная с накоплением металлов** (болезнь Вильсона, нейродегенерации с накоплением железа, синдром Фара, накопление марганца)
- **Атаксии** (спиноцеребеллярные атаксии, не связанные с экспансией нуклеотидных повторов)
- **Наследственные моторно-сенсорные нейропатии** (болезнь Шарко-Мари-Тута)
- **Нейрометаболические заболеваний** (нейрональный цероидный липофусциноз, лизосомные болезни накопления, сфинголипидозы)
- **Спастические параплегии** (болезнь Штрюмпеля, в т.ч. осложнённые формы)
- **Болезни мотонейрона** (боковой амиотрофический склероз, спинальные мышечные атрофии)
- **Болезни белого вещества** (синдром исчезающего белого вещества, прогрессирующие лейкодистрофии)
- **Эпилептические энцефалопатии**
- **Редкие моногенные синдромы, сопровождающиеся нейродегенерацией** (болезнь Айкарди-Гутьерес, синдром Жубер, синдром Кноблоха)
- **Митохондриальные заболевания вследствие мутаций в ядерных генах**

АЛГОРИТМ ДИАГНОСТИКИ ПАЦИЕНТА С ПРЕДПОЛАГАЕМЫМ НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ

Подозрение на синдромальную патологию. Множественные врожденные аномалии развития. Задержка развития и аутизм без других фенотипических признаков

ПРИЗНАКИ, ХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ ГРУППЫ ЗАБОЛЕВАНИЙ: наследственные эпилепсии, нервно-мышечные заболевания, нейродегенеративные заболевания, наследственная болезни обмена, умственная отсталость и расстройство аутистического спектра

СПЕЦИФИЧЕСКИЙ ФЕНОТИП

ПАНЕЛИ ГЕНОВ

ТАРГЕТНЫЕ МЕТОДЫ

ПОДОЗРЕНИЕ НА МИТОХОНДРИАЛЬНУЮ ПАТОЛОГИЮ

ХРОМОСОМНЫЙ МИКРОМАТРИЧНЫЙ АНАЛИЗ

СЕКВЕНИРОВАНИЕ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО ГЕНОМА

ПОЛНОЭКЗОМНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ ТРИО (пациент и его родители)

Получили результат по экзомному секвенированию?

ВАЛИДИРУЙТЕ РЕЗУЛЬТАТ!

«СЕКВЕНИРОВАНИЕ ПО СЭНГЕРУ ПАЦИЕНТА И ЕГО РОДИТЕЛЕЙ»

ПРЕИМУЩЕСТВА РАБОТЫ С НАМИ

1. Понимаем Ваши потребности и задачи. Разрабатываем и выстраиваем сотрудничество с каждым партнером в индивидуальном порядке для достижения Ваших целей.
2. Сопровождаем обслуживание пациента от момента предзаказных онлайн-консультаций до получения результатов.
3. Гарантируем информационное сопровождение пациента/ЛПУ необходимыми материалами о современных методах генетического тестирования.
4. Строго соблюдаем принципы врачебной тайны и неразглашения медицинской информации.
5. Предлагаем индивидуальный подход и ценовую политику для клиентов, а также интерактивные сервисы: получение заключения и консультации в call центре, на сайте и по e-mail.

Лаборатория молекулярной патологии

ПРИШЛО ВРЕМЯ СОТРУДНИЧАТЬ

Бесплатная горячая линия:
8-800-333-45-38
mail@genomed.ru
genomed.ru

г. Москва, Подольское шоссе,
дом 8, корпус 5 (метро Тульская)
Лицензия № ЛО-77-01-010099 от 21 апреля 2015 г.