



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

Наследственные
эпилепсии

Неврально-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.



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

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

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

Типичные 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

Интерmittирующие эпизоды необъяснимой рвоты, ацидоза, нарушений психики, кома

Гепатомегалия

ГРАФИК РЕЗУЛЬТАТОВ ОБСЛЕДОВАНИЙ ПАЦИЕНТОВ С ДИАГНОЗОМ «НБО»

ВСЕГО ОБСЛЕДОВАНО 122 ПАЦИЕНТА



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 пиrimидинов (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

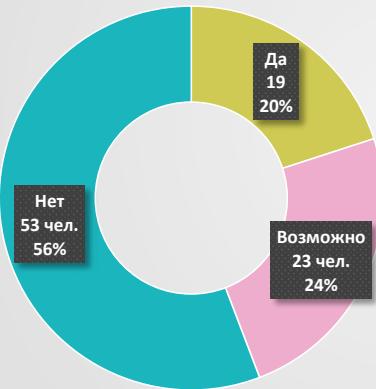
УМСТВЕННАЯ ОТСАЛОСТЬ И РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

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

При его исключении на первое место выдвигаются **хромосомные перестройки** (например, микроделекции/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.)

X-сцепленная умственная
отсталость

Аутизм

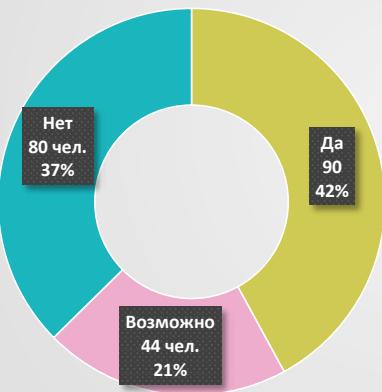
С полным списком генов,
включенных в панель можно
ознакомиться на сайте

НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

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

МИТОНИИ И ПЕРИОДИЧЕСКИЙ ПАРАЛИЧ

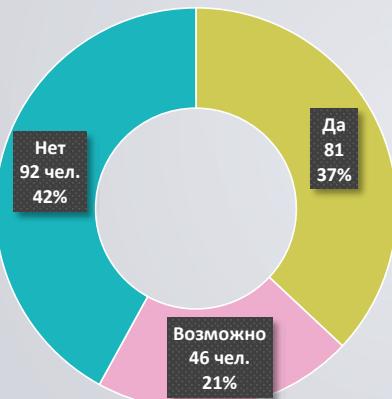
НЕЙРОДЕГЕНЕРАТИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Нейродегенеративные заболевания представляют собой широкий спектр различных по своей природе болезней, обусловленных постепенной гибелью отдельных групп нервных клеток и характеризующихся неуклонно прогрессирующими 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

В ПАНЕЛЬ ВХОДИТ:

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, кортико базальная 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 экспансиею нуклеотидных повторов)
- **Наследственные моторно-сенсорные нейропатии** (болезнь Шарко-Мари-Тута)
- **Нейрометаболические заболевания** (нейрональный цероидный липофусциноз, лизосомные болезни накопления, сфинголипидозы)
- **Спастические параплегии** (болезнь Штюрмеля, 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



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.