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 рефлексами, фасцикуляции, нарушение чувствительности
- Определенные изменения по ЭЭГ

год пациента 2020

ГЕНОМЕД

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

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).

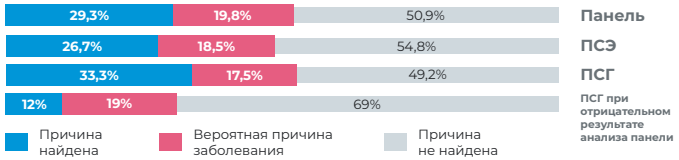
КАКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ЭПИЛЕПСИИ?

Эпилепсия с врожденными пороками развития	Эпилепсия без специфических клинических проявлений
Хромосомный микроматричный анализ экзонного уровня	Панели генов
Полноэкзомное секвенирование	Полногеномное секвенирование

ПОЧЕМУ НЕ НУЖНО ДЕЛАТЬ ПОЛНОЭКЗОМНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ?

Распределение выявляемости по тестам 2016-2018 гг.

- Панель генов — наиболее популярный и доступный тест



Данные лаборатории «Геномед»

	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!**

Панели генов	35 000 руб.	
Консультация генетика (причина заболевания не найдена)	+	= 99 000 руб.
Секвенирование генома	99 000 руб.	

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.

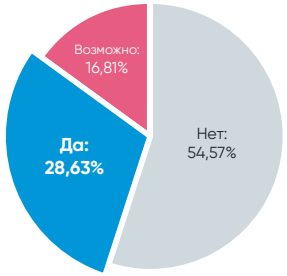
Если не нашли причину

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.

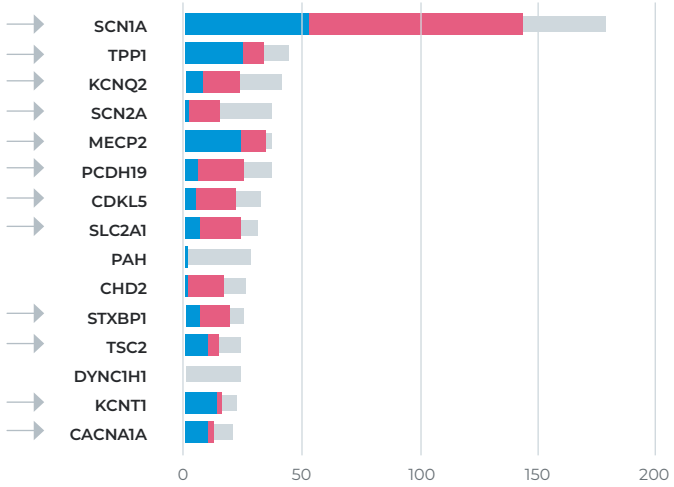
ДЛЯ ЧЕГО НУЖНЫ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ, ВЕДЬ ДИАГНОЗ «ЭПИЛЕПСИЯ» МОЖЕТ БЫТЬ УСТАНОВЛЕН И БЕЗ НИХ?



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**