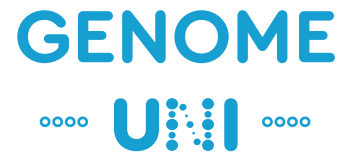




Медико-генетический центр
Лаборатория молекулярной патологии «Геномед»

Бесплатная горячая линия:
8 (800) 333-45-38



С каждым разом мы открываем все больше нового в постоянно развивающемся мире геномики.
Теперь мы сделали доступным полное секвенирование генома

ПРЕДСТАВЛЯЕМ НОВЫЙ ТЕСТ

Genome UNI

Все генетические тесты в одном!

Клиническое секвенирование генома Genome UNI делает то же, что несколько других генетических тестов, только точнее и быстрее

Ранее диагностика редких генетических заболеваний основывалась на множестве последовательных тестов, таких как анализ нескольких мутаций или структуры отдельного гена, панелей генов, или на полноэкзомном секвенировании.

Поиск окончательных ответов занимал долгое время и не всегда был успешен.

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

Варианты и небольшие делеции/
вставки с повышенной точностью
в том числе в некодирующих
областях генома

Вариации числа копий генов (CNV)
- делеции и дупликации любого
размера

Сбалансированные хромосомные
аномалии с точным определением
точек разрывов

Участки отсутствия гетерозиготности
и однородительские дисомии

Варианты в митохондриальном
геноме с детекцией гетероплазии
на уровне > 5%

Экспансия тринуклеотидных
повторов для 23 известных
заболеваний

— ◆ Больше!

— ◆ Точнее!

— ◆ Быстрее!

— ◆ Дешевле!

Genome UNI — это секвенирование всего генома (WGS), которое дает ответы на вопросы, ранее оставшиеся нерешенными.

Опираясь на превосходство новых молекулярных технологий, мы делаем современные знания в области генома доступными для всех и в интересах каждого.

ПОЛНОТА ИССЛЕДОВАНИЯ

Полное секвенирование генома (WGS) в тесте Genome UNI представляет возможность сделать точный анализ всего генома пациента за одно исследование.

Genome UNI может идентифицировать патогенные однонуклеотидные варианты, инсерции/делеции (in/del), вариации числа копий (CNV), а также сбалансированные хромосомные аномалии, такие как транслокации и инверсии, что является невозможным при полноэкзомном секвенировании (WES).

ТОЧНЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ

Тест Genome UNI 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.

ГЛУБОКИЙ АНАЛИЗ

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

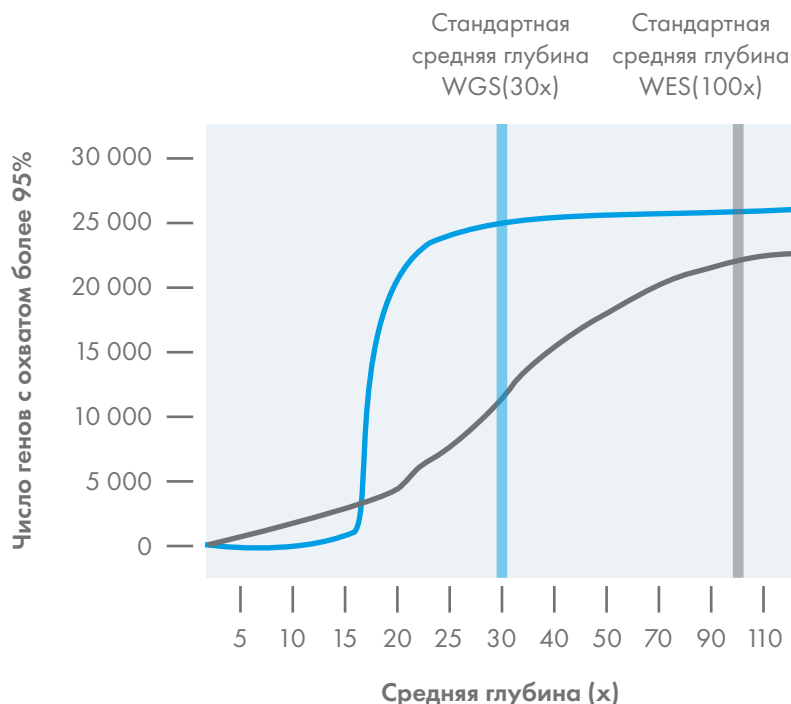
СКОРОСТЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

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

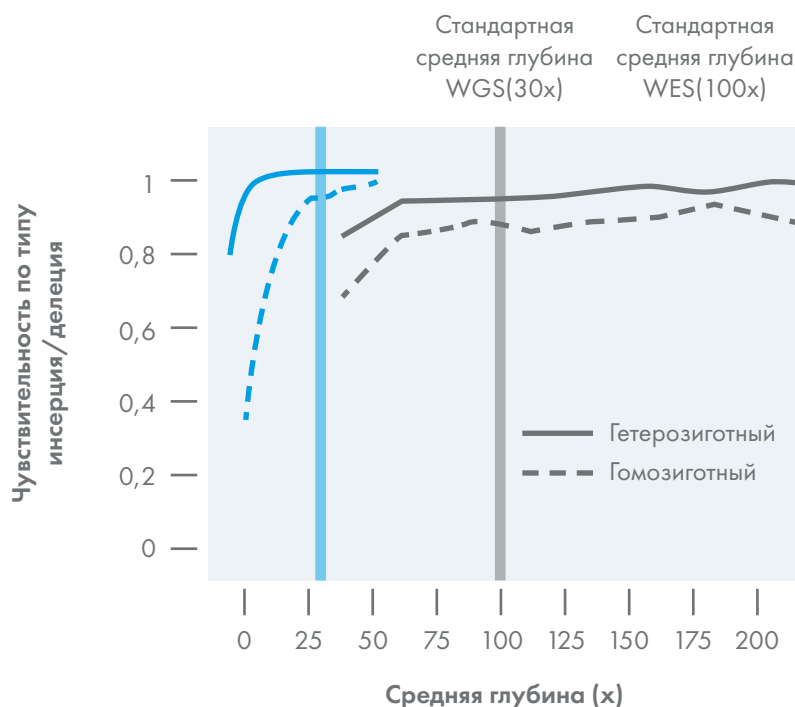
ПОЛУЧИВ РЕЗУЛЬТАТ ОДНАЖДЫ, ИМЕЕМ ПОЛЬЗУ СЕЙЧАС И В БУДУЩЕМ

Пациенты будут получать пользу и в будущем, поскольку можно повторно проводить анализ однажды полученных данных, при появлении новых знаний о структуре и функции генома, либо в случае появления новых клинических признаков у пациента.

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



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



Genome UNI подходит для ваших пациентов, если:

- Фенотип пациента, данные лабораторных и инструментальных исследований и/или семейный анамнез свидетельствуют о генетическом заболевании.
- Клиническая картина пациента предполагает, что тестирование отдельного гена / панели генов вряд ли даст окончательные ответы.
- Необходимо провести дифференциальную диагностику с широким спектром наследственных заболеваний.
- Другие тесты не выявили причину заболевания.

Genome UNI теперь является главным в серии тестов для поиска причин генетической патологии, которые уже доступны в лаборатории Геномед. При этом WGS является более быстрым и экономически эффективным исследованием.

Перед тестированием врач и пациент могут обсудить детали и получить более подробную информацию об исследовании у наших экспертов. Это поможет понять потенциальную эффективность данного теста для конкретного пациента.



Полноэкзомное секвенирование включает 92% всех экзонов

Полногеномное секвенирование включает:

- Экзоны
- Интроны
- Межгенные участки
- Нетранслируемые регионы (UTRs)

Genome UNI включает самый полный клинический биоинформатический анализ, который выявляет все релевантные варианты для пациента с подозрением на генетическую патологию.

	Секвенирование панелей генов	Клиническое секвенирование экзома	Полное секвенирование экзома	Genome UNI
Покрытие кодирующих участков генома	Равномерное, только в области экзонов исследуемых генов	Неравномерное	Неравномерное	Равномерное по всему геному
Поиск вариантов в интронах	-	-	-	+
Поиск вариантов мтДНК	-	-	-	+
Определение CNVs с высокой точностью	-	-	-	+
Определение экспансии тринуклеотидных повторов	-	-	-	+
Вероятность выявления причины заболевания при повторном анализе данных	Низкая	Низкая	Средняя	Высокая
Показания к исследованию	Заболевания с преимущественным поражением одной системы органов или одним ведущим симптомом, когда определены гены ассоциированные с фенотипом	Подозрение на определенную генетическую патологию, когда другие методы (анализ отдельного гена или панели) недоступны	Секвенирование пробанда или родителей (трио) для поиска генов кандидатов (GUS) при отсутствии патогенных вариантов в клинически значимых генах	В качестве теста первой линии у пациентов с признаками наследственного заболевания или при отсутствии специфического фенотипа.
Другие особенности	Повышенное покрытие таргетных участков генома позволяет лучше выявить однонуклеотидные и in/del варианты	Нет рекомендованного перечня клинически значимых генов	Не обладает преимуществами при секвенировании только пробанда	Большой объем данных требует использования дополнительных вычислительных ресурсов

АНАЛИЗ ДАННЫХ

Для анализа данных используется профессиональный алгоритм и пайплайн, разработанный в соответствии с требованиями профессиональной ассоциации медицинских генетиков (ACMG) и ассоциации клинических патологов (CAP) США, и включает возможность анализа данных с учетом формализованного описания фенотипа в терминах HPO. Аннотация вариантов проводится с использованием открытых и коммерческих баз данных (HGMD), а также собственной базы данных GENOMED.

Строгий подход к оценке качества лабораторных данных при использовании профессионального пайплайна позволяет не только повысить выявляемость вариантов, но и избежать ошибок которые могут возникнуть на стадии сиквенса и снизить вероятность ложноположительных результатов.

При необходимости мы предоставляем доступ ко всем данным сиквенса пациента в удобном формате через личный кабинет врача.

Получая отчет лаборатории всегда есть риск того, что некоторые клинически значимые варианты не попали в отчет. Теперь врач может увидеть все найденные варианты в личном кабинете и оценить их значимость для пациента самостоятельно.

Имея фенотип пациента, что называется «перед собой», врач точнее может определить значимость потенциально патогенных вариантов, получить уверенность в точности лабораторной диагностики и выбрать правильную стратегию для постановки окончательного диагноза.

В то же время, всегда есть возможность обсудить конкретные варианты или пациентов во взаимодействии со специалистами Медико-генетического центра «Геномед» индивидуально или в рамках проекта «Консилиум».

Научиться самостоятельно анализировать данные полногеномного сиквенса Вы можете в рамках проекта «Школа генетики».

УСЛОВИЯ ТЕСТИРОВАНИЯ

НАПРАВЛЕНИЕ НА ИССЛЕДОВАНИЕ	Тест Genome UNI может быть назначен врачом-генетиком или врачом другой специальности в сотрудничестве с врачами-генетиками или специалистами по лабораторной генетике
ТЕХНОЛОГИЯ	Тест Genome UNI проводится с использованием секвенатора нового поколения, что обеспечивает параллельный анализ множества фрагментов генома. Клиническая интерпретация применяется для определения значимых вариантов
ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЕ ТЕСТИРОВАНИЕ	Мы регулярно проводим подтверждающее тестирование для всех клинически значимых вариантов с использованием секвенирования по Сэнгеру, хромосомного микроматричного анализа или других клинически приемлемых методов валидации
СРОКИ ТЕСТИРОВАНИЯ	Результаты тестирования готовы в течение 6-8 недель после получения образцов
СЛУЧАЙНЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ	Когда мы проводим анализ ДНК пациента на конкретное генетическое заболевание возможно обнаружение случайных находок. В этом случае мы сообщим вам все клинически значимые результаты. Мы советуем получить дополнительную консультацию наших специалистов по этому вопросу.



Секвенирование генома



Проприетарный биоинформатический алгоритм



Валидация результатов



Заключение врача-генетика

ТРЕБОВАНИЯ К ОБРАЗЦАМ

ЦЕЛЬНАЯ КРОВЬ	
БИООБРАЗЕЦ ДЛЯ ИССЛЕДОВАНИЯ	Не менее 2 мл венозной крови. (Возможно исследование других образцов по согласованию с лабораторией)
ЗАБОР ОБРАЗЦА	В пробирку с ЭДТА. Не допускается использование пробирки с гепарином
ХРАНЕНИЕ И ТРАНСПОРТИРОВКА	Хранить при комнатной температуре или в прохладном месте. НЕ ЗАМОРАЖИВАТЬ! Образец должен быть доставлен в лабораторию «Геномед» в течение трех дней после забора материала
ДНК	
МИНИМАЛЬНОЕ КОЛИЧЕСТВО	100 мкл высококачественной геномной ДНК с концентрацией 10-100 нг/мкл
ХРАНЕНИЕ И ТРАНСПОРТИРОВКА	Хранить при комнатной температуре или в прохладном месте

Образцы должны быть направлены по адресу:

- г. Москва, Подольское шоссе, дом 8, корпус 5 (метро Тульская)

Забор образцов возможен в одном из наших региональных офисов в следующих городах:

- г. Москва, Подольское шоссе, 8, корпус 5
- г. Санкт-Петербург, Лиговский пркт., 110
- г. Ростов-на-Дону, ул. Козлова, 65е
- г. Пермь, ул. Газеты Звезда, 67
- г. Екатеринбург, ул. Юмашева, 10
- г. Казань, ул. Фучика, 42
- г. Челябинск, пл. Революции, 7
- г. Новосибирск, ул. Ватутина, 28
- г. Самара, ул. Венцека, 21
- г. Волгоград, ул. Ангарская, 13/24

Назначайте **Genome UNI!**

Главный тест для поиска генетической патологии