



Исследование «ПОЛНЫЙ ЭКЗОМ»
назначается в случаях:

· Если врач подозревает у пациента наследственную патологию, для диагностики которой не разработано отдельных генетических тестов.

· Если требуется молекулярно-генетическое подтверждение диагноза, а более узкоспециализированные тесты не смогли выявить причину.

Такое может быть, если у пациента имеются редкие мутации, не входящие в состав обычных диагностических наборов.

.....
Анализ полного экзона поможет выявить редкие, а также не описанные в научной литературе мутации, но только при наличии клинической картины заболевания у пациента.
.....

· Если заболевание может быть вызвано мутациями в нескольких генах.
В таком случае секвенирование полного экзона будет эффективнее секвенирования всех этих генов классическим методом (по Сэнгеру) по отдельности.

ПОЧЕМУ GENETICO



Новейшее
современное оборудование

Для исследований используется высокопроизводительное оборудование компании Illumina, со средним покрытием от 100X



Собственная
лаборатория NGS

Next generation sequencing - секвенирование нового поколения



Международные
стандарты качества

Подтверждение результатов методом Сэнгера для мутаций, ассоциированных с клинической картиной заболевания у пациента, включено в стоимость



Отлаженная
система логистика

Мы работаем со всеми регионами России и странами ближнего зарубежья



Специалисты с многолетним опытом
работы в области генетики

Врачи-генетики помогут в выборе методики исследования и разработают дальнейший порядок действий. Консультация врача может быть проведена онлайн



GENETICO.RU



+7 (800) 250 90 75
многоканальный

Полноэкзомное секвенирование в диагностической практике получило широкое распространение во всем мире за счет беспрецедентного объема получаемых данных о генотипе пациента в сравнении с традиционными методами.



г. Москва
ул. Губкина, д. 3, корп. 1



future inside
Genetico



Секвенирование полного экзоста

Чтение всех экзонов, т.е. белок-кодирующих участков в геноме. У человека около 180 000 экзонов, что составляет примерно 1% от размера генома, или приблизительно 30 млн. пар нуклеотидов.

При этом примерно 85% известных отклонений, вызывающих наследственные заболевания, происходят именно в этой части генома. Поэтому исследование экзоста является эффективным и важным инструментом генетики, а также заменяет дорогостоящие анализы отдельных генов.

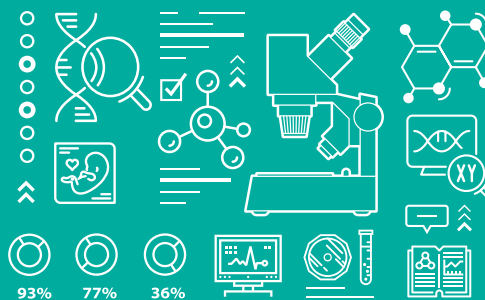


Важнейшая задача генетической диагностики

Установление непосредственной причины заболевания на уровне изменений в ДНК. Это позволяет не только уточнить клинический диагноз, но и даёт семье пациента возможность полностью исключить риск заболевания у будущих детей с помощью преимплантационного генетического тестирования (ПГТ) или пренатальной диагностики.

Приблизительно у 25% пациентов с моногенными заболеваниями молекулярный диагноз не может быть установлен классическими методами. Многие наследственные болезни имеют гетерогенную природу: это относится как к редким, так и сравнительно распространенным патологиям, таким как нейросенсорная тугоухость, нервно-мышечные заболевания, пигментный ретинит.

В подобных случаях для выявления мутации требуется проанализировать несколько десятков, а иногда более сотни генов - задача, решаемая методами высокопроизводительного геномного анализа.



Лаборатория Genetico предоставляет комплексную услугу по поиску наследственных заболеваний современным и эффективным методом полноэкзомного секвенирования, в сочетании с глубоким биоинформатическим анализом данных и клинической интерпретацией результатов.

Полный экзом включает в себя все кодирующие последовательности, а значит, такие данные можно и спустя годы анализировать биоинформатическими методами с целью поиска новых, ранее неизвестных причин заболеваний, а само секвенирование переделывать не нужно.

5 причин почему врачи рекомендуют проводить исследования в лаборатории Genetico



Современное оборудование

Для исследования используется оборудование компании Illumina, высокопроизводительные секвенаторы:

- NovaSeq 6000 Illumina
- NextSeq 550 Illumina
- MiSeq Illumina



Подтвержденное качество

Важным показателем качества секвенирования считается покрытие (глубина секвенирования) — количество прочтений каждого анализируемого участка, которое позволяет выявить возможные ошибки считывания нуклеотидов.

Полноэкзомное секвенирование рекомендуется проводить с глубиной покрытия не меньше 60x. Современные секвенаторы обеспечивают глубину покрытия 100x и более, позволяя прочесть даже сложные участки генома.



Консультация генетика

Для интерпретации результатов анализа часто требуется консультация врача-генетика. Мы предоставляем такую возможность как очно, так и онлайн в режиме врач-пациент или врач-врач.



Индивидуальный подход к каждому клиническому случаю

В каждом случае, мы анализируем результаты секвенирования с учетом индивидуальных особенностей: семейный анамнез, возраст манифестации, данные врачебного осмотра и других лабораторных исследований.

Для вашего удобства, по каждой выявленной мутации, мы предоставляем описание клинической картины ассоциированных заболеваний со ссылками на международные базы данных.



Собственные медицинские заключения

Интерпретацию данных проводит команда опытных биоинформатиков и клинических врачей лаборатории Genetico.

Поэтому мы можем гарантировать точное, корректное предоставление результатов в той форме и в той терминологии, которая принята в российской клинической практике.