

ИМЕЮТСЯ ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ. НЕОБХОДИМО ПРОКОНСУЛЬТИРОВАТЬСЯ СО СПЕЦИАЛИСТОМ.

## Проведение исследования и результаты

- Для проведения исследования необходимо сдать кровь из вены. В день сдачи анализа не рекомендуется употреблять жирную пищу.
- Над заключением работают клинический интерпретатор, врач лабораторный генетик и врач-генетик.
- Пациент получает информацию по всем клинически значимым генетическим вариантам в генах, включённых в панель на момент её заказа.

## Контакты лаборатории



☎ 8 800 250 90 75

@ info@genetico.ru

🌐 www.genetico.ru

📍 ул. Губкина, д. 3, корп. 1  
Москва, 119333

## На генетику — в Genetico!



### Специалисты

с многолетним опытом в генетической диагностике и биоинформатике



### Онлайн консультации

и консилиумы с врачами-генетиками



### Современное

оборудование illumina со средним покрытием 100X



### Своя лаборатория

NGS-секвенирования нового поколения



### Отлаженная логистика

с регионами России и странами ближнего зарубежья



## NGS-панель «Болезни обмена веществ»

Для диагностики наследственных болезней обмена веществ





## Что такое NGS-панель «Болезни обмена веществ»?

Это молекулярно-генетическое исследование кодирующих участков **753 генов**, связанных с развитием наследственных болезней обмена веществ.

Узнайте больше и получите консультацию на сайте [www.genetico.ru](http://www.genetico.ru)



ИМЕЮТСЯ ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ. НЕОБХОДИМО ПРОКОНСУЛЬТИРОВАТЬСЯ СО СПЕЦИАЛИСТОМ.

Это **наиболее полная** мультигенная панель, в рамках которой методом секвенирования нового поколения (NGS) проводится определение возможных генетических причин нарушения обмена веществ (метаболизма).



## Что включает в себя NGS-панель «Болезни обмена веществ»?

Подробное исследование **6 групп** генов, ассоциированных с:



нарушениями обмена углеводов (болезни накопления гликогена и др.)



нарушениями окисления жирных кислот (глутаровая ацидемия 2 типа и др.)



нарушениями обмена стероидов (врожденная гиперплазия надпочечников и др.)



аминоацидопатиями (фенилкетонурия), органическими ацидуриями (алькаптонурия)



лизосомными болезнями (болезнь Гоше и др.)



митохондриальными болезнями (синдром Кернса-Сейера и др.)

## Кому рекомендовано исследование:



Пациентам, имеющим предположительный клинический диагноз наследственного заболевания обмена веществ, ассоциированного с генами, входящими в состав панели.

## Результаты исследования

могут помочь установить причину нарушения обмена веществ (метаболизма), в некоторых случаях подобрать или скорректировать лечение, и оценить возможный риск наследования заболевания для других родственников (братьев/сестер, потомства).

Сроки исследования:  
**от 35 рабочих дней**

