

СЕКВЕНИРОВАНИЕ ЭКЗОМА. ПОЛНОЭКЗОМНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ.

Что представляет собой эта услуга?

Геном – совокупность всех генов организма, ген состоит из считываемых участков (экзонов) и "молчащих" участков (интронов). Экзоны отвечают за правильное считывание и синтез белков нашего тела, поэтому именно экзом (совокупность всех экзонов) дает нам возможность с большой вероятностью вычислить генетическую ошибку или поломку в организме, если она есть. Секвенирование – это считывание последовательности нуклеотидов в генах. Секвенирование экзома – это процесс распознавания считываемых участков всех генов организма (25 000 генов), что составляет 2% от всего генома.



Зачем проводится данное исследование?

- для подтверждения клинического диагноза
- для уточнения прогноза течения заболевания
- для уточнения наследственного генетического риска для членов семьи
- более точное прогнозирование скорости развития заболевания и серьезности осложнений
- возможность применения в конкретном клиническом случае разрабатываемых таргетных (целевых) молекулярных методов лечения

Показания к проведению анализа с помощью метода секвенирования:

- ✓ Множественные пороки развития
- ✓ Задержка психомоторного развития
- ✓ Специфические признаки наследственных заболеваний
- ✓ Недифференцированные наследственные синдромы
- ✓ Задержка развития/умственная отсталость
- ✓ Судороги
- ✓ Нарушение поведения/Аутизм
- ✓ Заболевания с наследственной предрасположенностью

Результат анализа:

По результатам анализа пациент получает заключение врача – лабораторного генетика со списком генетических вариантов и их классификацией по степени патогенности (согласно американским и российским рекомендациям по интерпретации данных NGS), а также последующую консультацию и заключение врача-генетика с учетом выявленных генетических вариантов.

В генетической лаборатории ГБУЗ «НПЦ спец. мед. помощи детям ДЗМ» проводится полноэкзомное секвенирование как пациентам, госпитализированным в нашу клинику, так и пациентам, обратившимся самостоятельно через отдел платных услуг.

Как Вы можете заказать данную услугу?

Необходимо оплатить услугу, сдать не менее 5 мл своей венозной крови в пробирку с 0,1% ЭДТА, охладить до +4 градусов и доставить в лабораторию. К пробирке необходимо приложить данные о диагнозе (если имеются), наличии данного заболевания у родственников и степень родства, комплект имеющихся медицинских документов (выписки из истории болезни, результаты других исследований и т.д.).

Стоимость услуги – 36 700 рублей

Срок выполнения – 90 рабочих дней

- ✓ *Анализы соответствуют рекомендациям ACMG, AMP и CAP*
- ✓ *При проведении анализа соблюдается строгая конфиденциальность.*
- ✓ *Пациент получает точные результаты, на основании которых специалисты могут назначить максимально эффективное лечение.*
- ✓ *На основании полученных результатов в Центре проводится консультация врача-генетика*