80%
редких заболеваний обусловлены «дефектными» генами

Наследственные эпилепсии
560 генов

Нервно-мышечные заболевания
392 гена

Наследственные болезни обмена
565 генов

Умственная отсталость и расстройства аутистического спектра
228 генов

Нейродегенеративные заболевания
682 гена

КОГДА СТОИТ ОБРАТИТЬСЯ В ГЕНОМЕД?

- Неврологическое заболевание неизвестной этиологии
- Семейный анамнез
- Таргетное тестирование не может определить диагноз
- Необходимо исключить сразу несколько генетических обусловленных заболеваний со схожим фенотипом

8-800-333-45-38
mail@genomed.ru
genomed.ru

г. Москва, Подольское шоссе,
дом 8, корпус 5 (метро Тульская)
Лицензия № ЛО-77-01-010099
от 21 апреля 2015 г.

Последовательное использование высокопроизводительного секвенирования нового поколения и микроматричного хромосомного анализа с мощными методами биоинформационного анализа позволяют поставить точный молекулярно-генетический диагноз!

Геномед

Лаборатория молекулярной патологии «Геномед»

ГЕНЕТИКА СТАЛА ДОСТУПНЕЕ

Теперь мировое качество полноэкзомного секвенирования за меньшую цену !

Панели от «Геномед» сформированы с учетом последних открытий мировой науки.

Это значит, что Вы не пропустите ни один из известных на текущий момент генов, ассоциированных с неврологическим заболеванием.

Следовательно, Вы найдете причину болезни с большей вероятностью.

Чем больше ты знаешь, тем больше ты можешь!

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЭПИЛЕПСИИ

Вклад генетических факторов в развитие эпилепсии составляет 70-80% от всех случаев, но только около 40% представлены моногенными заболеваниями.

Генетически детерминированы не только идиопатические, но и симптоматические формы эпилепсии.
В панель вошли гены, ответственные за возникновение наследственных болезней, сопровождающихся судорогами и/или задержкой развития.

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ

Панель включает в себя большую группу наследственных заболеваний, затрагивающих метаболизм и обусловленных нарушением метаболических процессов в тканях, чаще всего из-за отсутствия или недостаточности определённого фермента.

Почти каждое заболевание из этой группы имеет несколько форм, которые различаются по возрасту начала заболевания, клинической выраженности, и, нередко, по типу наследования.

УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ И РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

При исключении синдрома ломкой Х-хромосомы и хромосомных перестроек у пациентов с расстройствами аутистического спектра и интеллектуальными нарушениями целесообразно проводить дифференциальный поиск среди моногенных заболеваний, представленных в панеле.

Показания к проведению исследования:

Сочетание 3 ключевых факторов: низкий уровень IQ, выраженные нарушения социальной коммуникации и взаимодействия и дебют в детском возрасте.

НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

В панель вошли гены, ответственные за возникновение наследственных нервно-мышечных болезней.

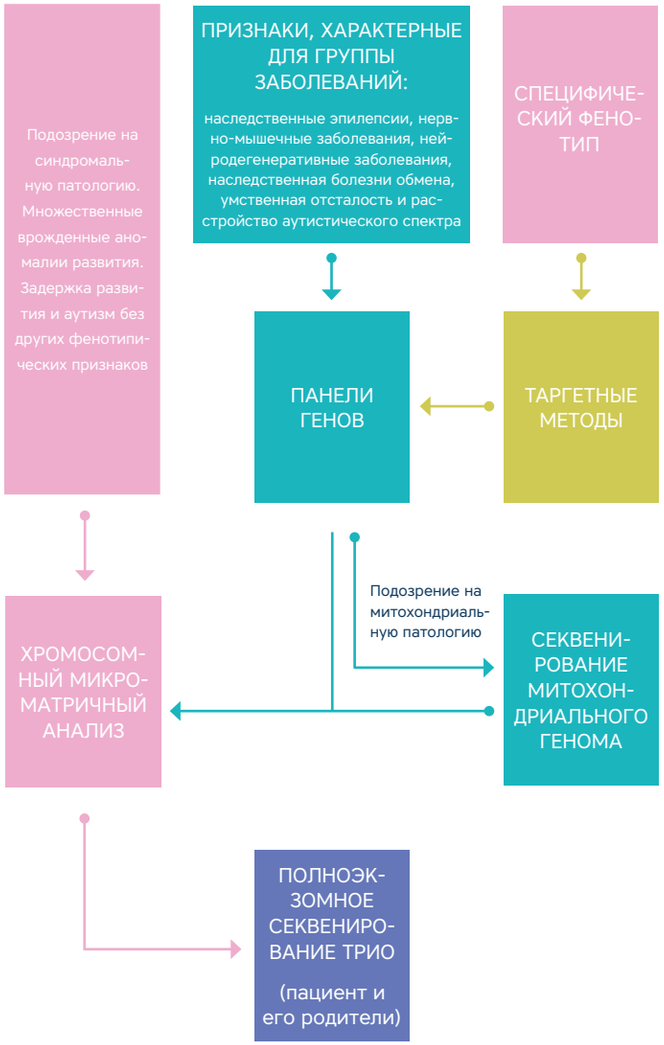
Основные симптомы, характерные для ННМЗ: мышечная слабость, атрофия/гипотрофия мышц, мышечные подергивания, боли в мышцах, нарушение походки, утомление при физической нагрузке или нарушение чувствительности. Также встречаются проявления, связанные с нарушением работы сердца и дыхательной мускулатуры.

НЕЙРОДЕГЕНЕРАТИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

В панель входят заболевания, представляющие собой широкий спектр различных по своей природе болезней, обусловленных постепенной гибелью отдельных групп нервных клеток.

Характеризуются неуклонно прогрессирующим неврологическим дефицитом, включая двигательные расстройства, психоэмоциональные и когнитивные (вплоть до деменции) нарушения и эпилептические приступы.

АЛГОРИТМ ДИАГНОСТИКИ



Получили результат по экзомному секвенированию?

ВАЛИДИРУЙТЕ РЕЗУЛЬТАТ!

«СЕКВЕНИРОВАНИЕ ПО СЭНГЕРУ ПАЦИЕНТА И ЕГО РОДИТЕЛЕЙ»