

Eyes2Eyes

in partnership
with

Altamedica



UCAS

CE
IVD
2402037

აუტიზმის სრული სკრინინგი

ტესტი, რომელიც ადგენს აუტიზმის
სპექტრის აშლილობასთან (ASD)
დაკავშირებულ დღემდე ცნობილ
ყველა გენეტიკურ ანომალიას

689

ASD -თან დაკავშირებული გენები

+ 30

გენების კოპიის რაოდენობის ვარიაცია,
(CNV – Copy Number Variants),
დაკავშირებული ფენოტიპთან, მათ
შორის მყიფე X-ქრომოსომის სინდრომი

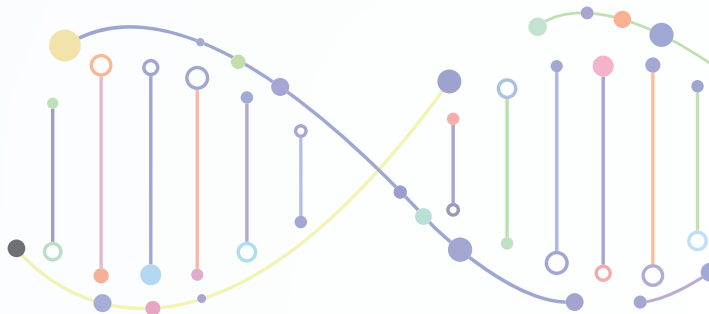
აუტიზმის სპექტრის აშლილობების (ASD)
გენეტიკური სკრინინგი



Ultimate Complete Autism Screening

ადნინული გენეტიკური ტესტი აანალიზებს
დნმ-ს აუტიზმის სპექტრის აშლილობის
(ASD) სინდრომებსა და დარღვევებთან
დაკავშირებული მუტაციების დასადგენად

ASD-ს გავრცელება შეადგენს 1 შემთხვევას
ყოველ 50-100 ახალშობილზე



სწრაფი და დროული დიაგნოზი

ვის შეუძლია ადნინული ტესტის
დანიშვნა ან/და რეკომენდაცია

ბავშვთა ნეიროფსიქიატრი,
ნევროლოგი

პედიატრი, ოჯახის ექიმი

ბავშვის მშობლები, ბავშვის
ნეიროგანვითარების
ტრაექტორიასთან/სისწორესთან
დაკავშირებით გარკვეული
ეჭვის შემთხვევაში

სისხლის მარტივი
ანალიზი

ვენური სისხლის რამდენიმე
მლ

პასუხი 45-60 დღის

განმავლობაში

დღესდღეობით, UCAS ტესტი ექიმების
არსენალიდან ყველაზე ყოვლისმომცველი და
თანამედროვე გენეტიკური ტესტია.

ანალიზისთვის განსაზღვრული გენების სია
მუდმივად ახლდება და ივსება

**UCAS ტესტში შედის,
დამატებითი საფასურის
გარეშე, ფოლატების
რეცეპტორების (FRAA)
მიმართ ანტისხეულების
სკრინინგი/ანალიზი**

**UCAS ტესტის უარყოფითი
შედეგის შემთხვევაში, ჩვენი
ლაბორატორია, დამატებითი
საფასურის გარეშე,
შეასრულებს ექსომის სრულ
სეკვენირებას (WES) გენეტიკური
ანომალიების დასადგენად,
რომლებიც კორელაციაშია
დაკავშირებულ სიმპტომებთან**



CERTIFICAZIONE EUROPEA DISPOSITIVO
MEDICO-DIAGNOSTICO IN VITRO
2402037

აღნიშნული ტესტი იკვლევს როგორც პათოგენეტიკურ ვარიანტებს, ისე დელეციებსა და დუპლიკაციებს გენებში და **დნმ**-ის რეგიონებში, რომლებიც დაკავშირებულია აუტიზმის სპექტრის აშლილობასთან (**ASD**).

1. სანდო კლინიკური მნიშვნელობის მქონე ცვლილებები (score 1 SFARI კლასიფიკაციის მიხედვით)
2. მესაძლო კლინიკური მნიშვნელობის მქონე ცვლილებები (score 2 SFARI კლასიფიკაციის მიხედვით)
3. მიკროდელეციები / მიკროდუპლიკაციები (გენების კოპიის რაოდენობის ვარიაცია CNV)



UCAS

Ultimate Complete Autism Screening

აუტისტური სპექტრის აშლილობის
გენეტიკური სკრინინგი

თანამედროვე ტექნოლოგია

UCAS ტესტი შედგება 5 ფაზისგან:

დნმ-ის ექსტრაქცია

სეკვენირება Next Generation Sequencing (NGS) ტექნოლოგიის გამოყენებით

ბიოინფორმატიკული ანალიზი და SNV (ერთნუკლეოტიდური ვარიანტი) და CNV (გენების კოპიის რაოდენობის ვარიაციები)-ის გამოვლენა

გამორჩეული ვარიანტების პრიორიტიზაცია ხელოვნური ინტელექტის ალგორითმების გამოყენებით

მიღებული მონაცემების ინტერპრეტაცია ჩვენი გენეტიკოს ექიმის მიერ

გამოვლენის სიხშირე (detection rate) ცნობილ მაღალი პენეტრანტობის (შელწევადობის) მქონე გენეტიკურ ფორმებში

95%

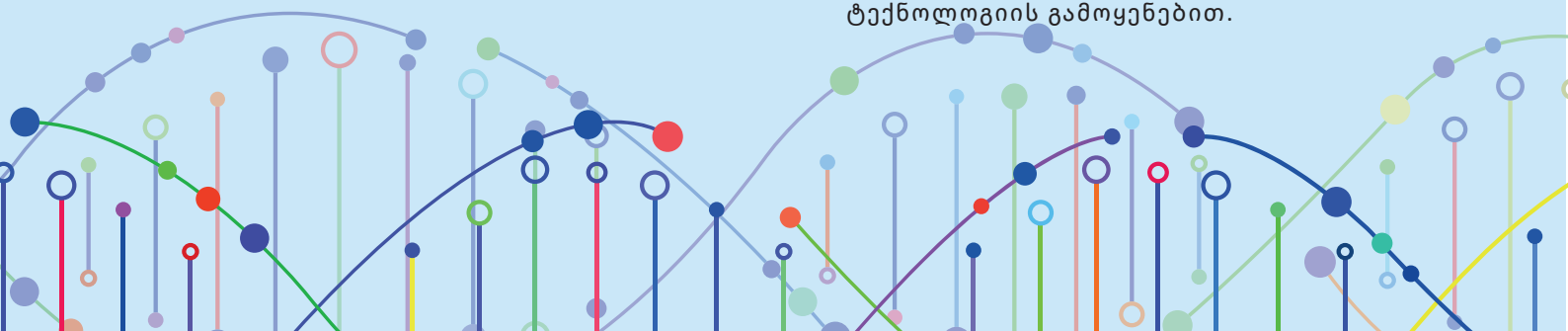
სპეციფიკურობა ცნობილ მაღალი პენეტრანტობის (შელწევადობის) მქონე გენეტიკურ ფორმებში

>80%

მგრძნობელობა ცნობილ მაღალი პენეტრანტობის (შელწევადობის) მქონე გენეტიკურ ფორმებში

>98%

გამოვლენის შემთხვევაში, თითოეული ვარიანტი ხელახლა შემოწმდება/დადასტურდება სეკვენირების ტექნოლოგიის სენგერის მეთოდის (**Sanger sequencing**) გამოყენებით, ხოლო თითოეული გამოვლენილი CNV გადამოწმდება/დადასტურდება **SNP-Array** ტექნოლოგიის გამოყენებით.



References

1. 1000 Genomes (Internet): 1000 Genomes Project Consortium (2010) Nature 467 (7319): 1061-1073 <http://www.1000genomes.org>
2. ACMG Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: Richards S, et al. (2015) Genet Med 17(5): 405-24
3. ClinGen Clinical Validity Classification (Internet): <http://www.clinicalgenome.org/knowledge-curation/genome-curation/clinical-validity-classification>
4. Clinical Genomic Database (Internet): Solomon BD, et al. (2013) Proc Natl Acad Sci U S A. 110(24):9851-5 <http://research.nhgri.nih.gov/CGD>
5. Combined Annotation Dependent Depletion (CADD) (Internet): Kircher M, et al. (2014) Nat Genet 46(3):310-5
6. Database of Single Nucleotide Polymorphisms (dbSNP) (Internet): Bethesda (MD): National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine. (dbSNP Build ID: 135). Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/SNP>.
7. DECIPHER: Database of Chromosomal Imbalance and Phenotype in Humans using Ensembl Resources. Firth, H.V. et al (2009). Am J Hum Genet 84:524-533. <https://decipher.sanger.ac.uk>
8. Exome Aggregation Consortium (ExAC) (Internet), Cambridge, M (URL: <http://exac.broadinstitute.org>). (Lek M, et al 2016)
9. <http://www.ebi.ac.uk/gxa/home>.
10. Genome Aggregation Database (gnomAD) (Internet), Cambridge, MA: <http://gnomad.broadinstitute.org/> (Lek M, et al 2016)
11. SFARI Gene Database <https://gene.sfari.org/>

ბავშვთ მუკითხვები?
ბავშვთ მეტი

www.eyes2eyes.net
e-mail: iteyes2eyes@gmail.com

Whatsapp: +995577100053
Tel: +995577100053