

Eyes2Eyes

в партнерстве

с Altamedica



UCAS

CE
IVD
2402037

Ultimate Complete Autism Screening

**Тест, который позволяет
определить все известные
на сегодняшний день
генетические аномалии,
связанные с РАС**

689

генов, связанных с РАС

+ 30

**Вариаций числа копий генов (CNV
Copy Number Variants), связанных
с фенотипом, в том числе и синдром
ломкой X-хромосомы**

**Генетический скрининг на расстройства
аутистического спектра РАС**

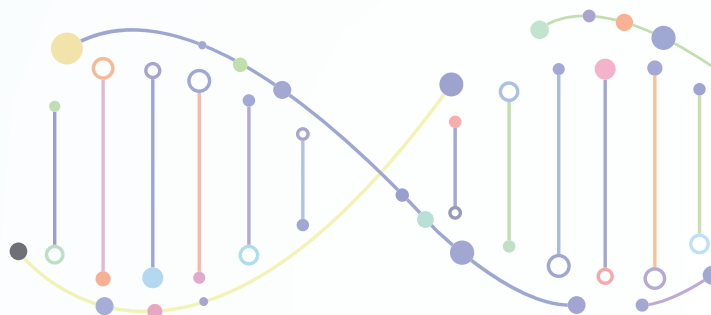


Ultimate Complete Autism Screening

Данный генетический тест анализирует ДНК на наличие мутаций, связанных с синдромами и нарушениями, характерными для **РАС (расстройство аутистического спектра)**

Распространенность **РАС**

1 случай на 50-100 новорожденных



Быстрый и Своевременный Диагноз

На сегодняшний день - тест UCAS наиболее полный и современный из генетических тестов в распоряжении врачей. Список анализируемых генов постоянно обновляется и дополняется.

Кто может назначить и/или
порекомендовать данный тест

Детский нейропсихиатр,
невролог

Педиатр, семейный врач

Родители детей, в случае
определенных сомнений
по поводу траектории /
правильности нейроразвития
ребенка

Простой анализ крови

несколько мл венозной
крови

Ответ в течение

45-60 ДНЕЙ

Тест UCAS включает в себя, без дополнительной доплаты, скрининг / анализ на наличие антител к фолатным рецепторам (FRAA)

В случае отрицательного результата теста **UCAS**, наша лаборатория выполнит полное секвенирование экзона (WES) **без дополнительной оплаты**, для нахождения генетических аномалий, коррелирующих с наблюдаемыми симптомами



CERTIFICAZIONE EUROPEA DISPOSITIVO
MEDICO-DIAGNOSTICO IN VITRO
2402037

Данный тест исследует как патогенетические варианты, так и делеции, а также дупликации в генах и в регионах **ДНК**, связанных с **РАС**.

1. Изменения, имеющие достоверное клиническое значение
(score 1 по классификации SFARI)

2. Изменения, имеющие возможное клиническое значение
(score 2 по классификации SFARI)

3. Микроделеции /
Микродупликации
(Copy Number Variants о CNV)



UCAS

Ultimate Complete Autism Screening

Генетический скрининг на
расстройства аутистического спектра РАС

Современная технология

Тест UCAS состоит из 5 фаз:

- Выделение **ДНК**
- Секвенирование с помощью технологии Next Generation Sequencing (**NGS**)
- Биоинформационный анализ и выявление **SNV** (Single Nucleotide Variant) и **CNV** (Copy Number Variants)
- Приоритизация выделенных вариантов с помощью алгоритмов искусственного интеллекта
- Интерпретация полученных данных нашим врачом-генетиком

ЧАСТОТА ОБНАРУЖЕНИЯ DETECTION RATE
для известных генетических
форм с высокой пенетрантностью

95%

Специфичность
для известных генетических
форм с высокой пенетрантностью

>80%

Чувствительность
для известных генетических
форм с высокой пенетрантностью

>98%

В случае выявления, каждый из вариантов будет перепроверен / подтвержден с помощью технологии секвенирования по методу **Сэнгера (Sanger sequencing)**, а каждый из выявленных **CNV**, будет перепроверен/подтвержден с помощью технологии **SNP-Array**.



Литераура

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 (Inrenet): <http://www.clinicalgenome.org/knowledge-curation/genome-curation/clinical-validity-calssification>
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 Chromos 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/>

**Есть Вопросы ?
Узнайте больше**

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

Whatsapp: +995577100053
Tel: +995577100053