

Eyes2Eyes

в партнерстве

с Altamedica

Генетические Анализы

НЕВРОЛОГИЯ

Панели генов



КОНКРЕТНЫЕ ОТВЕТЫ
ТОЧНЫЕ ДИАГНОЗЫ

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ РАССТРОЙСТВА

БОЛЕЗНЬ СИНДРОМ ПАТОЛОГИЯ	ОСНОВНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ПОКАЗАНИЯ	ПРИМЕР ИЗУЧАЕМЫХ ГЕНОВ	ОСНОВНЫЕ МЕТОДИКИ
Спинальная мышечная атрофия	Семейный анамнез, клиническая настороженность, молекулярный диагноз спинальной атрофии	SMN1 (делеция/дупликация и точечные мутации), SMN2 (количество копий), NAIP	MLPA/qPCR + NGS
Поясно-конечностная мышечная дистрофия, Врожденные мышечные дистрофии	Слабость проксимальных мышц, повышение уровня СК, начало симптомов как в детском возрасте так и у взрослых	CAPN3, DYSF, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, FKRP, COL6A1, COL6A2, COL6A3, TTN, LMNA	Панель NGS ± анализ CNV
Мышечная дистрофия Дюшенна Мышечная дистрофия Беккера	Прогрессирующая миопатия, увеличение уровня СК, картина дистрофии на гистологических анализах	DMD (делеция/дупликация экзона и точечные мутации)	MLPA + NGS
Наследственные нейропатии Шарко-Мари-Тута /HNPP	Наследственные сенситивно-моторные периферические невропатии, склонность к параличу от компрессии	PMP22, MPZ, GJB1, MFN2, GDAP1, HSPB1, HSPB8, NEFL, SH3TC2, LITAF	Панель NGS + MLPA/qPCR для PMP22
Врожденные спастические параличи	Симптомы прогрессирующей спастичности нижних конечностей, отягченная наследственность	SPAST, ATL1, SPG7, REEP1, KIF5A, KIAA1840 (SPG11), ZFYVE26 (SPG15), CYP7B1	Панель NGS
Врожденные миастенические синдромы	Дефицит нервно-мышечной передачи, часто с началом в детском возрасте	CHRNE, CHRNB1, CHRND, RAPSN, DOK7, COLQ, CHAT, MUSK, AGRN, LRP4	Панель NGS

Нейро-дегенеративные расстройства

БОЛЕЗНЬ СИНДРОМ ПАТОЛОГИЯ	ОСНОВНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ПОКАЗАНИЯ	ПРИМЕР ИЗУЧАЕМЫХ ГЕНОВ	ОСНОВНЫЕ МЕТОДИКИ
Генетические эпилепсии, эпилептические энцефалопатии	Фармако-резистентные эпилептические кризы, эпилептические энцефалопатии с дебютом в детском возрасте	SCN1A, SCN2A, SCN8A, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, STXBP1, CDKL5, PCDH19, ARX, GABRA1, GABRB3, SLC2A1	Панель NGS
Фронтотемпоральная деменция (FTD), FTD-ALS	Симптомы поведенческой или лингвистической деменции, часто в ассоциации с ALS	MAPT, GRN, C9orf72, VCP, CHMP2B, TARDBP, FUS, TBK1, SQSTM1, OPTN	Панель NGS + анализ экспансии гена C9orf72
Болезнь Альцгеймера с дебютом симптомов в раннем возрасте	Деменция с дебютом симптомов в раннем возрасте, выраженная семейная предрасположенность, подозрения на моногенную форму	APP, PSEN1, PSEN2, генотип APOE	Таргетное NGS, таргетное генотипирование
Моногенная болезнь Паркинсона, наследственные Паркинсонизмы	Дебют симптомов Паркинсонизма в раннем возрасте, выраженная семейная предрасположенность, атипичные формы	SNCA, LRRK2, PRKN, PINK1, PARK7 (DJ-1), VPS35, GBA, ATP13A2, PLA2G6, FBXO7	Панель NGS +/- анализ CNV
Генетические лейкодистрофии, лейкоэнцефалопатии	Обширные изменения белого вещества на СТ/MRI, прогрессирующий характер, сложные симптомокомплексы	GALC, ARSA, ABCD1, ASPA, HEPACAM, EIF2B1-5, AARS2, POLR3A, POLR3B, TUBB4A, PLP1, GJC2	Панель NGS +/- анализ CNV

Другие тесты

БОЛЕЗНЬ СИНДРОМ ПАТОЛОГИЯ	ОСНОВНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ПОКАЗАНИЯ	ПРИМЕР ИЗУЧАЕМЫХ ГЕНОВ	ОСНОВНЫЕ МЕТОДИКИ
Тест на аутизм UCAS - Ultimate Complete Autism Screening индивидуальный и в трио (родители + ребенок)	Расширенное генетическое исследование при расстояниях аутистического спектра, расстройствах нейро-психического развития	CHD8, SHANK3, SYNGAP1, SCN2A, ADNP, TCF4, GRIN2B, NRXN1, CNTNAP2, FMR1 (расширение CGG)	Расширенная панель NGS + анализ CNV +/- расширения
Полное секвенирование экзома (WES) индивидуальное и в трио (родители + ребенок)	Полный анализ экзома в случае сложных и комплексных неврологических картин и синдромов	Анализ около 22000 кодирующих генов, поиск связи с фенотипом	Полное секвенирование экзома (WES) методом NGS
Полное секвенирование генома (WGS)	Глобальный анализ всех генов (как кодифицирующих так и некодифицирующих, CNV, структурные перестройки в случае сложных и комплексных неврологических картин и синдромов	Анализ всего нуклеарного генома, анализ SNV, CNV, SV	Полное секвенирование генома (WGS) методом NGS

Также мы производим генетические анализы при:

1. Подозрениях на патологии, связанные с нарушениями миграции нейронов. Данные патологии часто ассоциированы с эпилепсией, задержкой развития, детским церебральным параличом, нарушениями движений.
2. Подозрениях на патологии, связанные с врожденными аномалиями срединной линии ЦНС. Данные патологии часто ассоциированы с дефектами гипофиза, зрения, лицевого черепа и черепа в целом.

Иммунологический анализ на антитела к фолатным рецепторам (FRAA) как детям, при подозрении на расстройство аутистического спектра (РАС), аномалии нейроразвития, так и беременным женщинам, для превенции РАС.

STROKE PANEL

	ОСНОВНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ПОКАЗАНИЯ	ПРИМЕР ИЗУЧАЕМЫХ ГЕНОВ	ОСНОВНЫЕ МЕТОДИКИ
Церебральная болезнь мелких сосудов	Легкие когнитивные нарушения, деменция, изменения белого вещества на MRI	NOTCH3, HTRA1, CTSA, GAL, TREX1, FOXC1, COL4A1/A2	Панель NGS
Церебральная болезнь крупных сосудов	Поражения крупных сосудов мозга при отсутствии классических факторов риска для атеросклероза, прогрессирующая клиническая картина	COL3A1, ABCC6, FBN1, RNF213 (MoyaMoya)	Панель NGS
Коагулопатии	Инсульт, TIA, minor stroke в молодом возрасте, отсутствие классических факторов риска для атеросклероза	ACE, CBS, MTHFR, AGT, FGB, FII, FV, FXIII, PAL-1, HFE, CX37	Панель NGS