



ООО ЭксДжен Сайбернетикс
www.xgen.ru

xGenCloud

- облачный сервис для автоматической интерпретации результатов генетических анализов и формирования заключения

tel: 8 (495) 142 1434

e-mail: deputy-ceo@vrach.world

Thymine

Guanine

Cytosine

Nitrogenous base



xGenCloud

online - сервис

- предназначен для
- ✓ автоматического формирования списка генов для дальнейшего генетического анализа с учетом фенотипических признаков, семейного анамнеза, фармакологических препаратов, принимаемых пациентом, и факторов среды
- ✓ автоматического формирования заключения по результатам проведённого генетического тестирования

Thymine

Guanine

Cytosine

Nitrogenous base

Base pair

КОМУ ЭТО ДОЛЖНО БЫТЬ ИНТЕРЕСНО?

- ВРАЧИ-ГЕНЕТИКИ
- ЦЕНТРЫ и ЛАБОРАТОРИИ ДНК-ДИАГНОСТИКИ
- МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ КОНСУЛЬТАЦИИ
- ЧАСТНЫЕ КЛИНИКИ, ПРЕДЛАГАЮЩИЕ УСЛУГИ
ПО ПРОВЕДЕНИЮ ГЕНЕТИЧЕСКОГО
ОБСЛЕДОВАНИЯ
- ЦЕНТРЫ РЕПРОДУКЦИИ
- НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЕ ИНСТИТУТЫ

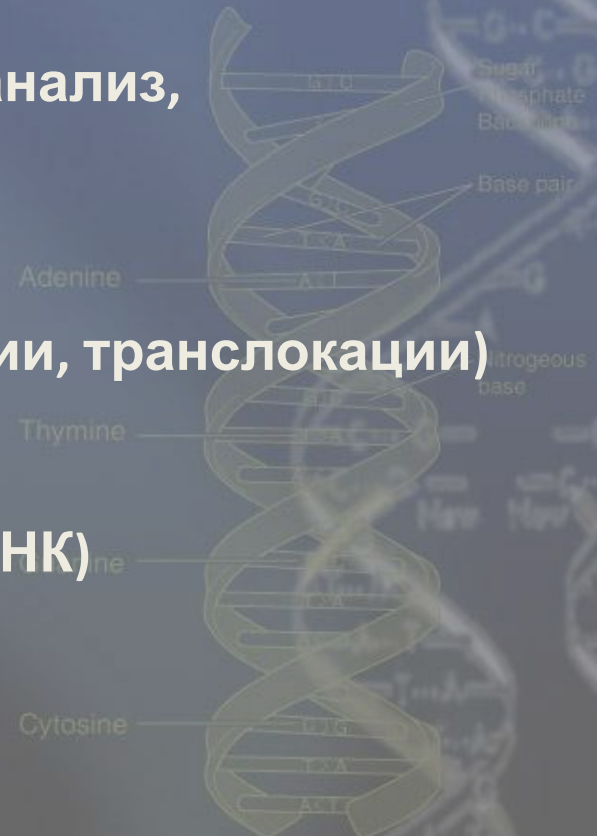
Система ориентирована на врачей различных специальностей, проводящих профилактику многофакторных заболеваний у наблюдаемых ими пациентов, позволяет правильно назначить генетическое тестирование и получить развёрнутое заключение по результатам проведённого обследования.

Использование сервиса позволит Вам:

1. Увеличить стоимость собственного бренда за счет использования современных технологий
2. Оказывать полный спектр генетических услуг
3. Увеличить объем продаж за счет назначения клинических и биохимических тестов
4. Уменьшить интерпретацию результатов с помощью врачей-генетиков
5. Получать дополнительный материал по предиктивной медицине

Возможности сервиса позволят Вам интерпретировать:

1. **Генный уровень:**
таргетные панели,
экзомный и полногеномный анализ,
секвенирование
2. **Хромосомный уровень:**
микроматричный анализ
(микроделеции и микродупликации, транслокации)
3. **Эпигенетический уровень:**
метилирование ДНК
экспрессия генов (анализ микроРНК)



Система поддержки принятия решения позволяет врачам в реальном времени проводить дифференциальную диагностику следующих состояний:

1. Моногенные заболевания (более 9000 синдромов)
2. Хромосомные заболевания (база знаний включает более 15 000 хромосомных aberrаций с описанной клиникой)

Thymine

Guanine

Cytosine

Sugar
Phosphate
Backbone

Base pair

Nitrogenous
base

Лицензирование медицинской деятельности по оказанию медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с использованием решений xGen Cybernetics

Разрабатываемые нашей компанией решения в области медицинской генетики соответствуют требованиям Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденной и наследственной патологией (ПРИКАЗ от 15 ноября 2012 года N 917н, <http://docs.cntd.ru/document/902385270>) и могут применяться для лицензирования деятельности по медицинской генетике. В активе xGen Cybernetics удачная практика применения наших программных решений по дифференциально-диагностике синдромальных форм для лицензирования деятельности "медицинская генетика».

Для наполнения базы знаний экспертной системы «xGenCloud» использовались доступные публичные источники сети ИНТЕРНЕТ:

1. Статьи и обзоры в научных журналах по тематике предиктивной медицины.
2. Публичные базы данных по многофакторной патологии (база данных по генетическим ассоциациям, словари заболеваний, признаков фенотипа, генов с межгенными взаимодействиями).
3. Собственный опыт работы в области персонифицированной медицины и создания диагностических программ.

Для расчета рисков и реализации прогностической функции экспертной системы использовался комплекс математических методов:

1. Нейронные сети.

1. Чрезвычайно большой объем информации в данной области.
2. Отсутствие стандартов в области предиктивной (персонализированной) медицины.
3. Отсутствие стандартов разработки программного обеспечения в области медицинской генетики.
4. Сложность максимально подробного описания фенотипа пациента в формализованных терминах.
5. Неясность оценки риска многофакторного заболевания.
6. Этические проблемы.
7. Отсутствие централизованной системы ввода, хранения и обработки информации по генотипу пациента и его реализации в виде фенотипа.

Сценарий использования сервиса

Пациент обращается к врачу



Врач на основании осмотра пациента и семейного анамнеза с использованием сервиса [xGenCloud](#) формирует список генов (полиморфизмов) для проведения последующего генетического анализа



Лаборатория проводит генетический анализ по списку



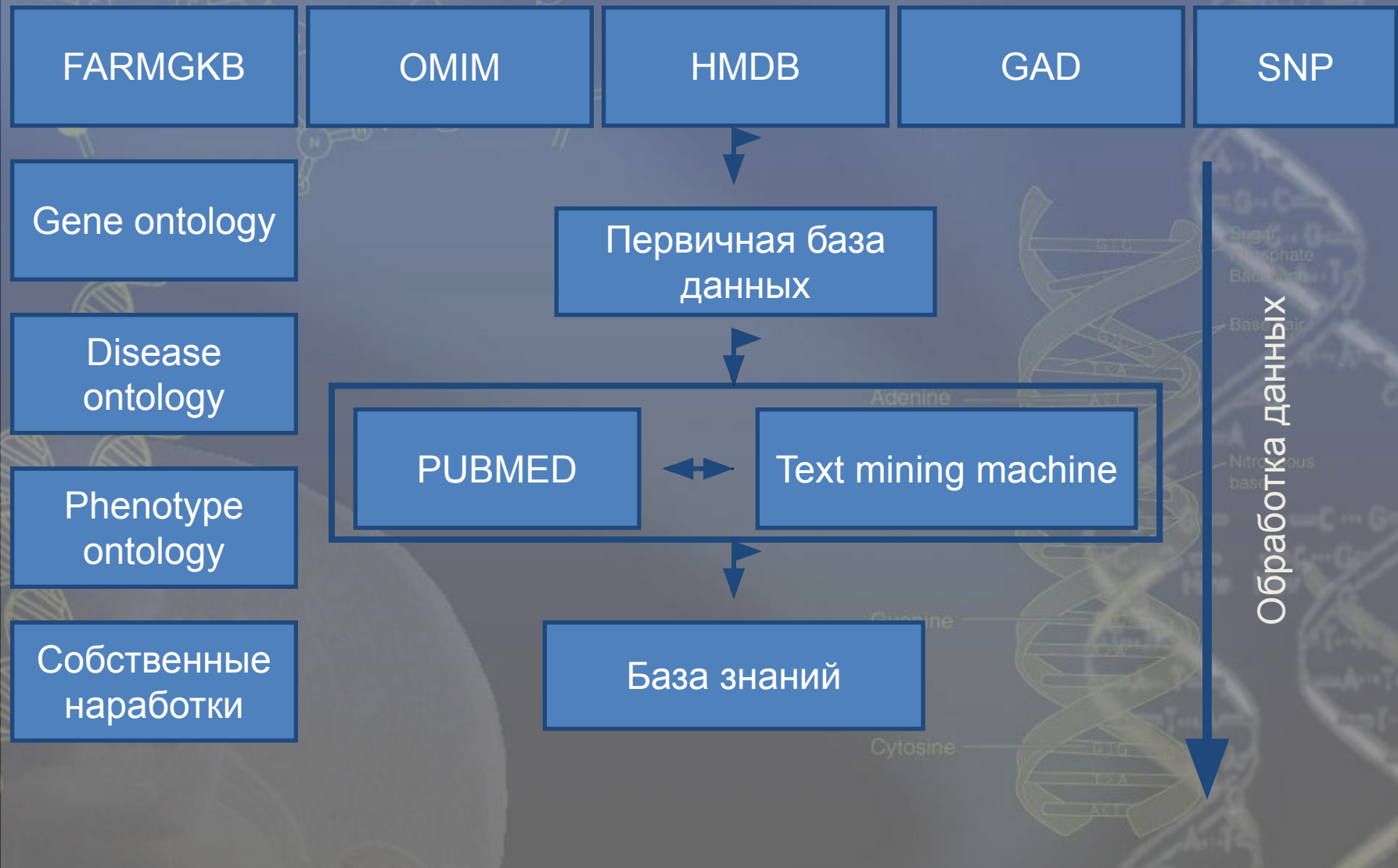
Врач с помощью сервиса [xGenCloud](#) интерпретирует полученные результаты генетического анализа



Пациент, имея на руках развёрнутое генетическое заключение с рекомендациями по наблюдению у тех или иных специалистов, необходимости проведения дополнительного лабораторного и инструментального обследования, продолжает наблюдение/обследование в клинике/лаборатории

- **Фенотипические признаки – более 10 000 терминов;**
- **Средовые факторы – 120 единиц;**
- **Болезни семейного анамнеза – около 3000 заболеваний;**
- **Каталог генных сетей – более 500 сетей;**
- **Каталог генетических ассоциаций – более 80 000 единиц;**
- **Каталог полиморфизмов – более 50 млн. единиц.**

ФОРМИРОВАНИЕ БАЗЫ ЗНАНИЙ



FARMGKB

OMIM

HMDB

GAD

SNP

Gene ontology

Disease ontology

Phenotype ontology

Собственные наработки

Первичная база данных

PUBMED

Text mining machine

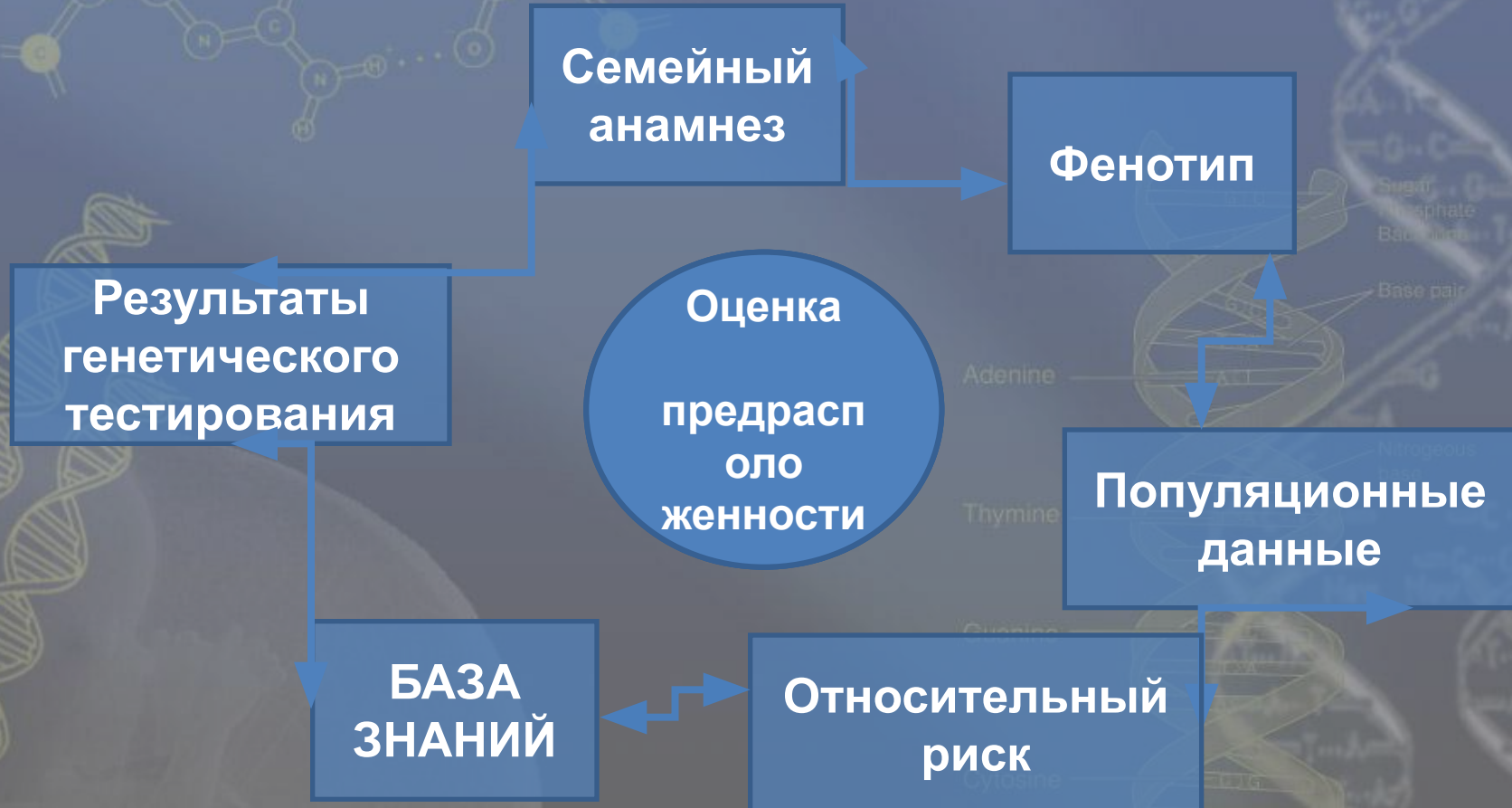
База знаний

Обработка данных

ПРОЦЕСС ФОРМИРОВАНИЯ ЗАКЛЮЧЕНИЯ



ОЦЕНКА ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ



ФОРМИРОВАНИЕ ЗАКЛЮЧЕНИЯ

Оценка
предраспо
ло
женности

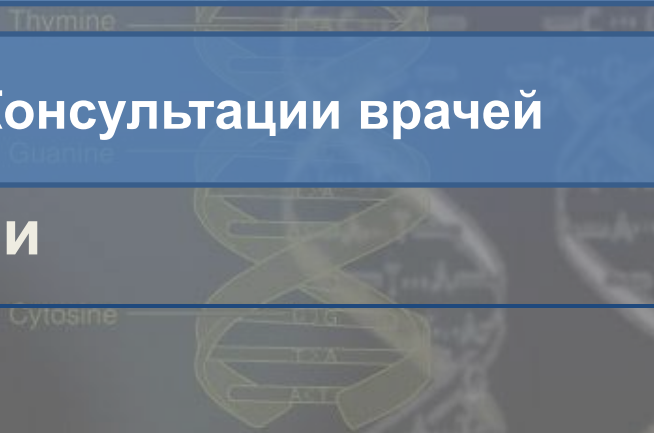
Дополнительные тесты для
мониторинга здоровья

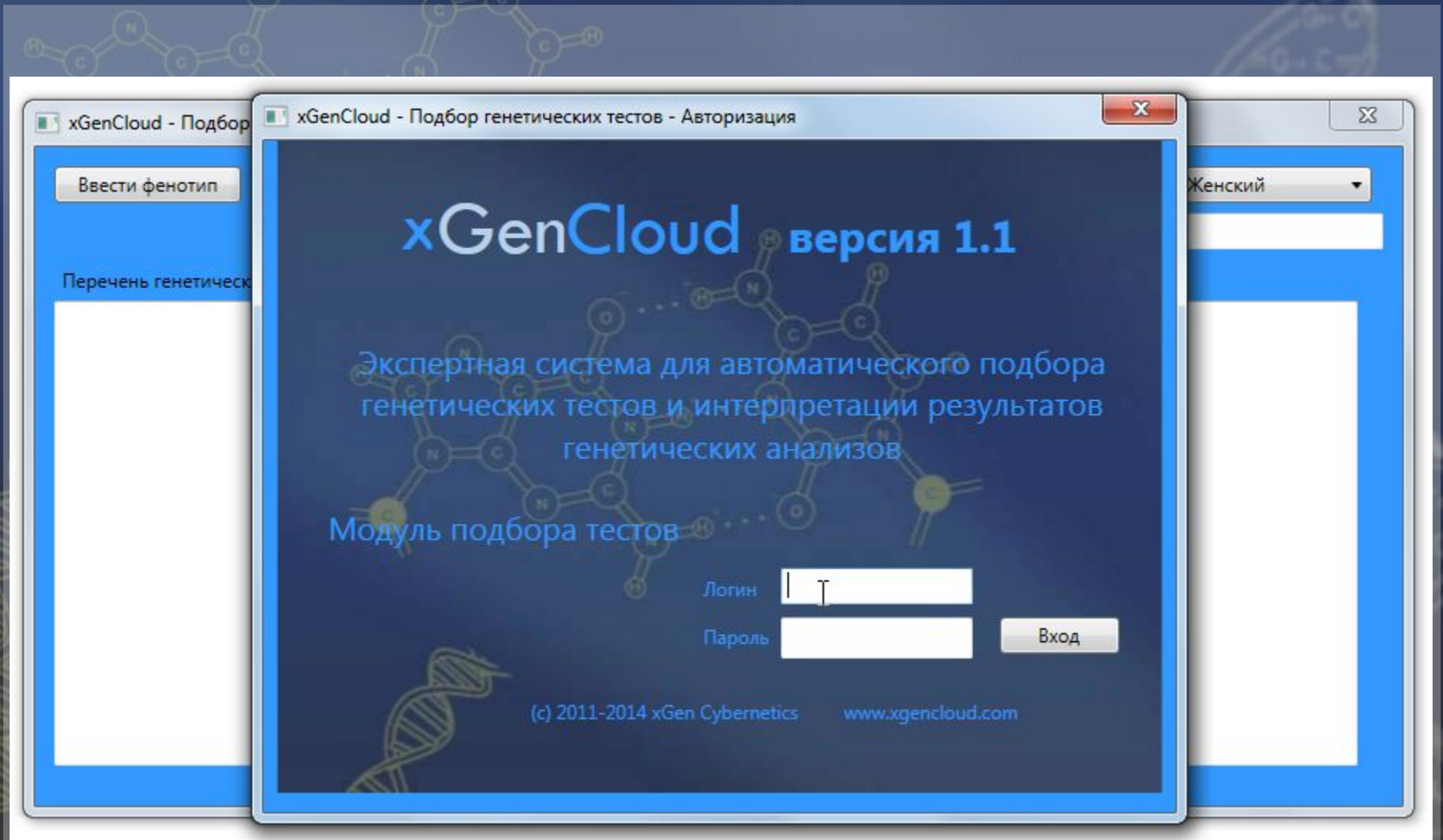
Фарм. препараты
с оптимальным эффектом

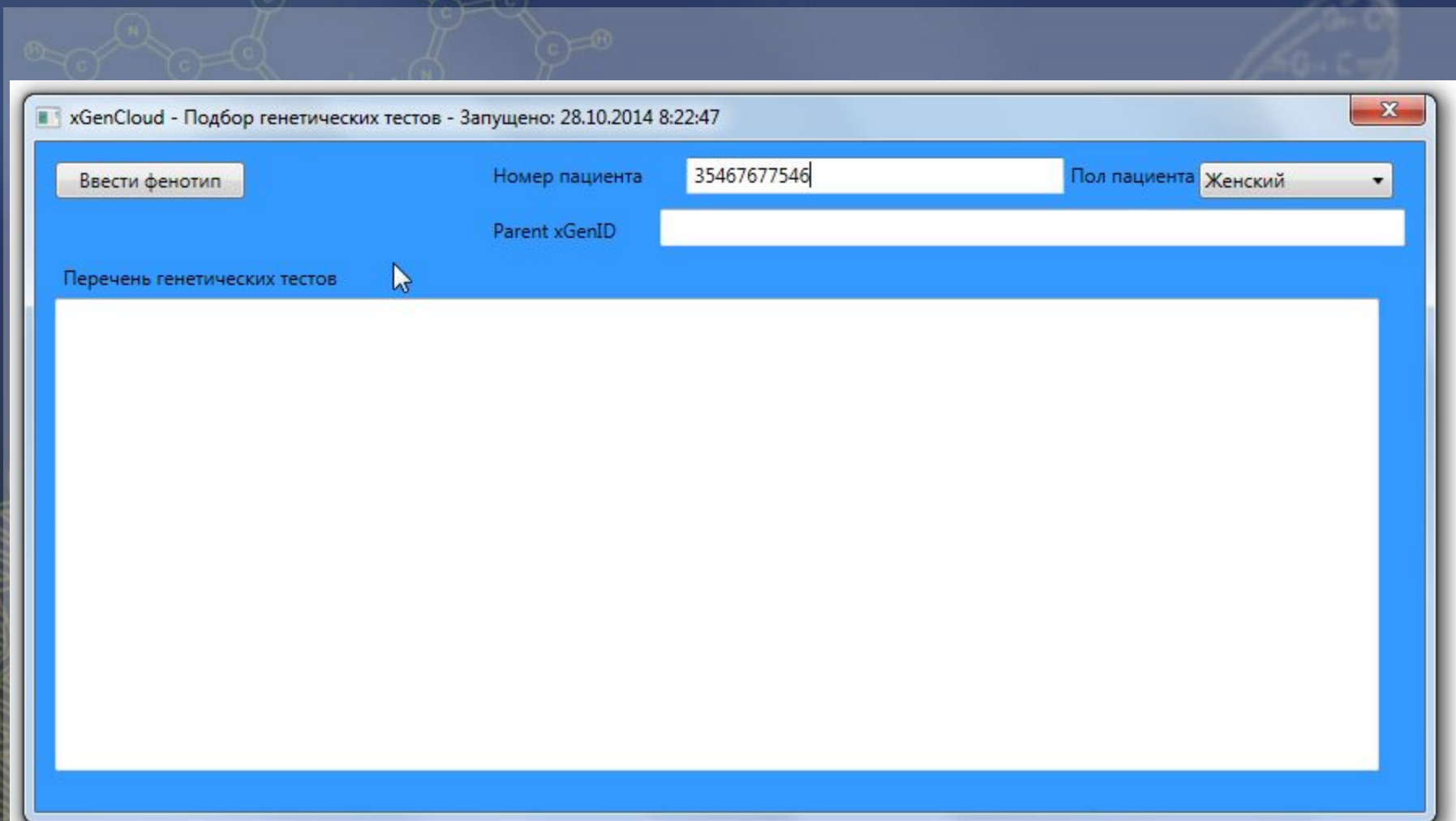
Диета

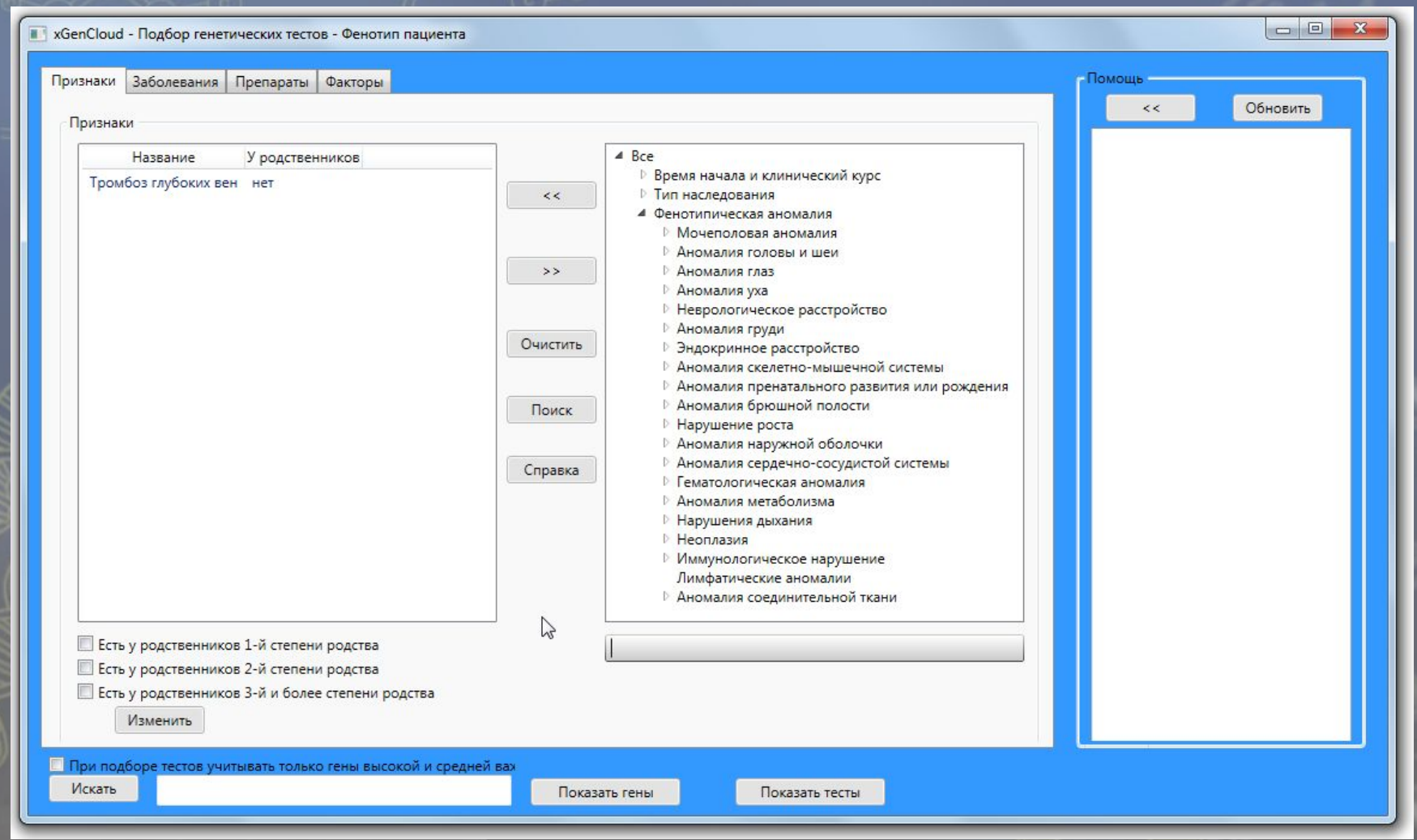
Консультации врачей

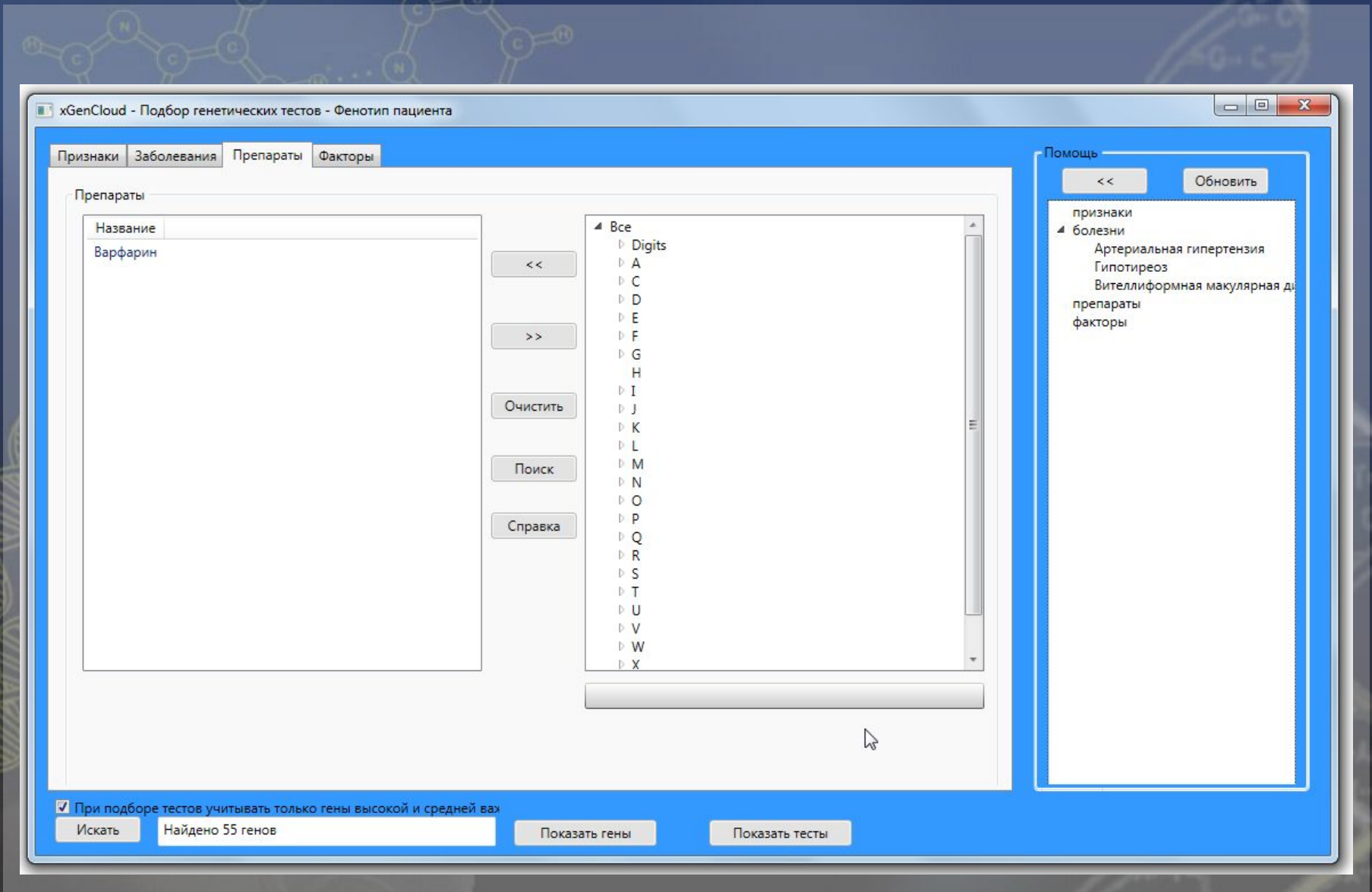
Рекомендации

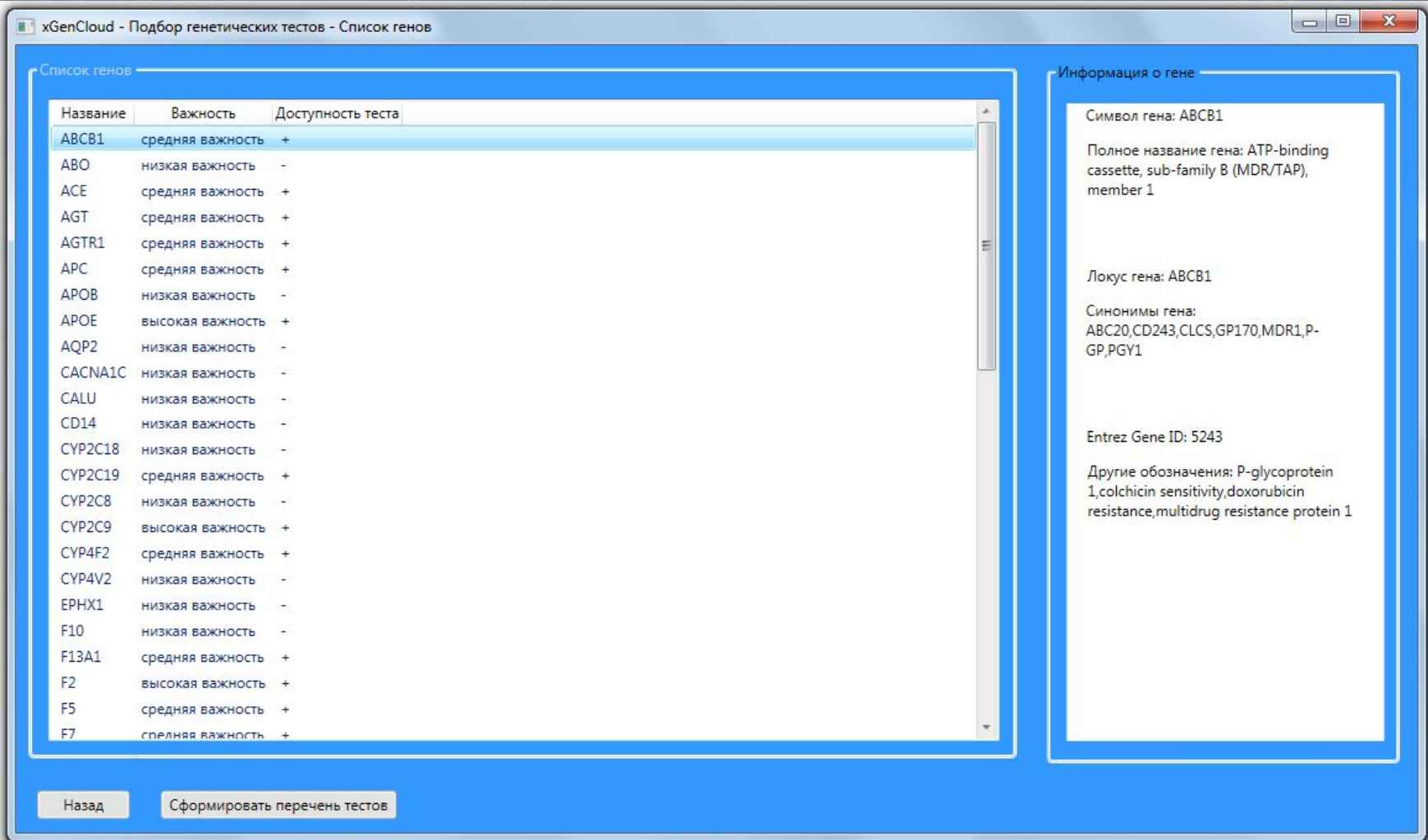












The screenshot displays the xGenCloud interface for selecting genetic tests. The window title is "xGenCloud - Подбор генетических тестов - Список генов". The interface is divided into two main sections: "Список генов" (Gene List) and "Информация о гене" (Gene Information).

Список генов

| Название | Важность | Доступность теста |
|----------|------------------|-------------------|
| ABCB1 | средняя важность | + |
| ABO | низкая важность | - |
| ACE | средняя важность | + |
| AGT | средняя важность | + |
| AGTR1 | средняя важность | + |
| APC | средняя важность | + |
| APOB | низкая важность | - |
| APOE | высокая важность | + |
| AQP2 | низкая важность | - |
| CACNA1C | низкая важность | - |
| CALU | низкая важность | - |
| CD14 | низкая важность | - |
| CYP2C18 | низкая важность | - |
| CYP2C19 | средняя важность | + |
| CYP2C8 | низкая важность | - |
| CYP2C9 | высокая важность | + |
| CYP4F2 | средняя важность | + |
| CYP4V2 | низкая важность | - |
| ERHX1 | низкая важность | - |
| F10 | низкая важность | - |
| F13A1 | средняя важность | + |
| F2 | высокая важность | + |
| F5 | средняя важность | + |
| F7 | средняя важность | + |

Информация о гене

Символ гена: ABCB1

Полное название гена: ATP-binding cassette, sub-family B (MDR/TAP), member 1

Лocus гена: ABCB1

Синонимы гена:
ABC20,CD243,CLCS,GP170,MDR1,P-GP,PGY1

Entrez Gene ID: 5243

Другие обозначения: P-glycoprotein 1,colchicin sensitivity,doxorubicin resistance,multidrug resistance protein 1

Buttons:

xGenCloud - Подбор генетических тестов - Список тестов

Список тестов

| Код | Название | Компания | Гены | Важность |
|-----------|--|----------|------|----------|
| 00-00-003 | Риск атеросклероза и ибс, предрасположенность к дислипидемии | | | 30 |
| 00-00-016 | Фармакогенетика | | | 234 |
| 00-00-017 | Фармакогенетика антиагрегантных препаратов | | | 12 |

Информация о тесте

Код теста: -

Название теста: -

Срок: -

Гены: -

Описание: -


Назад Гены без тестов Сформировать отчет...

ГЕНЕРИРУЕМОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ТЕКСТОВЫЙ ФАЙЛ, СОСТОЯЩИЙ ИЗ...

1. Введение (краткое описание анализа данных);
2. Описание использованных для подбора тестов параметров пациента (клиника, болезни, препараты, факторы среды);
3. Перечень генов средней и высокой важности, рекомендуемых для тестирования;
4. Перечень генетических тестов, рекомендованных к назначению;
5. Перечень дополнительных лабораторных и инструментальных методов;
6. Список врачей, рекомендованных для консультации;

ПРИМЕР ЗАКЛЮЧЕНИЯ (ФРАГМЕНТ)

Заключение сформировано автоматической службой 

ЗАКЛЮЧЕНИЕ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ПОДБОРА ГЕНЕТИЧЕСКИХ ТЕСТОВ

Пациент 3546767546, пол - женский, обследован в диагностическом центре info@ctilab.ru для назначения генетического тестирования. Дата и время обследования - 2014.10.28 09:50:16. На основе осмотра пациента, предоставленных пациентом данных личного и семейного анамнеза, информации о принимаемых препаратах и факторах среды влияющих на обследуемого сформирован перечень актуальных для тестирования генов и оптимальный набор тестов, включающий данные гены.

xGen ID: 879C068C625D40CE9743B06452FC8C64

Каждое заключение созданное с помощью сервиса xGenCloud имеет уникальный номер xGenID в виде комбинации цифр и букв английского алфавита.

Вы можете использовать этот номер в качестве номера электронной карты в учреждениях, подключенных к сервису xGenCloud.

Для этого записавшись ко врачу на прием или на диагностическую процедуру сообщите данный xGenID регистратору.

Информация о вашем состоянии здоровья или результаты диагностической процедуры будут в обезличенном виде добавлены в Вашу электронную карту сервиса xGenCloud и использованы для прогноза состояния Вашего здоровья в динамике.

Прогноз состояния Вашего здоровья и дополнительных рекомендаций Вы можете просмотреть в Личном кабинете xGenCloud.

В последующих заключениях, выбранный Вами xGenID в качестве основного будет отображаться в поле **Датум** xGenID.

В семейном анамнезе пациента имеются следующие заболевания:


1. Тромбоз

Пациент принимает следующие фармакологические препараты:

1. **Варфарин**

В соответствии с информацией из Базы Знаний сервиса xGenCloud актуально тестирование на наличие мутаций следующих генов:

www.xgencloud.com Страница 1

Заключение сформировано автоматической службой 

1. APOE (apolipoprotein E, 19q13.2, Синонимы :AD2|LDLCO5|LPG, Entrez Gene ID: 348)

2. CYP2C19 (cytochrome P450, family 2, subfamily C, polypeptide 19, 10q24, Синонимы :CPC|CYP2C|P450C2C|P450IC19, Entrez Gene ID: 1557)

3. CYP2C9 (cytochrome P450, family 2, subfamily C, polypeptide 9, 10q24, Синонимы :CPC9|CYP2C|CYP2C10|CYPIC9|P450IC9, Entrez Gene ID: 1559)

4. CYP4F2 (cytochrome P450, family 4, subfamily F, polypeptide 2, 19p13.12, Синонимы :CPF2, Entrez Gene ID: 8529)

5. F2 (coagulation factor II (thrombin), 11p11, Синонимы :PT|RRGL2|THP1, Entrez Gene ID: 2147)

6. F7 (coagulation factor VII (serum prothrombin conversion accelerator), 13q34, Синонимы :SPCA, Entrez Gene ID: 2155)

7. VKORC1 (vitamin K epoxide reductase complex, subunit 1, 16p11.2, Синонимы :E27308|IMAGES455200|MT334|MT576|VKCFD1|VKOR, Entrez Gene ID: 79001)


Рекомендации по генетическому тестированию обследуемого:

1. Тест в компании info@ctilab.ru - 00-00-003 Риск атеросклероза и ибс, предрасположенность к дислипидемии
2. Тест в компании info@ctilab.ru - 00-00-016 Фармакогенетика
3. Тест в компании info@ctilab.ru - 00-00-017 Фармакогенетика

Рекомендации по дополнительным лабораторным и инструментальным методам для тестирования обследуемого:

1. **Magnetic resonance angiography, diagnostic**
2. Сканирование нижней конечности с использованием 125I-меченого фибриногена, диагностический тест.
3. Антиромбиновое частичное тромболитическое время и частичное тромболитическое время, плазма.
4. **Антифосфолипидные антитела, сыворотка.**

www.xgencloud.com Страница 2


Заключение сформировано автоматической службой 

28. Магнито-резонансная томография , диагностический тест.
29. Исследование **плазминогена**, кровь.
30. Количество тромбоцитов, кровь.
31. Белок С, кровь.
32. Белок S, общий и свободный, кровь.
33. **Протромбиновое** время и международное нормализованное отношение, плазма.
34. Ангиография легких, диагностический тест.
35. Сегментарное определение давления при диагностике заболеваний периферических сосудов (**импедансная** плетизмография), диагностический тест.
36. Радиграфия, диагностический тест.
37. Скорость оседания эритроцитов, кровь.
38. Растворимый комплекс мономеров фибрина, сыворотка.
39. Исследование мочи, моча.
40. **Венография** (с контрастом), диагностический тест.
41. **Венография**, диагностический тест.

Рекомендовано консультирование обследуемого следующим врачам:

1. Консультация врача.

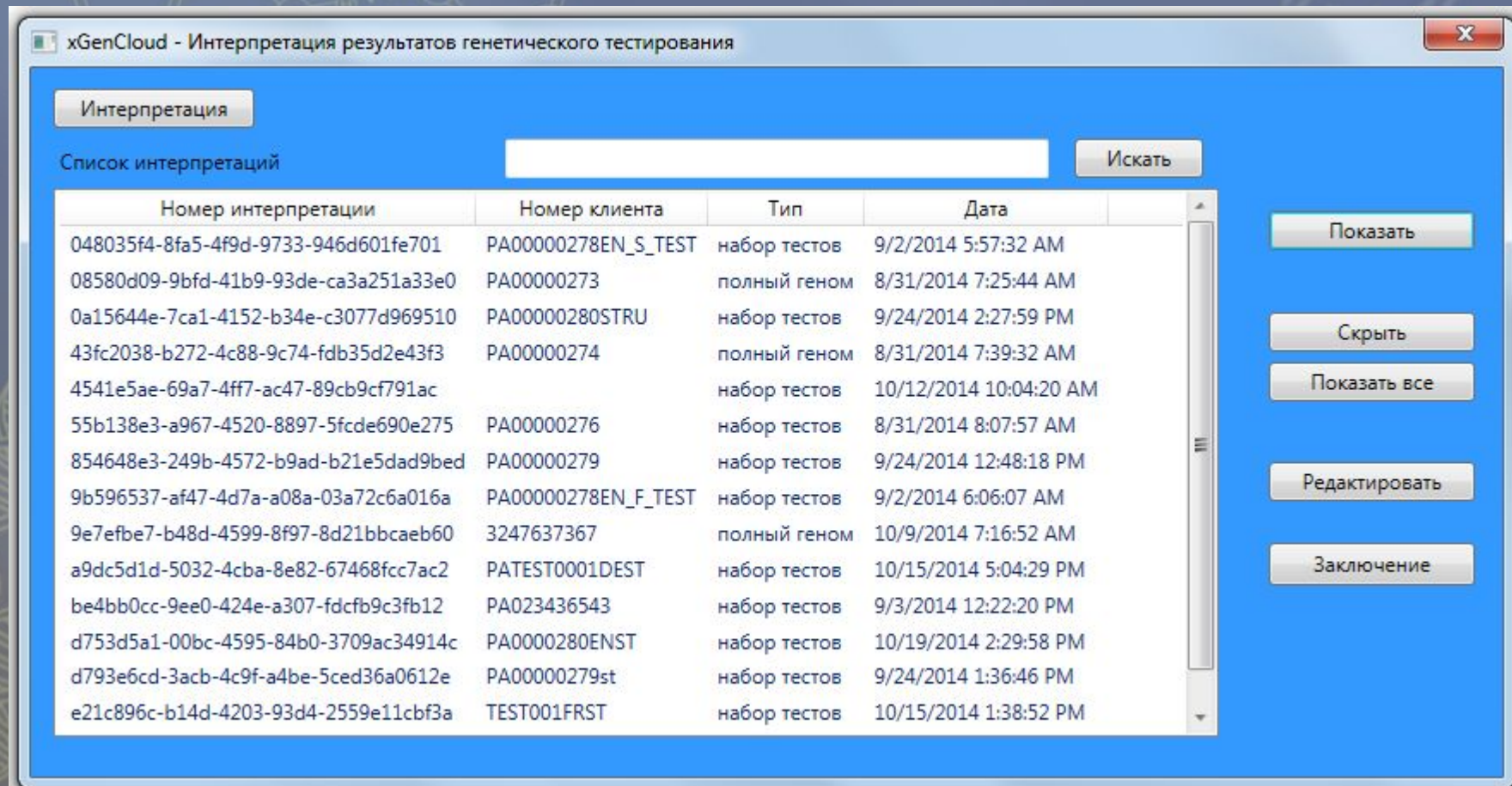
www.xgencloud.com Страница 3

Заключение сформировано автоматической службой 

5. Тест на **активированный III**, диагностический тест.
6. **Аутоагглютинация**, диагностический тест.
7. Бинарбот, кровь.
8. Газы крови, артериальная, кровь.
9. Углекислый газ, общее содержание, кровь.
10. Биохимический анализ крови.
11. Рентгенография грудной клетки, диагностический тест.
12. Цветная дуплексная **ультрасонография**, диагностический тест.
13. Развернутый анализ крови, кровь.
14. Компрессионное УЗИ, диагностический тест.
15. Компьютерная томография (спиральная), диагностический тест.
16. Компьютерная томография (спиральная, электронно-лучевая компьютерная томография), диагностический тест.
17. Тест на **д-димер**, кровь.
18. Тест на **д-димер**, кровь.
19. Ультразвуковое исследование с эффектом **Допплера**, диагностический тест.
20. **Эхокардиография**, диагностический тест.
21. Электрондиография, диагностический тест.
22. Электролиты, плазма или сыворотка.
23. Фактор V (Leiden mutation), кровь.
24. Фибриноген, плазма.
25. Гемоглобин, кровь.
26. Липаза, сыворотка.
27. Сканирование легких, перфузия и вентиляция, диагностический тест.

www.xgencloud.com Страница 4





The screenshot displays the main window of the xGenCloud application, titled "xGenCloud - Интерпретация результатов генетического тестирования". The interface is primarily blue and features a search bar at the top with a "Искать" (Search) button. Below the search bar is a table listing various genetic test interpretations. To the right of the table are several action buttons: "Показать" (Show), "Скрыть" (Hide), "Показать все" (Show all), "Редактировать" (Edit), and "Заключение" (Conclusion).

Интерпретация

Список интерпретаций

| Номер интерпретации | Номер клиента | Тип | Дата |
|--------------------------------------|---------------------|--------------|------------------------|
| 048035f4-8fa5-4f9d-9733-946d601fe701 | PA00000278EN_S_TEST | набор тестов | 9/2/2014 5:57:32 AM |
| 08580d09-9bfd-41b9-93de-ca3a251a33e0 | PA00000273 | полный геном | 8/31/2014 7:25:44 AM |
| 0a15644e-7ca1-4152-b34e-c3077d969510 | PA00000280STRU | набор тестов | 9/24/2014 2:27:59 PM |
| 43fc2038-b272-4c88-9c74-fdb35d2e43f3 | PA00000274 | полный геном | 8/31/2014 7:39:32 AM |
| 4541e5ae-69a7-4ff7-ac47-89cb9cf791ac | | набор тестов | 10/12/2014 10:04:20 AM |
| 55b138e3-a967-4520-8897-5fcde690e275 | PA00000276 | набор тестов | 8/31/2014 8:07:57 AM |
| 854648e3-249b-4572-b9ad-b21e5dad9bed | PA00000279 | набор тестов | 9/24/2014 12:48:18 PM |
| 9b596537-af47-4d7a-a08a-03a72c6a016a | PA00000278EN_F_TEST | набор тестов | 9/2/2014 6:06:07 AM |
| 9e7efbe7-b48d-4599-8f97-8d21bbcaeb60 | 3247637367 | полный геном | 10/9/2014 7:16:52 AM |
| a9dc5d1d-5032-4cba-8e82-67468fcc7ac2 | PATEST0001DEST | набор тестов | 10/15/2014 5:04:29 PM |
| be4bb0cc-9ee0-424e-a307-fdcfb9c3fb12 | PA023436543 | набор тестов | 9/3/2014 12:22:20 PM |
| d753d5a1-00bc-4595-84b0-3709ac34914c | PA0000280ENST | набор тестов | 10/19/2014 2:29:58 PM |
| d793e6cd-3acb-4c9f-a4be-5ced36a0612e | PA00000279st | набор тестов | 9/24/2014 1:36:46 PM |
| e21c896c-b14d-4203-93d4-2559e11cbf3a | TEST001FRST | набор тестов | 10/15/2014 1:38:52 PM |

Показать

Скрыть

Показать все

Редактировать

Заключение

Интерфейс – выбор типа интерпретации

Интерпретация результатов - Проведенные тесты

Полногеномная интерпретация Интерпретация результатов тестов

| Код | Название |
|-----------|---|
| 10-01-500 | непереносимость лактозы. (определение мутации |

<< >> Очистить

| Код | Название |
|-----------|--|
| 10-01-470 | определение варианта A(TA)6TAA/A(TA)7TAA в г |
| 10-01-500 | непереносимость лактозы. (определение мутац |
| 10-09-105 | определение четырех мутаций в гене BRCA1 (53 |
| 10-09-110 | определение десяти мутаций в генах BRCA1/2 и |
| 10-09-115 | определение наиболее частых мутаций в генах |
| 10-09-120 | исследование кодирующих экзонов гена BRCA1 |
| 10-09-125 | исследование кодирующих экзонов гена BRCA2 |
| 10-09-130 | исследование кодирующих экзонов гена P53 на |
| 10-09-135 | определение носительства известной наследуе |
| 10-09-205 | исследование кодирующих экзонов гена MLH1 |
| 10-09-210 | исследование кодирующих экзонов гена MSH2 |
| 10-09-215 | исследование кодирующих экзонов гена MSH6 |
| 10-09-305 | исследование кодирующих экзонов гена APC на |
| 10-09-310 | исследование гена APC на наличие мутаций по |
| 10-09-315 | определение двух наиболее частых мутаций в г |

Назад Вперед

Интерпретация результатов - Данные пациента

General information : step 1 from 27

| | |
|---------------------------------|---|
| ID пациента | <input type="text" value="2343546645"/> |
| Пол | <input type="text" value="Мужской"/> |
| Дата рождения | <input type="text" value="01.03.1987"/> Age : 27 year |
| Регион | <input type="text" value="Европа"/> |
| Национальность | <input type="text" value="Русские"/> |
| Вес на момент обследования (кг) | <input type="text" value="85"/> |
| Рост (см) | <input type="text" value="170"/> Body mass index: 29,41 |
| Тип заключения | <input type="text" value="стандартный"/> |
| Язык заключения | <input type="text" value="Русский"/> |
| xGen.ID пациента | <input type="text" value="AS123FG2345"/> |

Интерпретация результатов - Генотип пациента ro0034402775

LCT

Удалить

Мутация/полиморфизм
rs1019998

Аллель 1 C Семейная история неизвестно

Загрузить генотип

Загрузить файл

Если в этом гене выявлена дополнительная мутация в компаунд-гетерозиготной форме по отношению к выбранной, укажите ее

Аллель

Аллель 2 T Семейная история неизвестно

Если в этом гене выявлена дополнительная мутация в компаунд-гетерозиготной форме по отношению к выбранной, укажите ее

Аллель

Отсутствуют другие мутации

Добавить

Назад

Интерпретировать

xGenCloud Интерфейс – редактирование текста заключения

The screenshot shows a web application window titled "Редактирование заключения - Суммарный риск". The window has a blue background and contains two white text input areas. The top area contains the text "Низкий риск развития для ожирения.Для снижения" and "[Добавлено Вашим врачом]". The bottom area contains the text "Для снижения". At the bottom of the window, there are two buttons: "Назад" (Back) on the left and "Вперед" (Next) on the right. A mouse cursor is visible over the right side of the window.

Редактирование заключения - Суммарный риск

Фрагмент - Суммарный риск

Низкий риск развития для ожирения.Для снижения
[Добавлено Вашим врачом]

Для снижения

Назад Вперед

ГЕНЕРИРУЕМОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ТЕКСТОВЫЙ ФАЙЛ, СОСТОЯЩИЙ ИЗ...

1. Введение (краткое описание генетического тестирования, проведенного для пациента);
2. Таблица с результатами генетических анализов (гены, rs, генотип, и т.д.);
3. перечень практических рекомендаций по профилактике заболеваний, к которым выявлена предрасположенность;
4. научное объяснение интерпретации генетических результатов:
 - 4.1 краткое описание всех анализируемых генов и их полиморфизмы;
 - 4.2 Частота выявленных генотипов в популяции;
 - 4.3 терминологический словарь;
 - 4.4 ссылки.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Пациент ID 12434343, женщина, 45 лет изучал в лаборатории Sitilab. Анализ 11 SNP в восьми генах, чьи белковые продукты участвуют в поэтапном процессе формирования костной ткани и поддержании ее жизненно важных функций. В результате анализа выявлены полиморфизмы в трех генах (VDR, ESR1, FPP) кодирующих рецептор витамина D3, эстрогеновых рецепторов и фарнезил дифосфат синтазу. Исследования показали три полиморфных аллелей гена в гетерозиготной форме, увеличивающих риск возникновения остеопороза, главным образом в постменопаузном периоде.

Рекомендации для профилактики остеопороза:

1. адекватное потребление кальция и витаминно-минерального комплекса, с обязательным включением витамина D;
2. сбалансированное потребление продуктов растительного и животного происхождения;
3. потребление соевых продуктов, которые содержат изофлавоны, положительно влияющие на минеральную плотность костной ткани;
-
9. периодические денситометрия и сцинтиграфии кости.
10. Назначение препаратов из группы бифосфатов.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ
ГЕНЕТИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ**



ООО "ЭксДжен Сайбернетикс"

www.xgen.ru

Москва
2012

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ
ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ**

ФИО пациента: Иванов И.И.

Дата: 02.04.2012г.

Краткая информация о проведенном исследовании

В ходе анализа проведено молекулярно-генетическое тестирование на наличие полиморфизма в генах, ответственных за функционирование различных систем организма.

Вся информация о строении нашего тела и его функционировании содержится в ДНК (дезоксирибонуклеиновой кислоте). В свою очередь ДНК организована определенным образом в структуру наследственности, называемые генами. Несмотря на то, что все люди обладают одинаковым набором генов, все мы отличаемся друг от друга. Тоже относится и к предрасположенности различных людей к тем или иным заболеваниям. Ученые выяснили, что отличие людей друг от друга заключается в некоторых вариациях нашей наследственной информации. Эти вариации получили название полиморфизмов.

Полиморфизм – это изменение последовательности ДНК, влияющее тем или иным образом на функционирование гена, в котором он содержится, и встречающееся в популяции с частотой более 1%.

Одни полиморфизмы приводят к увеличению активности белка-продукта гена, другие – наоборот. Все это может отразиться на функционировании систем органов и всего организма в целом, предрасполагая его к конкретному заболеванию.



Сводная таблица результатов генетического обследования

| Ген | Полное название гена | Полиморфизм | Референс значение (n) NCBI dbSNP | Результат |
|------|---|-------------|----------------------------------|-----------|
| ACE | Ангиотензинпревращающий фермент | I/D | rs1799732 | I/D |
| ADP | Ангиотензиноподобный пептид | G/A | rs1042113 | G/A |
| ACE2 | Экстрасистемный ангиотензинпревращающий фермент (NCD) 2-го типа | G/A | rs1799732 | G/A |
| ACE3 | Экстрасистемный ангиотензинпревращающий фермент (NCD) 3-го типа | G/A | rs1799732 | G/A |
| ADP1 | Рецептор 1-го типа для ангиотензина | A1666C | rs1156 | A/C |
| ACE2 | Туннель-связывающий белок 2-го типа | C237T | rs3443 | C/T |
| ADP2 | В-2-адренорецептор | Arg16Gly | rs1042113 | Arg/Gly |

Сердечнососудистая система:

ACE

Ген ACE расположен на длинном плече 17-ой хромосомы (локализация 17q23.3) и кодирует выработку ангиотензин превращающего фермента (АПФ). АПФ, в свою очередь, участвует в реакции преобразования ангиотензина I в ангиотензин II. Последний представляет собой важный регулятор артериального давления и электролитного баланса организма. Последствием своего взаимодействия с ангиотензиновым рецептором 1-го типа (AGTR1) ангиотензин II проявляет свои свойства в качестве вазоконстриктора (увеличивает тонус гладкомышечного слоя сосудистой стенки) и стимулятора выработки альдостерона (главного регулятора водно-солевого обмена у человека). При этом как ангиотензин II, так и альдостерон входят в состав ренин-ангиотензин-альдостероновой системы (РААС), являющей ключевое значение в регуляции гемодинамики и, как следствие, уровня артериального давления. АПФ также способен ингибировать (блокировать) действие брадикинина, потенциального вазодилататора (вещество, уменьшающее тонус гладкомышечных клеток стенки сосуда). Известно, что повышение тонуса сосудистой стенки и увеличение объема циркулирующей крови сопровождается повышением системного артериального давления. В настоящее время известно более 20 различных полиморфных вариантов гена ACE, при этом наибольшее функциональное значение имеет наличие или отсутствие Ala лоцотора, состоящего из 287 пар оснований (Ins/Del). Наличие полиморфизма Ins/Del в гене ACE ассоциировано с повышенным уровнем АПФ в крови, показана связь с риском возникновения инфаркта миокарда, инсульта, а также предрасположенность к формированию ангиопатии на фоне диабета.

Результат: Обнаружен полиморфизм Ins/Del в гетерозиготной форме (генотип Ins/Del). Частота встречаемости аллеля Del в Российской популяции составляет ~48%. Частота встречаемости аллеля Ins в Российской популяции составляет ~52%.

Для носителей аллеля Del характерно увеличение уровня АПФ в крови, последнее опосредовано ведет к спонгиозности кровеносных сосудов к сужению и нарушению водно-электролитного обмена. Однако связь носительства полиморфизма Ins/Del с артериальной гипертензией (АГ) показана только для мужчин носителей полиморфного варианта аллеля. Так, по данным масштабных научных исследований у мужчин гетерозиготных по полиморфизму Ins/Del относительный риск развития артериальной



В исследовании Dallongeville и соавт. (2003г) была выявлена связь наличия аллеля 16Arg с риском развития метаболического синдрома. Так, относительный риск развития этого состояния у мужчин, гетерозиготных носителей упомянутого аллеля (генотип Arg/Gly), был выше в 1.83 раза по сравнению с лицами с генотипом Gly/Gly. Для женщин подобная ассоциативная связь была отвергнута. Как было указано выше, генотип по полиморфному локусу Arg16Gly может оказывать влияние на эффективность терапии бронхиальной астмы β2-адренокоммитетиками (β2-адреноагонистами). Так, показано, что постоянное использование альбутерола (β2-адренокоммитетик) даёт положительный эффект при генотипе Gly/Gly. И, наоборот, для лиц, обладающих генотипом Arg/Arg подобная терапия альбутеролом малоэффективна, в исследовании установлено, что для таких людей в большей степени эффективен ингаляционный бромид (блокатор инколинергических рецепторов). Таким образом, выявлен полиморфный аллель, по некоторым данным ассоциированный с повышенным риском развития метаболического синдрома, артериальной гипертензии, ночной астмы, а также более тяжёлым течением бронхиальной астмы, в гетерозиготной форме.

ПРАКТИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ (СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ СИСТЕМА):

- По результатам проведенного генетического обследования, в том числе учитывая отдельные признаки фенотипа и анамнеза пациента, для профилактики сердечно-сосудистых и некоторых других заболеваний, в которых выявлена генетическая предрасположенность, рекомендуется:
1. Наблюдение у терапевта.
2. Наблюдение у кардиолога.
3. Регулярный мониторинг уровня артериального давления – при необходимости проведение подбора лекарственной терапии.
4. Профилактический мониторинг состояния сердечно-сосудистой системы с периодическим проведением ЭКГ и Эхокардиографии.
5. Оптимизация уровня физической активности.
6. Уменьшение избыточной массы тела (если есть).
7. Ограничение употребления соли в пищу (до 5 грамм в день). При этом следует учитывать, что многие продукты сами по себе изначально содержат большое количество соли (например, сыры, колбасные и соления, колбасные изделия, консервы, майонез, чипсы).
8. Ограничение употребления алкоголя.



9. ПОЛНЫЙ ОТКАЗ ОТ КУРЕНИЯ, т.к. данная пагубная привычка сама по себе является существенным дополнительным фактором риска развития сердечно-сосудистых заболеваний.
10. Ограничение стрессовых воздействий. Проведение релаксирующих процедур.
11. Следует учитывать, что эндотелиальный ответ при применении статинов может быть снижен.
12. Периодическое профилактическое обследование коагуляционных свойств крови (коагулограмма) – при необходимости проведение терапевтической коррекции:
 - Время кровотечения
 - Время свертывания
 - Протромбин по Квику + МНО
 - Тромбиновое время
 - Фибриноген
 - Антифибринолитическое частичное тромбластиновое время (АЧТВ)
 - Антитромбин III
- Для оценки генетической предрасположенности к тромбофилии возможно проведение дополнительного генетического обследования по генам F2, F5, MTHFR.
13. Для контроля липидного обмена и проведения своевременной профилактики атеросклероза, который сам по себе является существенным дополнительным фактором риска развития ишемической болезни сердца и инфаркта миокарда, рекомендуется:
 - Триглицериды
 - Липопротеин
 - Холестерин липопротеинов низкой плотности (ЛПНП)
 - Холестерин липопротеинов высокой плотности (ЛПВП)
- Для оценки генетической предрасположенности к нарушению липидного обмена возможно проведение дополнительного генетического обследования по генам APOE, APOC3, PON1.
14. Для профилактики бронхиальной астмы:
 - Периодический контроль показателей функций внешнего дыхания
 - Избегать контакта с аллергенами
 - Проводить профилактику ОРЗ и ОРВИ (вакцинация, прием поливитаминных комплексов курсом – 2 раза в год)
 - Диета с ограничением кофе, а также острой, жареной и копченой пищи
 - Проведение дыхательной гимнастики
 - Периодическое профилактическое исследование крови на уровень иммуноглобулина E (IgE).

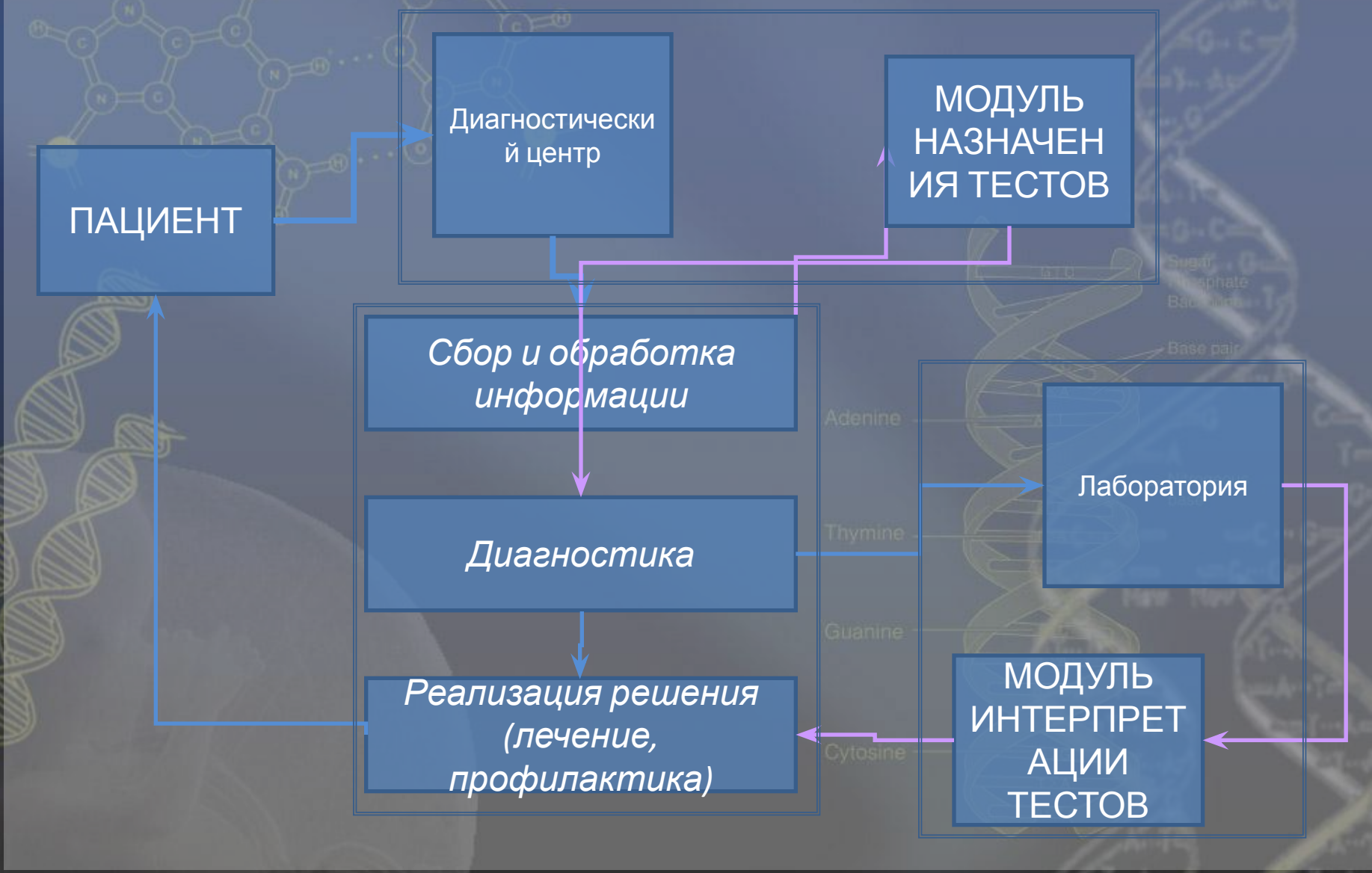


xGenCloud

ПРИМЕР ЗАКЛЮЧЕНИЯ (ФРАГМЕНТ)



1. Сформирована база знаний экспертной системы, включающая наборы фенотипических признаков, клинико-генетические ассоциации, словари многофакторных заболеваний и генов, генетических ассоциаций и межгенных взаимодействий.
2. Разработан алгоритм прогнозирования предрасположенности к многофакторным заболеваниям.
3. Разработана экспертная система в виде облачного сервиса, оптимизирующая процесс назначения генетических тестов и интерпретации результатов генетического тестирования.
4. Подготовлена основа для ведения базы данных «генетический паспорт».



Направления сотрудничества

Партнер

эксДжен

- Гранты на исследования
- Комиссионные за продвижение
- Лицензионные отчисления за интеллектуальную собственность
- Рекомендации

- Совместные научные исследования*
- Формирование и направление потока пациентов*
- Комаркетинг и PR*

- Гранты на исследования
- Комиссионные за поток пациентов
- Лицензионные отчисления за использование сервиса
- Улучшение сервиса
- Продажи
- Рекомендации

Компетенции команды xGenCloud и наших партнеров



- Гематология
- Иммунология
- Инфекции
- Неврология
- Психиатрия
- Нефрология
- Офтальмология
- Онкология
- Репродуктология
- Гинекология и акушерство

- Андрология
- Наркомания
- Геронтология
- Фармакология
- Кардиология
- Дерматология
- Эндокринология
- Гастроэнтерология
- Генетика
- Стоматология

- Желтым цветом** – заключены договора или собственные компетенции
- Белым цветом** – переговоры
- Зеленым цветом** – партнеры не определены

Adenine
Thymine
Guanine
Cytosine

