



ООО ЭксДжен Сайбернетикс  
[www.xgen.ru](http://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](mailto: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

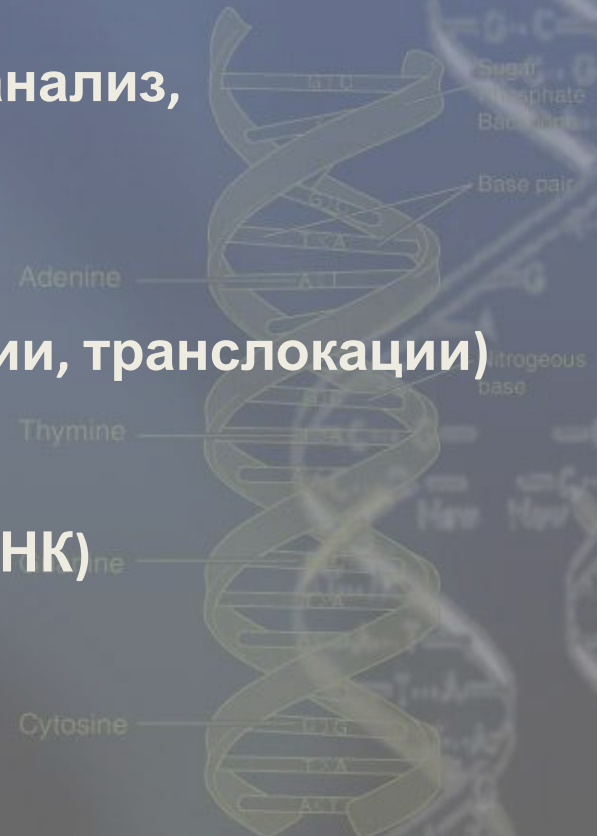
Система ориентирована на врачей различных специальностей, проводящих профилактику многофакторных заболеваний у наблюдаемых ими пациентов, позволяет правильно назначить генетическое тестирование и получить развёрнутое заключение по результатам проведённого обследования.

## 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



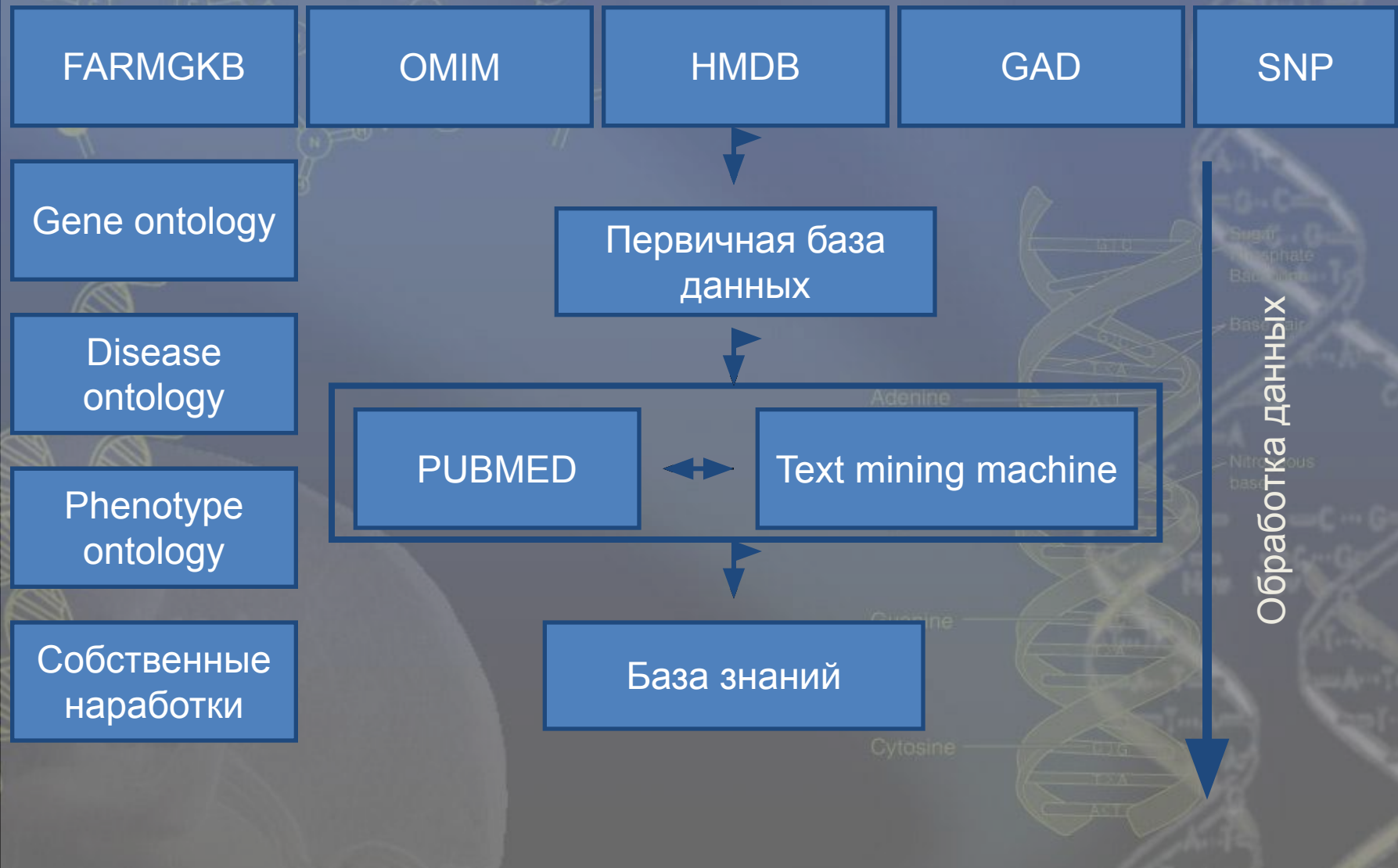
Врач с помощью сервиса [xGenCloud](#) интерпретирует полученные результаты генетического анализа



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

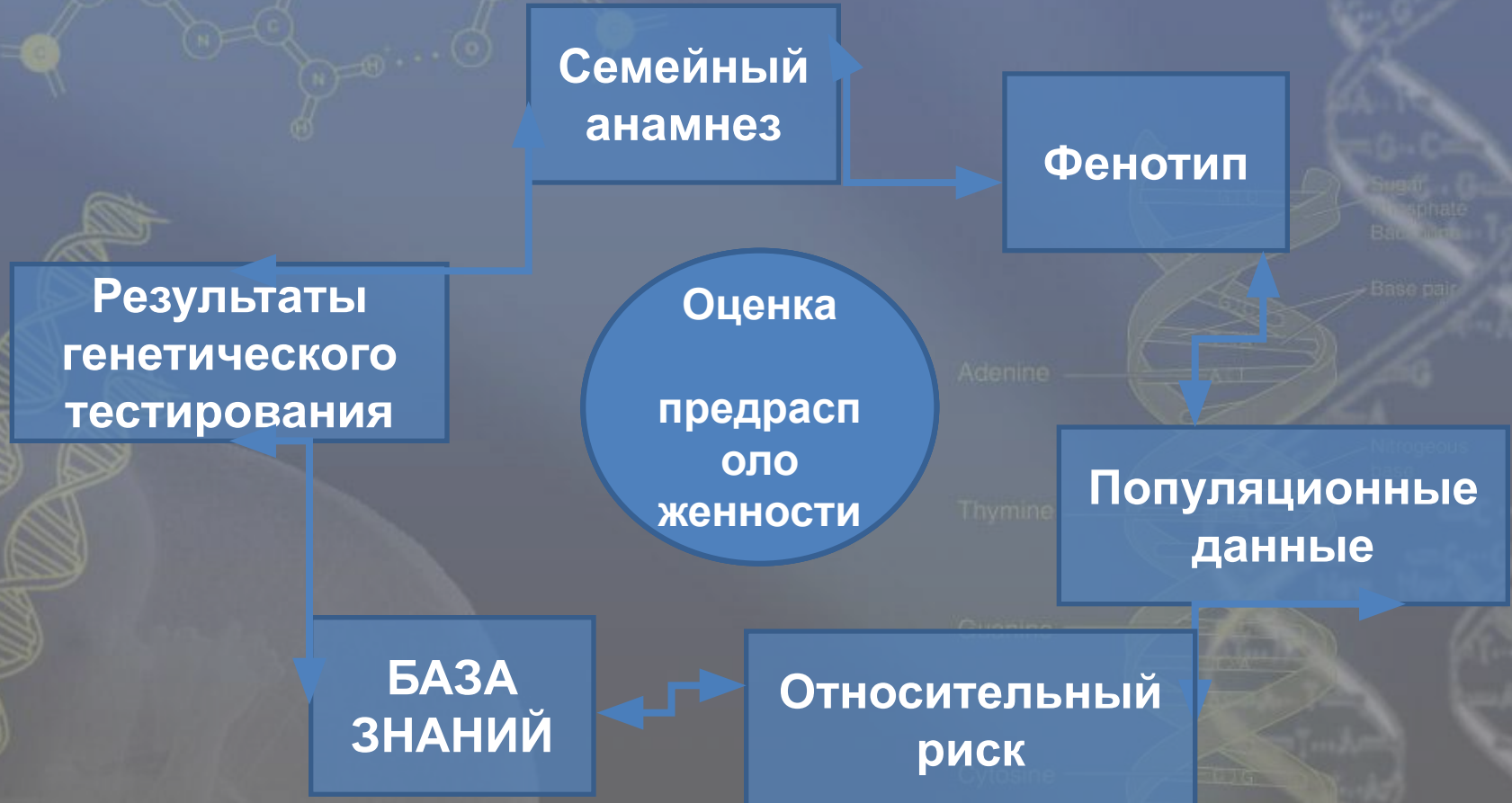
База знаний

Обработка данных

# ПРОЦЕСС ФОРМИРОВАНИЯ ЗАКЛЮЧЕНИЯ



# ОЦЕНКА ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ



# ФОРМИРОВАНИЕ ЗАКЛЮЧЕНИЯ

Оценка  
предраспо  
ло  
женности

Дополнительные тесты для  
мониторинга здоровья

Фарм. препараты  
с оптимальным эффектом

Диета

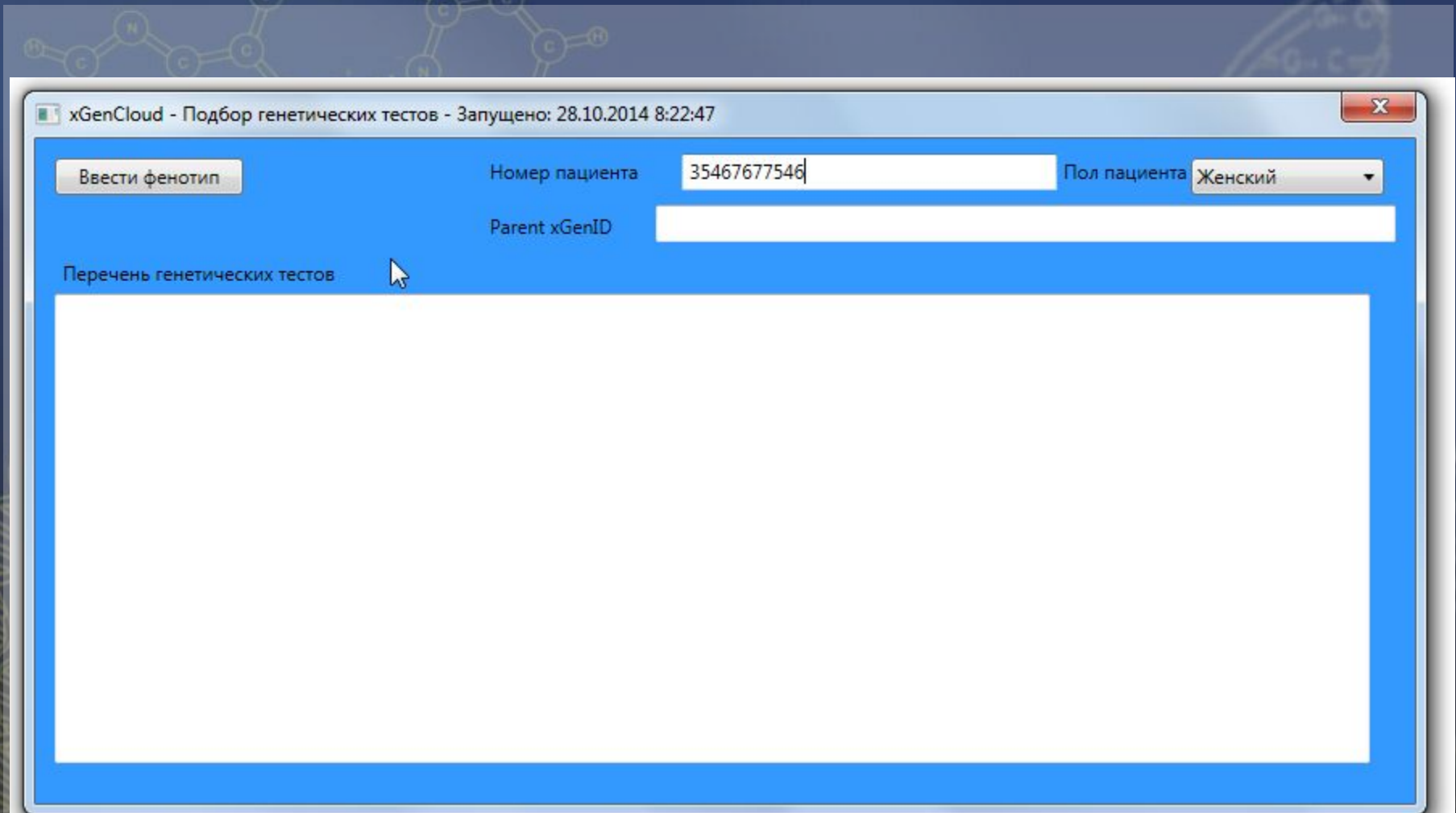
Консультации врачей

Рекомендации









The screenshot shows the 'xGenCloud - Подбор генетических тестов - Фенотип пациента' window. It features a top navigation bar with tabs for 'Признаки', 'Заболевания', 'Препараты', and 'Факторы'. The 'Признаки' tab is active, displaying a table with columns 'Название' and 'У родственников'. The table contains one entry: 'Тромбоз глубоких вен' with 'нет' in the second column. To the right of the table are buttons for '<<', '>>', 'Очистить', 'Поиск', and 'Справка'. Below the table are three checkboxes for family history: 'Есть у родственников 1-й степени родства', 'Есть у родственников 2-й степени родства', and 'Есть у родственников 3-й и более степени родства', with an 'Изменить' button below them. A search bar with the text 'Искать' and a search button is at the bottom left. A checkbox 'При подборе тестов учитывать только гены высокой и средней вах' is also present. On the right side, there is a 'Помощь' panel with '<<' and 'Обновить' buttons. The main content area on the right shows a tree view under 'Все' with categories like 'Время начала и клинический курс', 'Тип наследования', and 'Фенотипическая аномалия', which is expanded to show a list of specific anomalies such as 'Мочеполовая аномалия', 'Аномалия головы и шеи', etc.

Признаки    Заболевания    Препараты    Факторы

Признаки

Название	У родственников
Тромбоз глубоких вен	нет

<<    >>    Очистить    Поиск    Справка

Есть у родственников 1-й степени родства  
 Есть у родственников 2-й степени родства  
 Есть у родственников 3-й и более степени родства

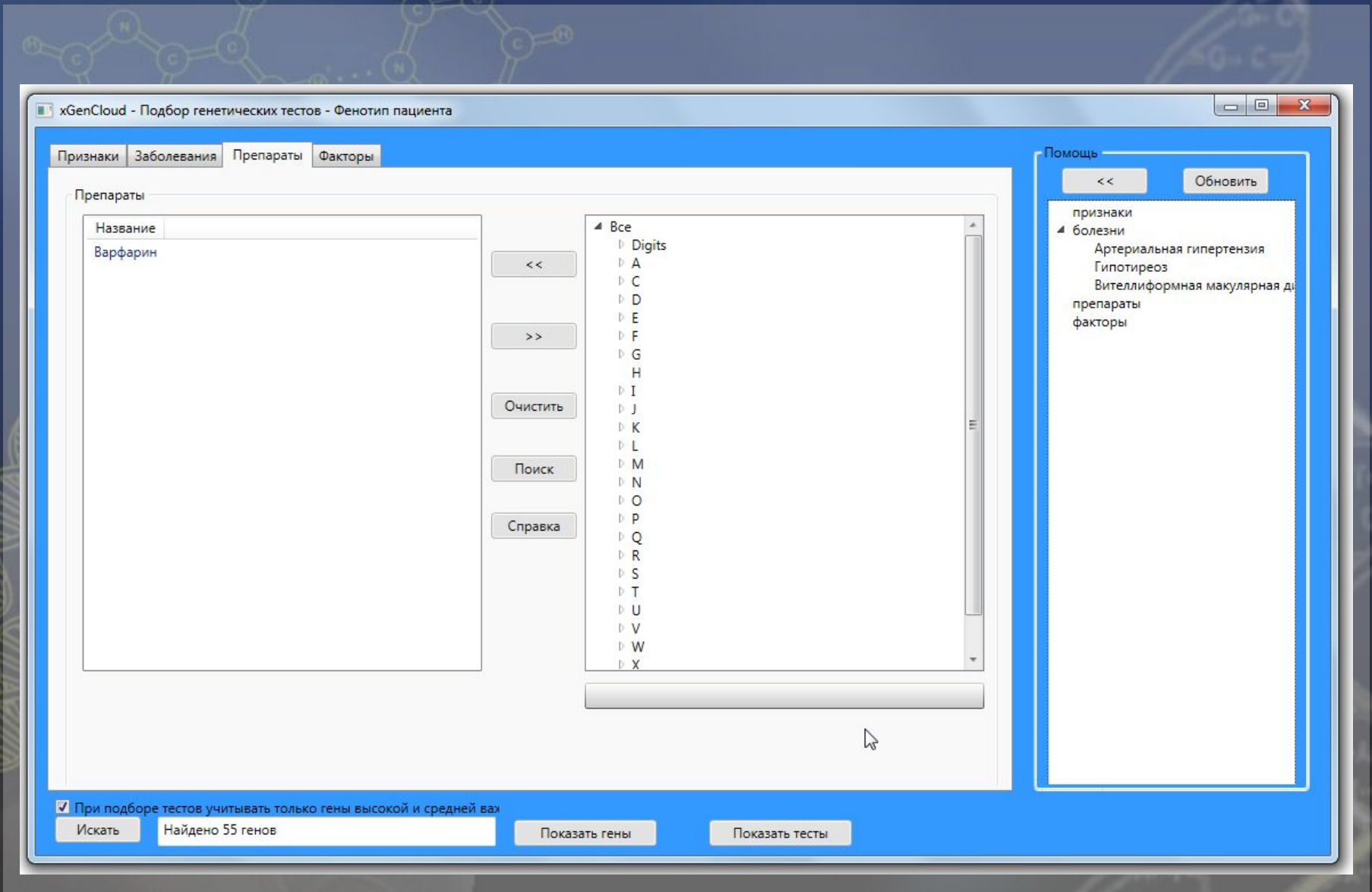
Изменить

При подборе тестов учитывать только гены высокой и средней вах

Искать    Показать гены    Показать тесты

Помощь    <<    Обновить

- Все
  - Время начала и клинический курс
  - Тип наследования
  - Фенотипическая аномалия
    - Мочеполовая аномалия
    - Аномалия головы и шеи
    - Аномалия глаза
    - Аномалия уха
    - Неврологическое расстройство
    - Аномалия груди
    - Эндокринное расстройство
    - Аномалия скелетно-мышечной системы
    - Аномалия пренатального развития или рождения
    - Аномалия брюшной полости
    - Нарушение роста
    - Аномалия наружной оболочки
    - Аномалия сердечно-сосудистой системы
    - Гематологическая аномалия
    - Аномалия метаболизма
    - Нарушения дыхания
    - Неоплазия
    - Иммунологическое нарушение
    - Лимфатические аномалии
    - Аномалия соединительной ткани



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

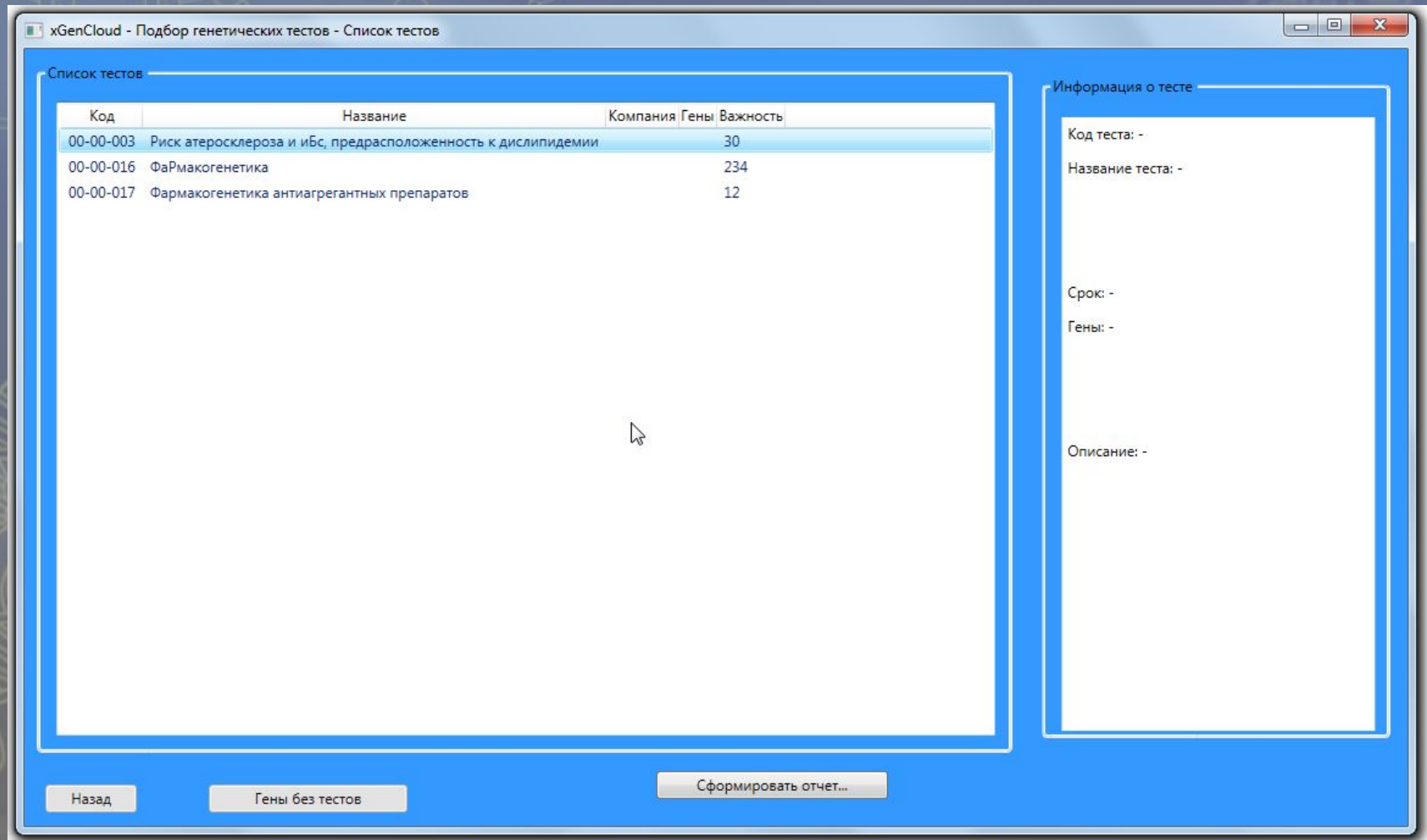
Лocus гена: ABCB1

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:



The screenshot displays the xGenCloud interface for selecting genetic tests. The window title is "xGenCloud - Подбор генетических тестов - Список тестов". The main area is divided into two panels: "Список тестов" (List of tests) and "Информация о тесте" (Test information).

The "Список тестов" panel contains a table with the following data:

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

The "Информация о тесте" panel shows the following fields, all with dashes indicating no data is currently displayed:

- Код теста: -
- Название теста: -
- Срок: -
- Гены: -
- Описание: -

At the bottom of the interface, there are three buttons: "Назад" (Back), "Гены без тестов" (Genes without tests), and "Сформировать отчет..." (Generate report...).


# 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 ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ПОДБОРА  
ГЕНЕТИЧЕСКИХ ТЕСТОВ**



ООО "эксДжен Сайбернетикс"  
[www.xgencloud.com](http://www.xgencloud.com)

Москва  
2014

www.xgencloud.com [Страница 1](#)

www.xgencloud.com [Страница 1](#)

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ  
ПОДБОРА ГЕНЕТИЧЕСКИХ ТЕСТОВ**

Пациент 35467677546, 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](#)

www.xgencloud.com [Страница 2](#)

www.xgencloud.com [Страница 2](#)

Заключение сформировано автоматической службой **xgencloud**

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|VKCFG2|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. Антиромбовидное частичное тромбопластиновое время и частичное тромбопластиновое время, плазма.
4. **Антифосфолипидные антитела, сыворотка.**

www.xgencloud.com [Страница 2](#)

www.xgencloud.com [Страница 3](#)

www.xgencloud.com [Страница 3](#)

Заключение сформировано автоматической службой **xgencloud**

5. Тест на **активированный III**, диагностический тест.

6. **Ангиография**, 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 3](#)

www.xgencloud.com [Страница 4](#)

www.xgencloud.com [Страница 4](#)

Заключение сформировано автоматической службой **xgencloud**

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 4](#)





xGenCloud - Интерпретация результатов генетического тестирования

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

## 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" (Forward) on the right. The window also has standard Windows-style window controls (minimize, maximize, close) in the top right corner.

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](http://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	L232T/C	rs1052571	T/C (140/140)
ACE2	Экстрасистемный ангиотензиноподобный пептид (N2) 3-го типа	R274A	rs1799732	N/N (140/140)
ACE3	Экстрасистемный ангиотензиноподобный пептид (N2) 3-го типа	G284T	rs1799732 (G282A/G)	G/T (14/14)
ADP1	Рецептор 1-го типа для ангиотензина	A1666C	rs1156	A/C
ACE2	Туннель-связывающий белок 2-3	C232T	rs1443	C/T
ADP2	В-2-адренорецептор	Arg163Gly	rs1042713	Arg/Gly (K/D)



**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 (In/Del). Наличие полиморфизма In/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 In/Del в гетерозиготной форме (генотип In/Del).  
Частота встречаемости аллеля Del в Российской популяции составляет ~48%.  
Частота встречаемости аллеля In 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 In/Del с артериальной гипертензией (АГ) показана только для мужчин носителей полиморфного варианта аллеля. Так, по данным масштабных научных исследований у мужчин гетерозиготных по полиморфизму In/Del относительный риск развития артериальной гипертензии составляет ~1,5.



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 иpratропия 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, колбасности и соленья, 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.

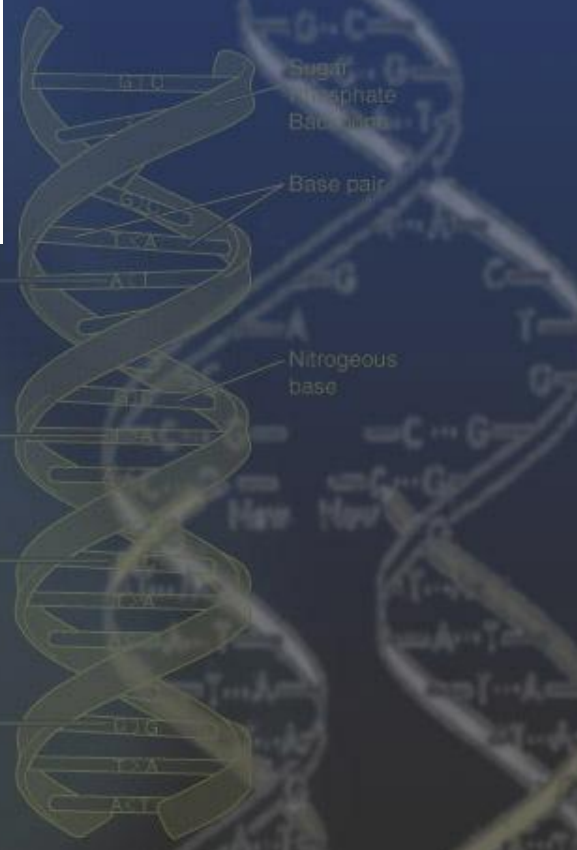
14. Для профилактики бронхиальной астмы:

- 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 колченой пищи
- Проведение дыхательной гимнастики
- Периодическое профилактическое исследование крови на уровень иммуноглобулина E (IgE).



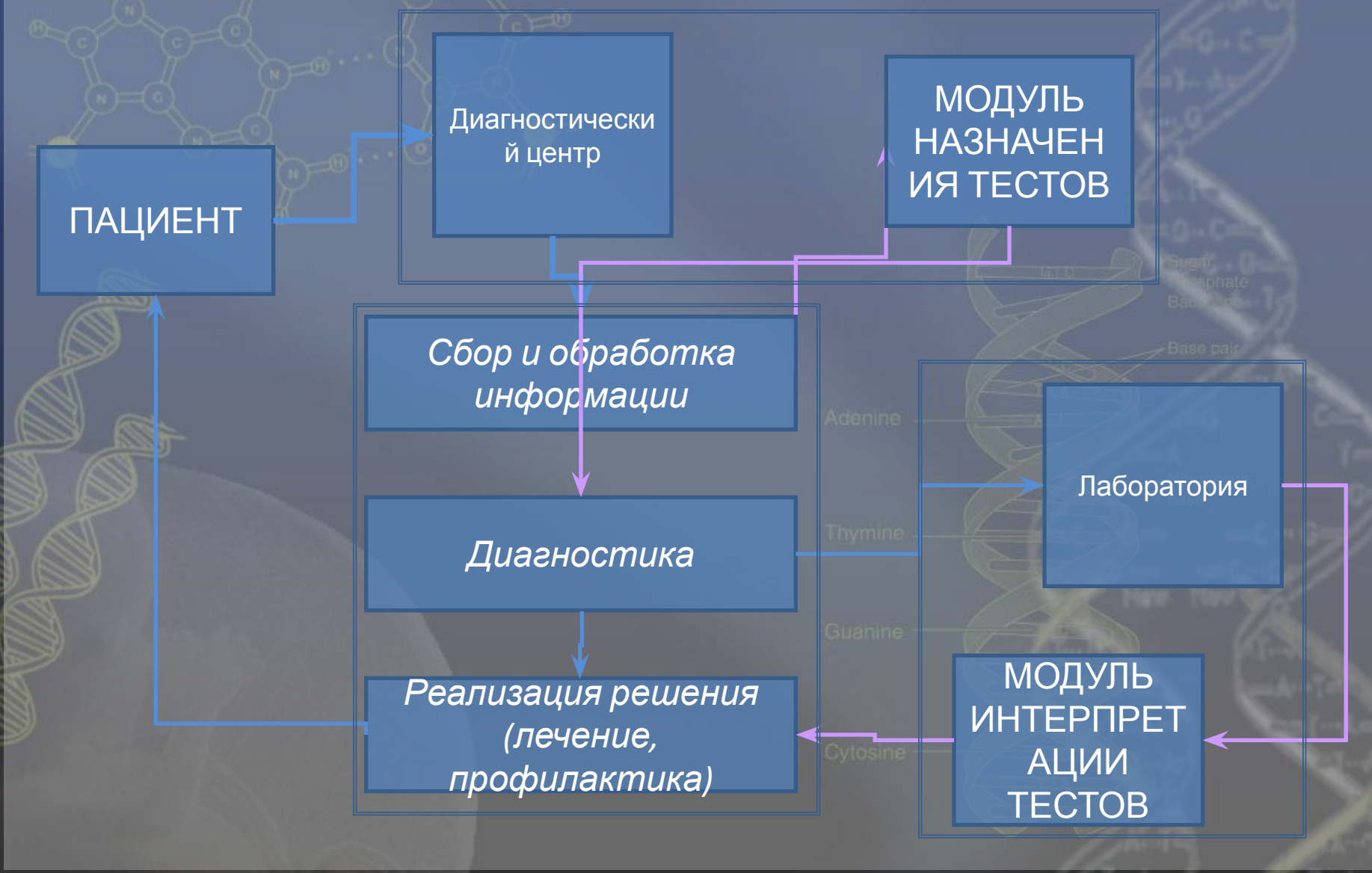
# xGenCloud

## 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

