



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

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:**

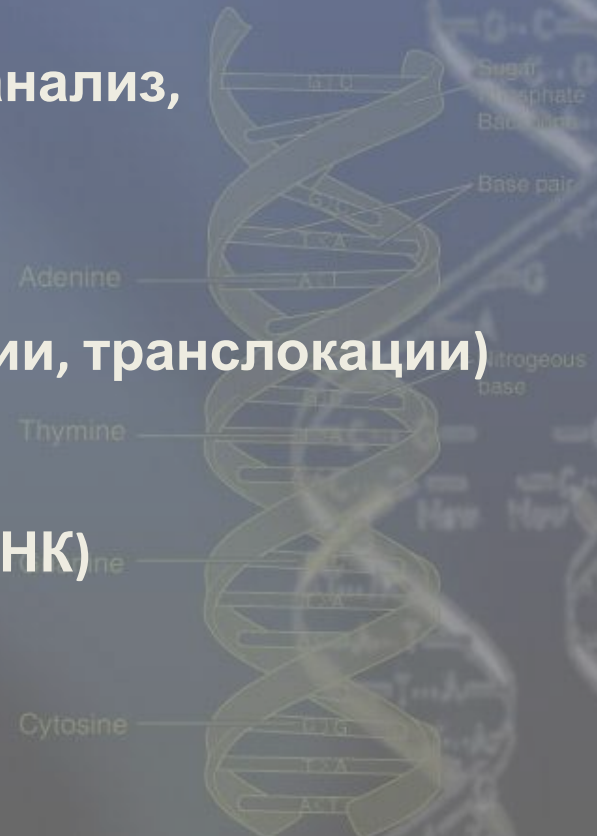
таргетные панели,
экзомный и полногеномный анализ,
секвенирование

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



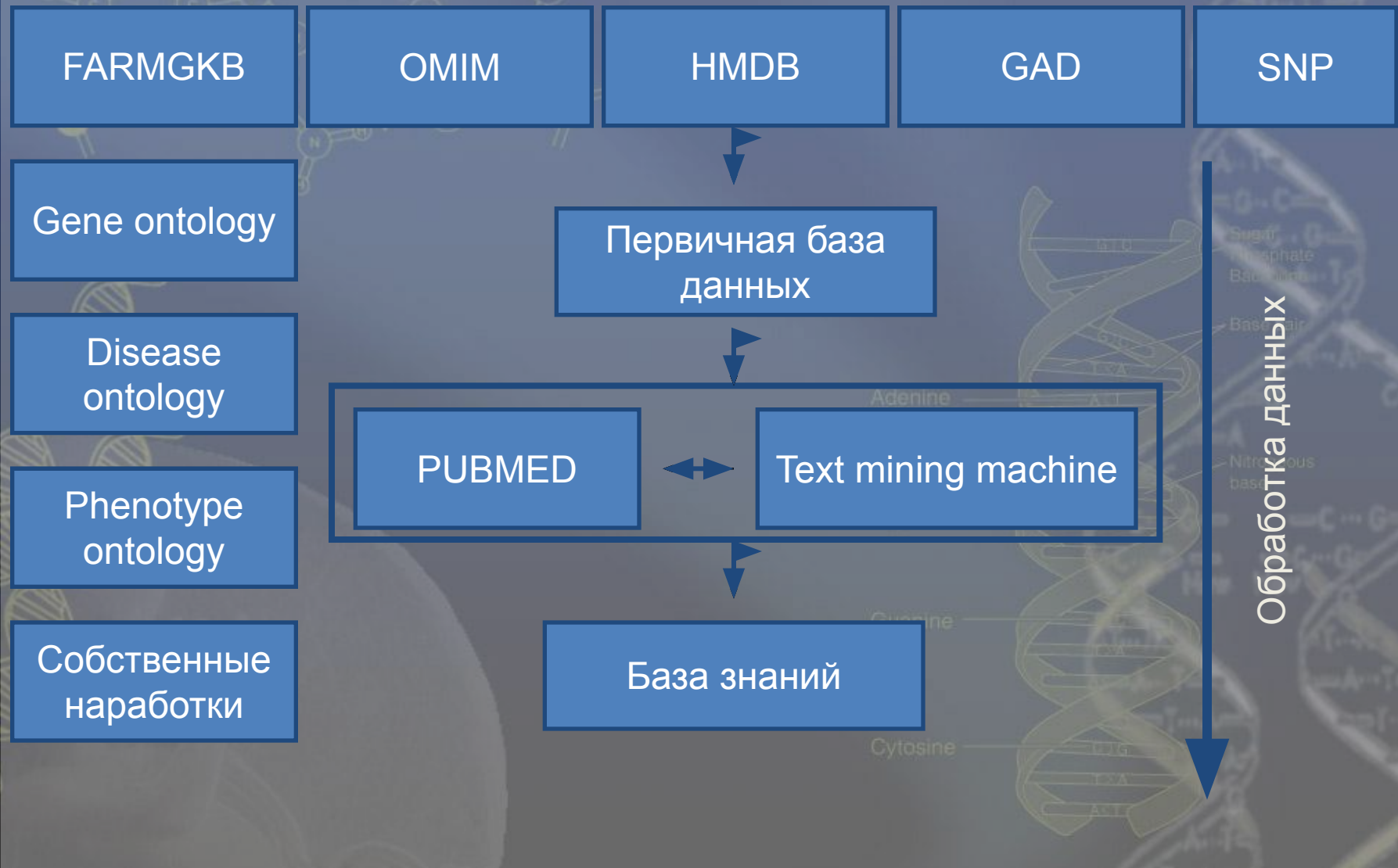
Врач с помощью сервиса [xGenCloud](#) интерпретирует полученные результаты генетического анализа



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

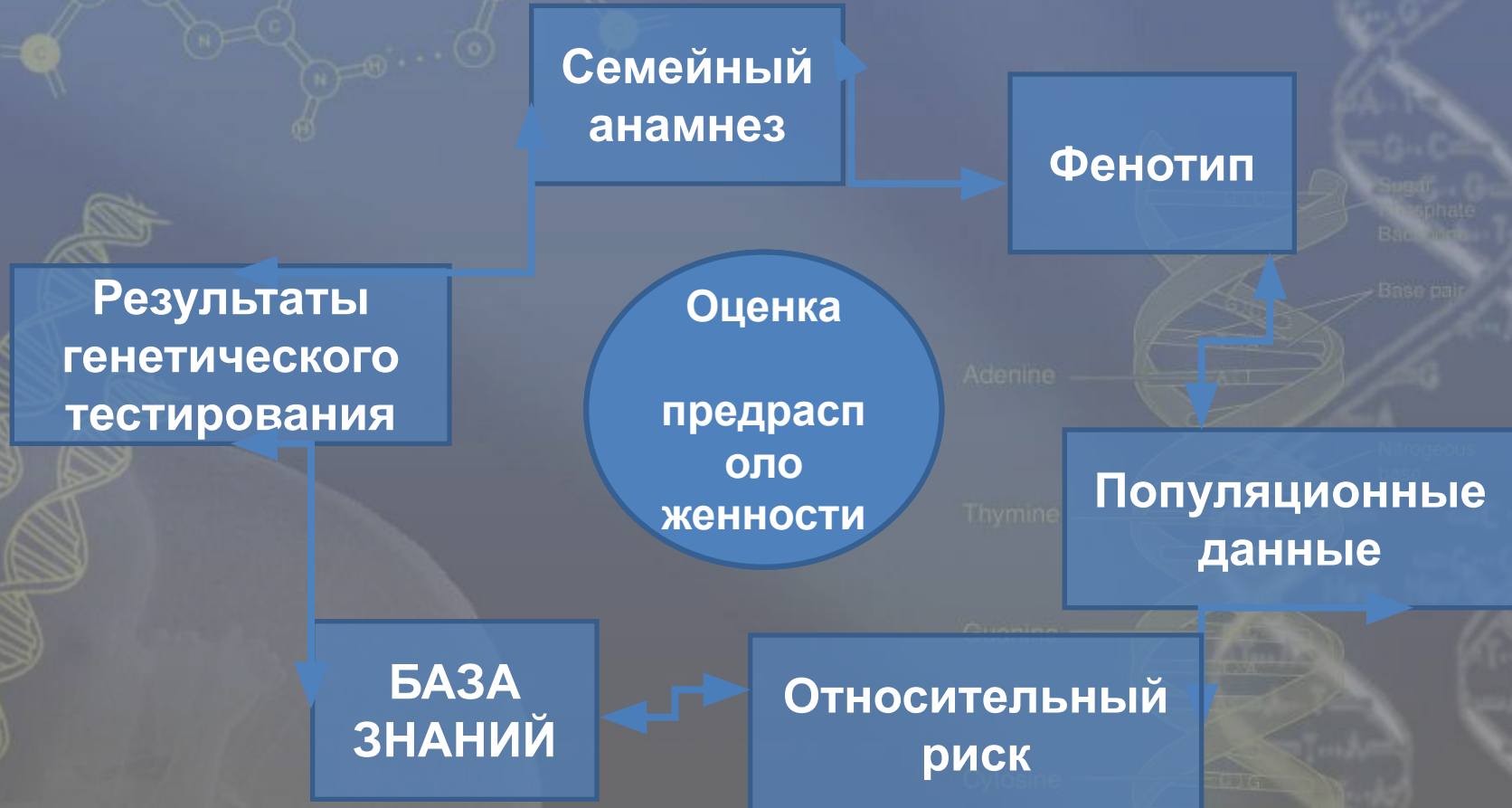
База знаний

Обработка данных

ПРОЦЕСС ФОРМИРОВАНИЯ ЗАКЛЮЧЕНИЯ



ОЦЕНКА ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ



ФОРМИРОВАНИЕ ЗАКЛЮЧЕНИЯ

Оценка
предраспо
ло
женности

Дополнительные тесты для
мониторинга здоровья

Фарм. препараты
с оптимальным эффектом

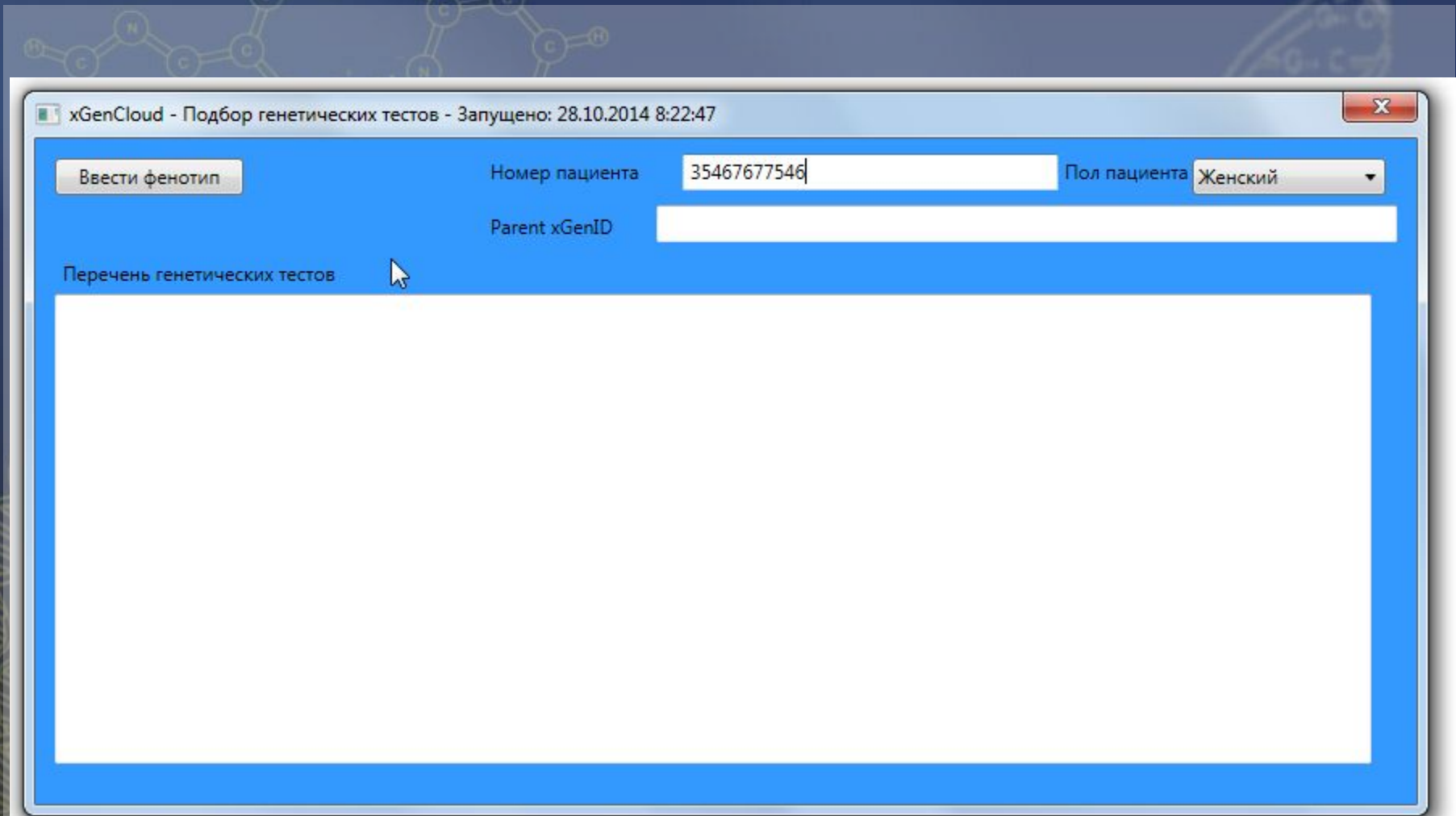
Диета

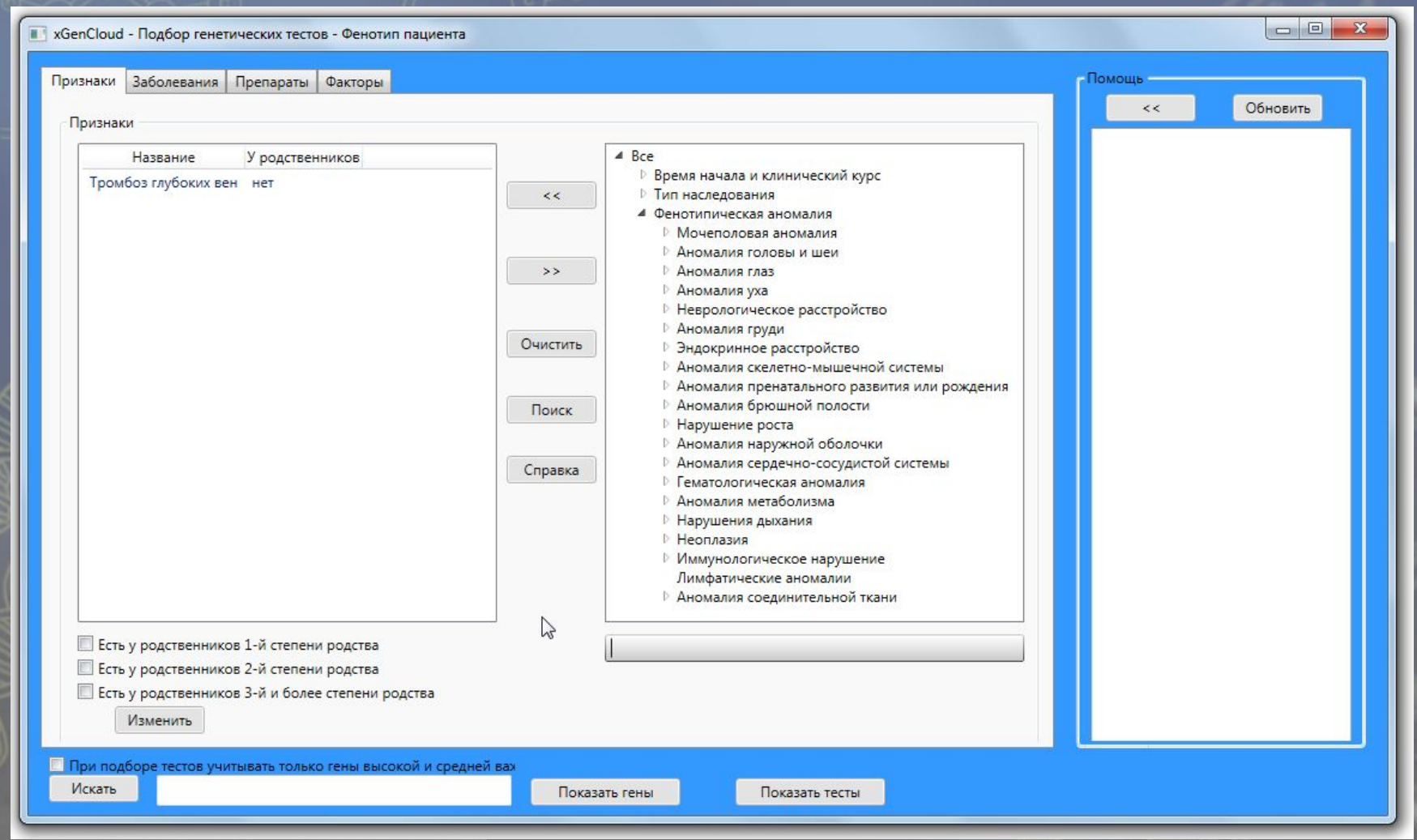
Консультации врачей

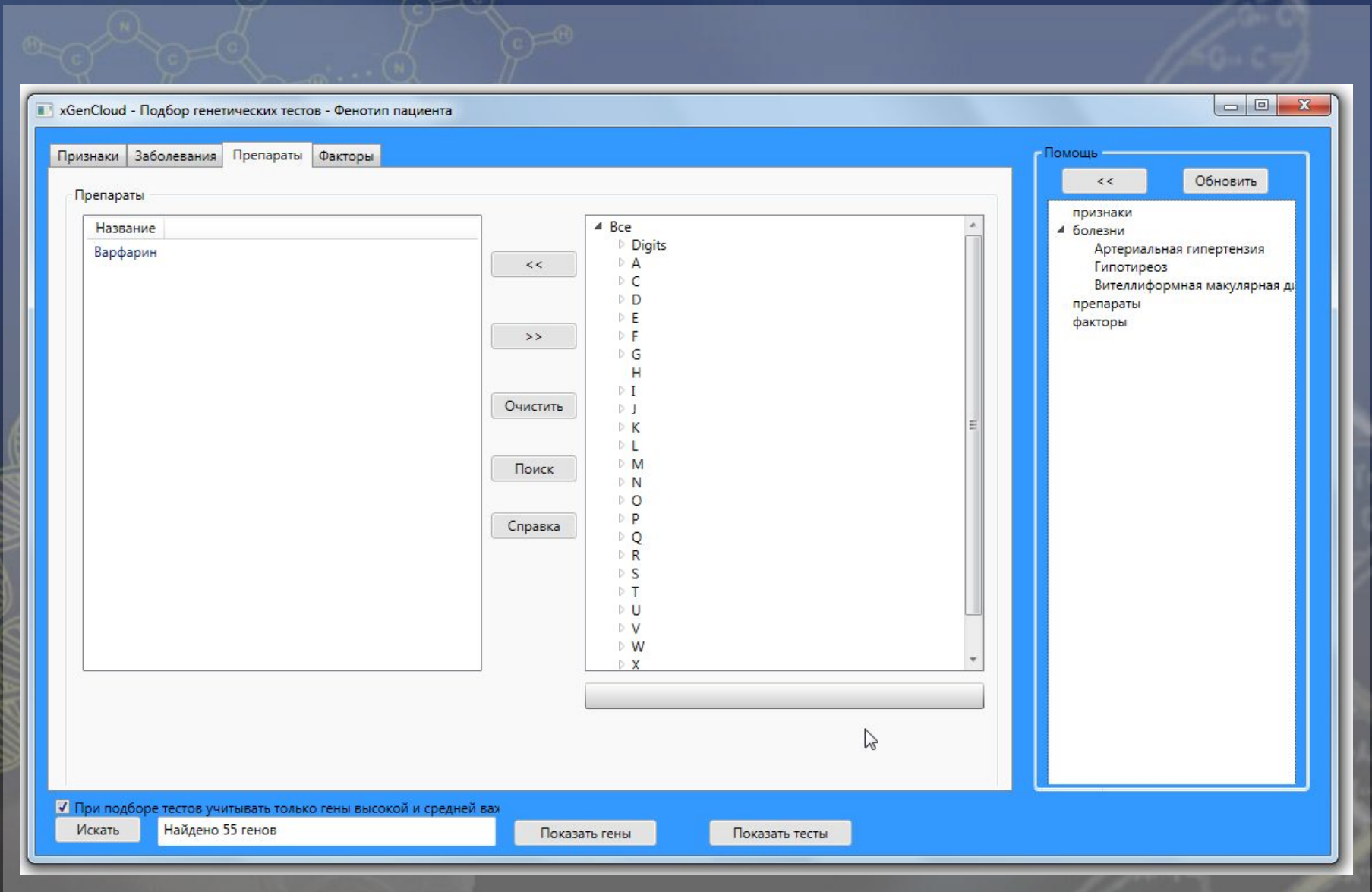
Рекомендации











xGenCloud - Подбор генетических тестов - Список генов

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

Назад
Сформировать перечень тестов

Интерфейс приложения xGenCloud для просмотра списка генетических тестов. Окно имеет заголовок "xGenCloud - Подбор генетических тестов - Список тестов".

Слева отображается таблица "Список тестов" с колонками: Код, Название, Компания, Гены, Важность.

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

Справа отображается панель "Информация о тесте" с полями: Код теста: -, Название теста: -, Срок: -, Гены: -, Описание: -.

В нижней части интерфейса расположены кнопки: "Назад", "Гены без тестов" и "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 ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ПОДБОРА
ГЕНЕТИЧЕСКИХ ТЕСТОВ**



ООО "эксДжен Сайбернетикс"
www.xgencloud.com

Москва
2014

www.xgencloud.com [Страница 1](#)

www.xgencloud.com [Страница 1](#)

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ
ПОДБОРА ГЕНЕТИЧЕСКИХ ТЕСТОВ**

Пациент 3546767546, пол - женский, обследован в диагностическом центре info@ctlab.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|VKCFD1|VKOR, Entrez Gene ID: 79001)

Рекомендации по генетическому тестированию обследуемого:

1. Тест в компании info@ctlab.ru - 00-00-003 Риск атеросклероза и ибс, предрасположенность к дислипидемии
2. Тест в компании info@ctlab.ru - 00-00-016 Фармакогенетика
3. Тест в компании info@ctlab.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 4](#)

www.xgencloud.com [Страница 4](#)

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 4](#)

www.xgencloud.com [Страница 2](#)

www.xgencloud.com [Страница 2](#)

Заключение сформировано автоматической службой **xgencloud**

28. Магнитно-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 2](#)



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

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

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, predisposing 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 пептидаза	2:G237C (индел) rs2252471	rs2252471	T/C (140/140)
ACE2	Экстрасистемный ангиотензиноподобный пептидаза (NC) 3-го типа	437/44		N/N (140/140)
ACE3	Экстрасистемный ангиотензиноподобный пептидаза (NC) 3-го типа	GGAT (индел) rs2252471 (GUG22543P)	rs1799732	G/T (1/1)
ADP1	Рецептор 1-го типа для ангиотензина	A1666C	rs1156	A/C
ACE2	Туннель-связывающий белок 2-3	C237T	rs3443	C/T
ADP2	3-2-аденовосвязатель	Arg16Gly (индел) rs460	rs1042113	Arg/Gly (1/1)



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 звено 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 ангиотатин 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

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 инколинорецепторов).

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):

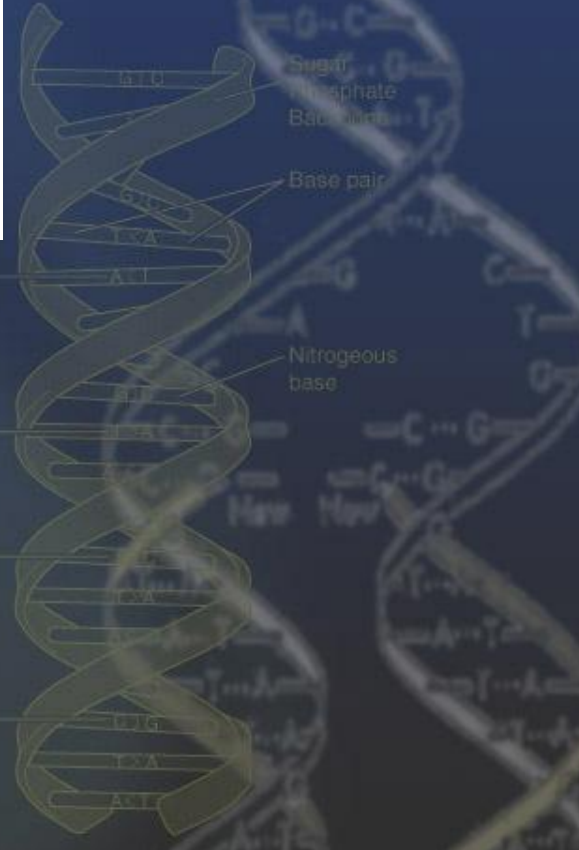
По результатам проведенного генетического обследования, в том числе учитывая отдельные признаки фенотипа и анамнеза пациента, для профилактики сердечно-сосудистых и некоторых других заболеваний, в которых выявлена генетическая предрасположенность, рекомендуется:

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.

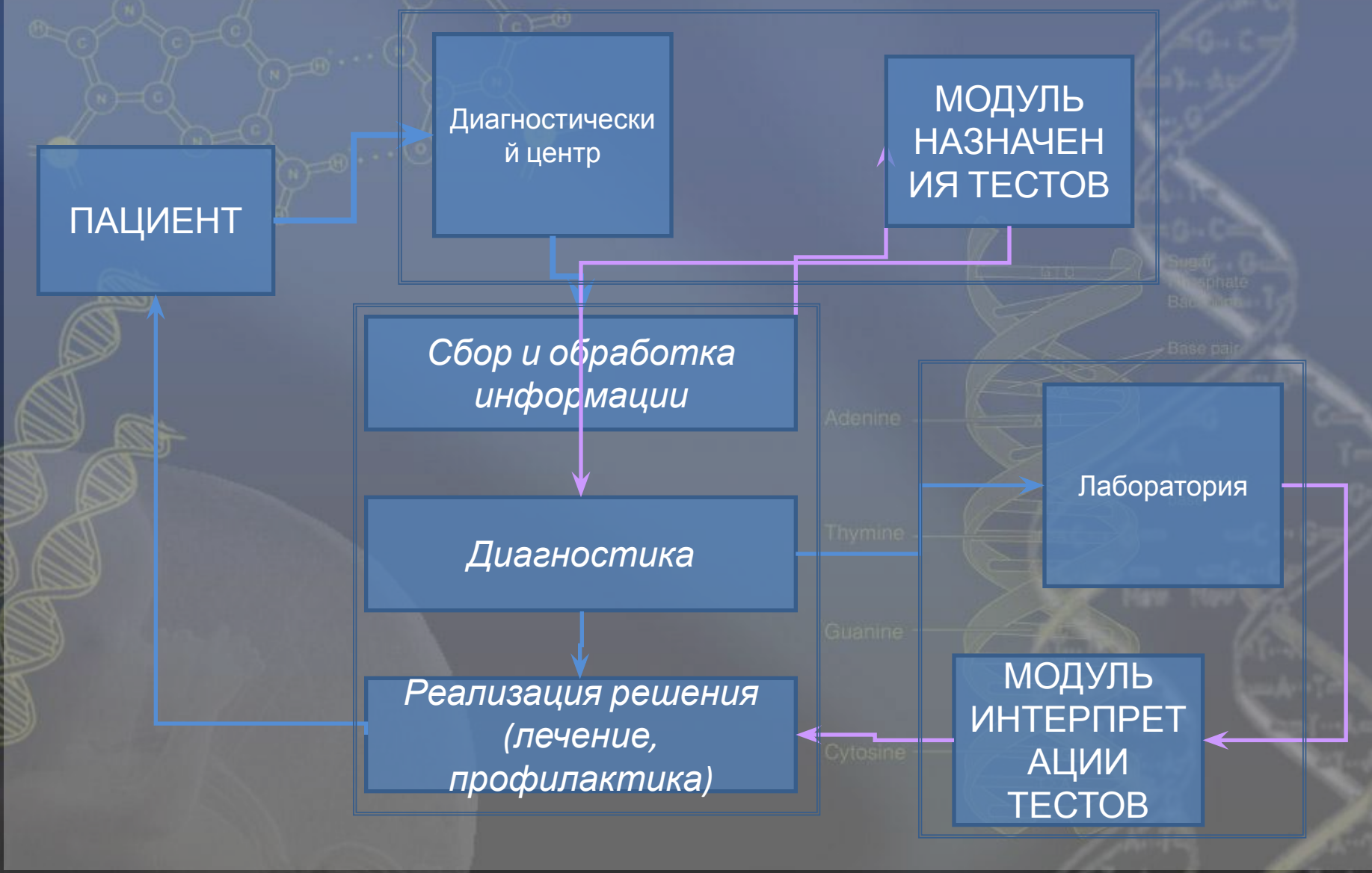


xGenCloud

**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