

«Гемаскрин» - это неонатальный генетический скрининг новорожденного на определение наследственных заболеваний или их носительства



Принцип наследования

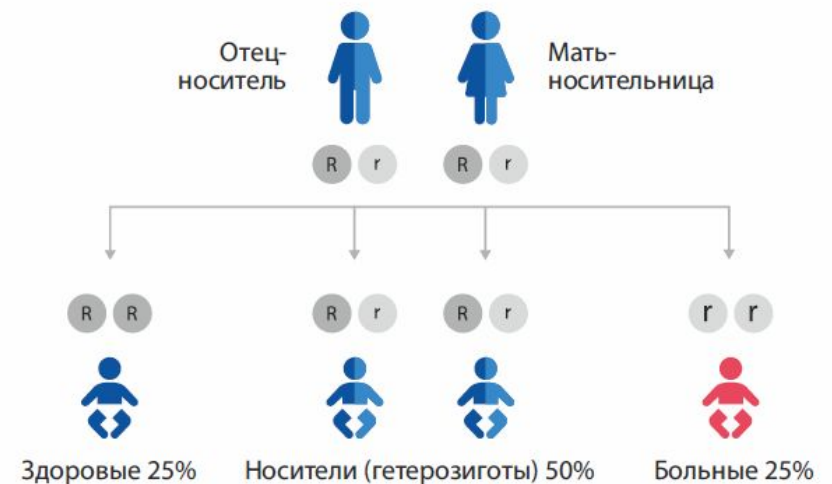
Любой человек наследует генетическую информацию от обоих своих родителей, при этом 50% ДНК ребёнку приходит от матери, 50% - от отца.

Все мы обладаем скрытыми дефектами (мутациями) в своём генетическом аппарате. Каждый человек является носителем нескольких дефектов (мутаций) в своем геноме. По современным оценкам таких мутаций у каждого человека насчитывается от 7 до 10 на геном.

~ 1/2 **всех случаев наследования болезней ребенком** происходит, когда оба родителя не страдают наследственными заболеваниями, но являются носителями поврежденных генов в гетерозиготном состоянии (одна хромосома из гомологичной пары несет поврежденный ген, а другая – нормальный).

Такой вариант наследования называется аутосомно-рецессивным.

В браке двух здоровых скрытых носителей мутации в одном и том же гене возникает 25% вероятность рождения больного ребёнка.



РЕБЕНОК С НАСЛЕДСТВЕННОЙ БОЛЕЗНЬЮ МОЖЕТ РОДИТЬСЯ У ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ!

Частота, профилактика и лечение заболеваний

Специалисты разработали «Гемаскрин» с учетом наиболее распространенных генетических наследственных заболеваний, особенностей организма, характерных для жителей РФ.

Перечень разработан генетиками и биоинформатиками с фокусом на курабельные наследственные заболевания, т.е. на заболевания поддающиеся коррективке и лечению на ранних этапах развития ребенка.



Для новорожденных в Гемабанке доступны базовый и расширенный «Гемаскрин».

Возможности генетических панелей «Гемаскрин»

По заказу Гемабанка ведущими генетиками ЦГРМ разработаны панели Гемаскрин - базовая и расширенная. Скрининги являются эксклюзивным продуктом и предоставляются только клиентам Гемабанка.

! Важно:

Для теста не нужно брать кровь у малыша. Его делают по пуповинной крови, сохраненной во время родов.

«Гемаскрин» базовый

Кол-во заболеваний: **20** наиболее распространенных наследственных заболеваний.

Группы наследственных заболеваний, входящих в тест:

Только курабельные, т.е. для которых имеется доступное лечение, опыт досимптомной терапии, клинические рекомендации

Симптоматика:

в первые месяцы жизни не выявляются симптоматически

Срок выдачи результата: до **60** рабочих дней

«Гемаскрин» расширенный

Кол-во заболеваний: **375+** наследственных заболеваний, **400+** генов.

Группы наследственных заболеваний, входящих в тест:

1 группа: курабельные (**220 генов**)


2 группа: заболевания, при которых есть ограничения по приему препаратов/возрасту (например, злокачественная гипертермия), а также раки и опухолевые синдромы, врожденные дисфункции коры надпочечников, а также доброкачественные состояния, не требующие лечения (**68 генов**)

3 группа: заболевания, которые лечатся симптоматически, но в России эти препараты не зарегистрированы (**130 генов**)

Срок выдачи результата: до **45** рабочих дней



Что дает «Гемаскрин»

- 1. Диагностику наследственных заболеваний**
- 
- 2. Своевременное лечение заболевания при его обнаружении**
- 
- 3. Диагностику носительства поврежденного гена**
- 
- 4. Информацию для планирования будущего потомства**

Результаты Гемаскрина приходят по электронной почте, указанной клиентом. При обнаружении наследственного заболевания рекомендуется консультация генетика.

Для жителей Москвы и МО консультация проходит очно в Центре Генетики и Репродуктивной Медицины «ГЕНЕТИКО» по адресу: ул. Губкина, д. 3, корп. 1

Для жителей других городов консультация проходит онлайн.

Заказать тест можно по телефону: 8 800 250 90 05

Базовый «Гемаскрин»

Перечень наследственных заболеваний, включенных в базовую панель «Гемаскрин»:

Болезнь Вильсона-Коновалова
Болезнь Гоше
Гемохроматоз 1-го типа
Гиперкалиемический периодический паралич
Гипокалиемический периодический паралич
Гликогеноз 2-го типа (Болезнь Помпе)
Дефицит биотинидазы
Периодическая болезнь (семейная средиземноморская лихорадка)
Тирозинемия 1-го типа
Галактоземия
Фенилкетонурия 1-го типа
Глутаровая ацидурия
Болезнь Нимана-Пика тип С
Гомоцистнурия
Болезнь Хартнупа
Цитруллинемия
Недостаточность ацилКоа ДГ ЖК со средней длиной цепи
Изовалериановая ацидемия
Нейросенсорная несиндромальная тугоухость
Спинальная мышечная амиотрофия



Проверка на 20 наследственных заболеваний
Цена теста: 20 000 Р

Ранняя диагностика позволяет оперативно и своевременно назначить эффективную профилактику и лечение!

Расширенный «Гемаскрин»

Перечень наследственных заболеваний, включенных в расширенную панель «Гемаскрин» :

Врожденные болезни обмена (более 100)

Нарушения обмена жирных кислот: Карнитиновые дефициты, Пириксидон-зависимые судороги, Дефицит Креатина и др. (42)

Иммунология/гематология: иммунодефициты, нейтропения, ретикулярный дисгенез и др.(32)

Гипотериоз (14)

Нефрогенный несахарный диабет (2)

Лизосомальные болезни накопления: Болезнь Гоше, Болезнь Фабри, Болезнь Помпе и др. (11)

Детские раки (20)

Врожденные дисфункции коры надпочечников (7)

Гипераммониемии и нарушения цикла мочевины (7)

Рахиты (3), Тугоухость (2), Муковисцидоз (1)

Гемофилия А (1), Гемофилия В (1), Болезнь Вильсона-Коновалова (1) и другие состояния (более 150)

**Проверка на 375
наследственных заболеваний
Цена теста: 54 000 Р**

! Важно:

Расширенный «Гемаскрин» включает в себя диагностику всех наследственных заболеваний, которые входят в базовый «Гемаскрин» и дополнительно диагностику еще 355 наследственных заболеваний.

Примеры профилактики и лечения некоторых заболеваний

№	ГЕН	ОМIM	ГРУППА ПАТОЛОГИИ	ЗАБОЛЕВАНИЕ	ПРОФИЛАКТИКА И ЛЕЧЕНИЕ
1	PAH	261600	Аминоацидопатия	Фенилкетонурия	Диета и смеси без фенилаланина
2	FAH	276700	Аминоацидопатия	Тирозинемия 1 тип	Орфадин, сухая смесь без тирозина XPEN, TYR Тиризон
3	GCDH	231670	Аминоацидопатия	Глутаровая ацидурия	Специальные смеси аминокислот («Глутаридон»)
4	IVD	243500	Аминоацидопатия	Изовалериановая ацидемия	Смесь без лейцина (Нутриген)
5	CBS	236200	Аминоацидопатия	Гомоцистинурия	Большие дозы витамина B6 и фолиевой кислоты, диетотерапия - продукты с низким содержанием метионина. Специальные смеси аминокислот без метионина — Анамикс, Хомидон, Аналог, Максимум
6	SLC6A19	234500	Аминоацидопатия	Болезнь Хартнупа	Высокобелковая диета. Никотиновая кислота и витамины группы B.
7	ASS1	215700	Нарушение обмена цикла мочевины	Цитруллинемия	Низкобелковая диета наряду с введением аминокислоты аргинина.

Профилактика и лечение заболеваний

№	ГЕН	OMIM	ГРУППА ПАТОЛОГИИ	ЗАБОЛЕВАНИЕ	ПРОФИЛАКТИКА И ЛЕЧЕНИЕ
8	GALT	230400	Болезнь нарушения обмена углеводов	Галактоземия	Безлактозная диета. Специализированные смеси на основе изолята соевого белка.
9	ACADM	201450	Нарушение бета-окисления жирных кислот	Недостаточность ацил-СоА-дегидрогеназы жирных кислот со средней длиной цепи	Частое кормление для исключения голодания. Диета со сниженным содержанием жиров и повышенным содержанием углеводов. L-карнитин, Рибофлавин, Внутривенное введение растворов глюкозы и бикарбоната натрия.
10	ATP7B	277900	Болезнь накопления металлов	Болезнь Вильсона-Коновалова	Хелаторы (D-пеницилламин). Диета с ограничением меди.
11	HFE	235200	Болезнь накопления металлов	Гемохроматоз 1 типа	Диета с ограничением железа и кровопускания. Дефероксамин.
12	BTD	253260	Болезнь нарушения обмена витаминов	Дефицит биотинидазы	Биотин
13	MEFV	249100	Аутовоспалительная болезнь	Периодическая болезнь	Колхицин

Профилактика и лечение заболеваний

№	ГЕН	ОМIM	ГРУППА ПАТОЛОГИИ	ЗАБОЛЕВАНИЕ	ЧАСТОТА 1:	ПРОФИЛАКТИКА И ЛЕЧЕНИЕ
14	GBA	230800	Лизосомная болезнь накопления	Болезнь Гоше, тип 1	40 000 – 60 000	ФЗТ «Церезим» и аналоги
15	NPC1	257220	Лизосомная болезнь накопления	Болезнь Нимана-Пика тип С	150 000	Завеска (миглустат) - ингибитор глюкозилцерамидсинтазы
16	GAA	232300	Лизосомная болезнь накопления	Болезнь Помпе	40 000	ФЗТ «Миозим»
17	SCN4A	170500	Периодические параличи, нервно-мышечные болезни	Гипер- и гипокалиемический периодический паралич	200 000	При гиперкалиемическом: Тиазидные диуретики (гидрохлортиазид), диета с уменьшением поступления калия. Лечение гипокалиемического паралича см. ниже.

Профилактика и лечение заболеваний

Заболевание:	Гены, входящие в исследование	Лечение
Гиперинсулинизм	SLC16A1, GCK, GLUD1, KCNJ11, ABCC8, INSR, HADH	Сульфонилмочевина (4) improves psychomotor/cognitive development/IQ; improves behavioural/psychiatric disturbance(s); improves neurological manifestations (incl. neuro-imaging); improves systemic manifestations Диазоксид - не зарегистрирован в РФ; Октреотид
Гипотиреоз	TSHB, TSHR, TRHR, PAX8, THRA, TBL1X, IRS4, DUOX2, DUOX2A, IYD, SLC5A5, TG, TPO, IGSF1	Заместительная гормонотерапия Добавка йода
Тугоухость:	SLC26A4, GJB2	Кохлеарная имплантация
- Синдромальная форма тугоухости с патологией щитовидной железы		
- Несиндромальная форма тугоухости		
Гипофизарный нанизм	GH1, GHRHR, PROP1, POU1F1, LHX3, LHX4, OTX2, RNPC3	Гормон роста
Болезнь кленового сиропа	BCKDHA, BCKDHB, DBT	Лебное питание, Тиамин, карнитин Валин и Изолейцин (зарегистрированы как БАД)
Болезнь Фабри	GLA	Ариплаза (зарегистрирован), наглазим galsulfase enzyme replacement therapy
Гемофилия А	F8	Терапия факторами свертывания
Гемофилия В	F9	Терапия факторами свертывания

Примеры из практики: Фенилкетонурия 1-го типа

Частота: 1: 10000 новорожденных.

Тип наследования: аутосомно-рецессивный

Патогенез и клинические признаки заболевания: При мутациях в гене *PAH* фермент фенилаланин-4-гидроксилаза, участвующая в реакции преобразования L-фенилаланина в тирозин, перестаёт выполнять свою функцию. Клинические проявления обусловлены токсическим действием фенилаланина, который не подвергается превращениям из-за блокирования указанной биохимической реакции. Накапливающийся фенилаланин превращается в другие токсические продукты, которые повреждают клетки нервной системы. Кроме того, ферментативный блок превращения фенилаланина в тирозин приводит к уменьшению образования медиаторов центральной нервной системы (дофамина и диоксифенилаланина). Все выше перечисленное приводит к нарушению психоречевого и моторного развития, умственной отсталости больных и развитию у них судорог.

Заболевание биохимически диагностируется с помощью государственного скрининга новорожденных, однако, в программе «Гемаскрин» диагностика проводится не на основе биохимического анализа уровня фенилаланина в крови больного, а на основе непосредственного анализа ДНК пациента.

При сопоставлении результатов ДНК-анализа с результатами стандартного биохимического скрининга новорожденных врач-генетик может заподозрить злокачественные варианты гиперфенилаланинемии, для которых традиционная диетотерапия оказывается неэффективной. Генетик даст рекомендации по лечению.

Лечение:

Своевременное назначение диеты без фенилаланина с использованием специализированных смесей позволяет ребенку развиваться соответственно возрасту, а врачам не допустить развитие необратимых осложнений.

Примеры из практики: гемохроматоз I типа

Частота: 1: 300 новорожденных.

Тип наследования: аутосомно-рецессивный

Патогенез и клинические признаки заболевания: Ген *HFE* кодирует особый белок, участвующий в регуляции захвата железа (Fe) клетками слизистой оболочки желудочно-кишечного тракта. Нарушение работы данного протеина характеризуется неограниченным всасыванием Fe из просвета кишечника. Последнее приводит к чрезмерному накоплению железосодержащего пигмента гемосидерина в печени, поджелудочной железе, сердце, коже, яичках, суставах, гипофизе и других органах, что обуславливает гибель активных элементов и развитие склеротического процесса. Возникает клиническая симптоматика цирроза печени, сахарного диабета, метаболической кардиомиопатии.

Лечение: Для уменьшения всасывания и выведения излишков железа из организма сводят к минимуму употребление железа с пищей (ограничение мяса, гречневой крупы, яблок, гранатов, красного вина, витамина С, отказ от алкоголя), а также применяют терапию хелатирующим препаратом **дефероксамин**. Однако максимально эффективным методом лечения гемохроматоза считается проведение курса **флеботомий** (кровопусканий).

Своевременно начатое профилактическое выведение излишков железа из организма (флеботомии) позволяет полностью избежать биохимических и клинических признаков заболевания.

Примеры из практики: глутаровая ацидурия I типа

Частота: 1: 50 000 новорожденных.

Тип наследования: аутосомно-рецессивный

Патогенез и клинические признаки заболевания: Ген *GCDH* кодирует фермент глутарил-СоА дегидрогеназу, участвующую в метаболизме лизина, гидроксизина и триптофана. Мутации в гене *GCDH* в гомозиготной или компаунд-гетерозиготной форме приводят к развитию аутосомно-рецессивного заболевания глутаровая ацидурия 1-го типа. Патология сопровождается недостаточностью фермента глутарил-СоА дегидрогеназы, в результате чего в организме накапливаются глутаровая и 3-ОН-глутаровая кислоты, оказывающие нейротоксическое действие преимущественно на подкорковые структуры головного мозга. Основными симптомами болезни являются макроцефалия на фоне периодически возникающих энцефалитоподобных кризов в виде лихорадки, эпилептических припадков, частых срыгиваний, рвоты, коматозного состояния. В последующем развиваются различные гиперкинезы, характерна задержка психомоторного развития. **Часто больные подолгу наблюдаются у невролога с ложным диагнозом детский церебральный паралич (ДЦП).**

Лечение: Для терапии заболевания применяют специальные смеси аминокислот («Глутаридон XLIS, TRY», компания SHS International LTD, Nutricia). Также назначение L-карнитина, рибофлавина, ограничение белков животного происхождения (содержащих в своём составе большое количество лизина, триптофана, гидролизина). **Большинство пациентов остаются бессимптомными, если лечение (диетотерапии с применением L-карнитина) начато в период новорожденности.** Строгая диета с применением специализированных смесей должна соблюдаться до 6 лет. В последующем, в зависимости от клинического течения болезни, ребёнок может перейти на простую низкобелковую диету.

Метод диагностики базового «Гемаскрин»

В ходе анализа «Гемаскрин» используется технология жидкостных ЧИПов Fluidigm

Применяемый метод: ПЦР с TaqMan зондами

Программа ДНК диагностики разработана в партнерстве с ведущими специалистами России по медицинской генетике. Все работы проводятся в лицензированной лаборатории, соответствующей стандартам GMP.



Метод диагностики расширенного «Гемаскрина»

Расширенный скрининг новорожденных проводится методом секвенирования нового поколения (Next Generation Sequencing, NGS).

Этот метод позволяет глубокого (многократного) прочитывать генетический материал и с большой точностью выискивать и определять «поломку» в генах.

В исследование входит дополнительный генетический тест – **анализ на делеции гена SMN1 (СМА).**

Выполняется на самом современном оборудовании **лидера отрасли секвенирования – Illumina (NovaSeq 6000)** с наилучшими характеристиками глубины покрытия в среднем от 100X, обеспечивающими высокую точность прочтения ДНК.

Данный секвенатор обладает большей пропускной способностью по сравнению с другими системами, обеспечивает высокое покрытие.



Показания для проведения базового или расширенного генетического скрининга «Гемаскрин»

«Гемаскрин» рекомендован всем детям (особенно новорожденным). Зачастую семейный анамнез не имеет значения, т.к. большинство болезней, входящих в скрининги, наследуются аутосомно-рецессивно а значит, в семье двух здоровых родителей могут родиться больные дети. Наличие здоровых детей в семье не исключает рождения больного ребенка.

«Гемаскрин» обеспечивает раннюю и своевременную диагностику заболеваний для их эффективного лечения.

Проведение таких анализов для новорожденного малыша должно стать привычным действием для всех родителей.

8 800 250 90 05

www.gemabank.ru

Гемабанк, с заботой о здоровье!

