



# G.LAB

## Секвенування екзому + мітохондріальний геном + сирі дані (raw data)

**ЦЕ НАЙСУЧАСНІШИЙ І НАЙБІЛЬШ ДЕТАЛЬНИЙ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНИЙ АНАЛІЗ ГЕНІВ, ЩО ВІДПОВІДАЮТЬ ЗА РОЗВИТОК БІЛЬШЕ 6 000 ВІДОМИХ СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ**

- це тест для визначення генетичних пошкоджень (мутацій) в ДНК, які є причиною спадкових захворювань. Сучасні технології, такі як секвенування екзома, дозволяють проаналізувати послідовність більше 20 000 генів одночасно.

### ТЕСТ ВКЛЮЧАЄ:

- Надійне покриття секвенування всього екзому та мітохондріального геному, для забезпечення високої чутливості та специфічності тесту.
- Середній час виконання 5-8 тижнів.
- Анотовані додаткові звіти з усіма рідкісними варіантами
- Сирі дані (raw data) у форматах: BAM, VCF, FASTQ, Filtered variant files.

### ПЕРЕВАГИ ТЕСТУ:

- перед аналізом, кожний екзом проходить всебічну генерацію генів, забезпечуючи включення нещодавно опублікованих даних для генів та захворювань;
- діагностика складних генетичних захворювань;
- більш ефективна терапія, за результатами аналізу;
- немає необхідності в додаткових молекулярно-генетичних аналізах;
- наявність інформації про можливу передачі захворювання наступному поколінню.

### ЩО ТАКЕ ЕКЗОМ?

Кожна клітина нашого організму містить в ядрі генетичну інформацію, організовану в хромосоми і зашифровану в молекулі ДНК. ДНК несе всю інформацію, необхідну нам для життя і функціонування, закодовану тільки чотирма азотистими основами: А, Т, С, G; ця інформація і є "інструкцією", яка визначає наш індивідуальний розвиток і особливості організму. Якщо є зміна в генетичному коді або якщо одна з хромосом (або її частина) відсутня або дублюється, подальший розвиток організму буде порушено.

В цілому, наша ДНК містить більше - 100 000 генів, але клінічно значущими є близько 20 000 генів, кожен з яких має різну комбінацію і кількість нуклеотидів.

Але не вся інформація, яка міститься в ДНК, кодує білки (насправді велика частина генома - це гени, які не кодують білки!). Гени складаються з двох типів в залежності від їх здатності кодувати білки: екзони, які відповідають за синтез білків; і інтрони, які самі не

+38 (096) 356 47 38



+38 (063) 953-30-16

[g.lab.medicine@gmail.com](mailto:g.lab.medicine@gmail.com)

[www.glabmedicine.com](http://www.glabmedicine.com)



# G.LAB

продукують білки, але допомагають у відборі білок-кодуючих екзонів. Весь набір генів називається "геном", а весь набір екзонів називається "екзом" - смислова частина генома.

### **АНАЛІЗ МІТОХОНДРІАЛЬНОЇ ДНК (мтДНК): яку цінну інформацію надає?**

мтДНК – це ДНК, що знаходиться (на відміну від ядерної ДНК) в мітохондріях. Мітохондрії розташовані в цитоплазмі кожної клітини, їх можна порівняти з «батареями», які виробляють, зберігають і розподіляють необхідну для клітини енергію. Багато із структурних генів кодують білки, відповідальні за роботу дихальних систем і стійкість до антибіотиків. МтДНК успадковується тільки по материнській лінії і передається з покоління в покоління виключно жінками.

Мутації в мтДНК прискорюють процес старіння і розвитку вікових патологій, наприклад, нейродегенеративних захворювань. Крім того, вони можуть викликати зниження чоловічої фертильності, підвищувати ризик невиношування вагітності та ембріональних порушень. Зниження числа копій молекул мтДНК також призводить до розвитку захворювань, таких як міопатії, нефропатії, печінкова недостатність і ін.

### **КОЛИ СЛІД ПРОЙТИ СЕКВЕНУВАННЯ ЕКЗОМА + МІТОХОНДРІАЛЬНИЙ ГЕНОМ?**

- у Вас є недіагностоване захворювання, але попередні результати генетичних тестів були неоднозначними;
- у Вас є симптоми складного генетичного захворювання, яке зустрічалося в Вашій родині (Х-зчеплене або аутосомно-рецесивне / домінантне успадкування);
- немає іншого способу виконати генетичне тестування певного гена (-ів).

**Матеріал** – 3 мл венозної крові з ЕДТА.

**Термін виконання** – до 45 робочих днів.

**Ціна** – 965.09 євро + 10'000 грн.

**Країна виконання тесту** – Німеччина.

З повагою до Вашого здоров'я, команда G.Lab

+38 (096) 356 47 38



+38 (063) 953-30-16

[g.lab.medicine@gmail.com](mailto:g.lab.medicine@gmail.com)

[www.glabmedicine.com](http://www.glabmedicine.com)



**G.LAB**