



Персональное исследование генома

Информационный бюллетень



<https://zenome.store>



<https://vk.com/zenomeio>



<https://www.facebook.com/zenomeplatform>



+7 (926) 467-87-82



info@zenome.io

ООО «Институт геномного анализа» — российская компания (торговая марка Zenome), специализирующаяся в области исследования и разработок программного обеспечения для хранения, передачи и обработки геномных данных. Настоящий бюллетень представляет общую информацию для специалистов о продуктах компании.

Глоссарий

ДНК — дезоксирибонуклеиновая кислота, полимерная макромолекула, обеспечивающая хранение, передачу и реализацию наследственной информации, состоит из мономеров — дезоксирибонуклеотидов, обозначаемых А, С, Т, G.

Геном — совокупность всех молекул ДНК в одной клетке.

Экзон — часть генома, которая кодирует белки (передает информацию о функции всех белков в организме и составляет примерно 1 % от всего генома).

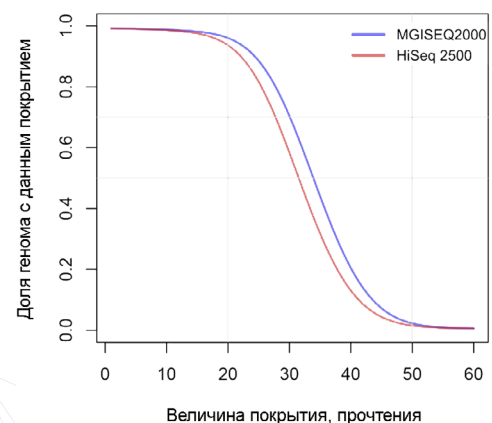
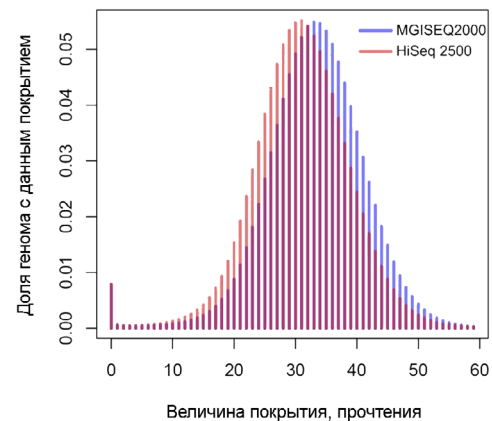
Хромосома — плотноупакованная с помощью белков молекула ДНК (хромосомы находятся в клеточном ядре, у человека 46 хромосом или 23 пары гомологичных хромосом, из которых половина - от отца, а другая половина от матери).

NGS (секвенирование следующего поколения, англ. Next Generation Sequencing) — техника определения нуклеотидной последовательности ДНК для получения формального описания ее первичной структуры. Технология методов секвенирования нового поколения (NGS) позволяет «прочитать» одновременно несколько участков генома, что является главным отличием от более ранних методов секвенирования.

Технология

Высокопроизводительное секвенирование

Для проведения персонального исследования генома, компания Zenome осуществляет секвенирование всей последовательности ДНК пациента, с дополнительным, более глубоким, секвенированием экзомных (кодирующих белки) участков. Для анализа применяются технологии секвенирования второго поколения — **Illumina** и **MGISEQ** — две наиболее точные и высокопроизводительные технологии на сегодняшний день.



Анализ распределения величины покрытия для MGISEQ-2000 и HiSeq 2500

Анализ и интерпретация данных

Для поиска генетических причин развития заболеваний, разработано программное обеспечение **Zenome Varianter** — система



интерпретации геномных данных с возможностью оценки патогенности геномных вариантов, как причин развития заболевания. Для того, чтобы врач-генетик мог проверить результаты исследований генома своего пациента, разработано веб-приложение, доступное по адресу: <https://varianter.zenome.io/>. Возможно расширение функционала в случае приобретения платной подписки.

Международные стандарты и рекомендации

- Для классификации геномных вариантов применяются рекомендации Американского колледжа медицинской генетики (ACMG/AMP).
- При разработке генных панелей были использованы данные: [Radboud University Medical Center Exome sequencing gene panels](#); [Illumina TruGenome Predisposition Screen](#); [Emory Genetic Laboratory](#); [UK Genetic Testing Network](#).
- Для аннотации элементов генома используются данные международного консорциума Gencode: [The GENCODE Project](#).
- Рекомендации FDA по тестированию фармакогенетических маркеров [Table of Pharmacogenomic Biomarkers in Drug Labeling](#).

Научные исследования

Компания Zenome проводит научные исследования в области оценки точности используемых методов секвенирования, с учетом результатов передовых современных научных публикаций. Результаты собственного исследования были опубликованы в международном рецензируемом журнале:

[Korostin et al., \(2020\) Comparative analysis of novel MGISEQ-2000 sequencing platform vs Illumina HiSeq 2500 for whole-genome sequencing. Plos One.](#)

Приватность и безопасность данных

Полный цикл анализа генетических данных от выделения ДНК до непосредственно секвенирования проводится в сертифицированной лаборатории в **Центре Геномных Технологий НИИ Трансляционной Медицины ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России**. Биоматериал пациентов не отправляется за рубеж, а геномные данные хранятся в зашифрованном виде на серверах, физически расположенных на территории Российской Федерации.

Клинические отчеты



Онкогенетика ([смотреть отчет](#))

- Анализ наследственной предрасположенности к онкологическим заболеваниям.
- Количество исследуемых генов: **250**
- Основные разделы: солидные опухоли у взрослых; рак молочной железы (в том числе семейные формы); рак ободочной и

PLOS ONE

RESEARCH ARTICLE

Comparative sequencing platform for whole-genome

Dmitriy Korostin¹, Nikolay Alexey Gorbachev²

¹ Pirogov Russian National Research Medical University, Russia, ³ Company Helicon, Ltd

Abstract

The MGISEQ-2000 develo

прямой кишки; карцинома эндометрия; рак предстательной железы (семейная форма); семейная рабдомиосаркома; опухоли центральной и периферической нервной системы (семейные формы); опухоли ЖКТ.



Кардиология [\(смотреть отчет\)](#)

- Анализ наследственной предрасположенности к заболеваниям сердечно-сосудистой системы.
- Количество исследуемых генов: **491**
- Основные разделы: аритмогенная кардиомиопатия; синдром Бругада; детские кардиомиопатии; дилатационная кардиомиопатия; семейная гиперхолестеринемия; семейная несиндромальная врожденная болезнь сердца; гипертрофическая кардиомиопатия; идиопатическая фибрилляция желудочков; синдром длинного интервала QT; первичная лимфедема; легочная артериальная гипертензия; расслаивающая аневризма аорты; внезапная сердечная смерть; ишемическая болезнь сердца; сердечные аритмии.



Фармакогенетика [\(смотреть отчет\)](#)

- Анализ индивидуальной восприимчивости пациента к лекарственным средствам (анализируются все лекарственные препараты, прием которых FDA рекомендует назначать после анализа фармакогенетических маркеров).
- Количество исследуемых генов: **65**
- Основные разделы: инфекционные заболевания; анестезия; психиатрия; пульмонология; гастроэнтерология; гематология; неврология; кардиология; урология; гинекология; метаболические нарушения; токсикология; трансплантология.

Другие отчеты



Мультифакторные заболевания



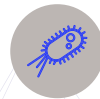
Генетика красоты



Генетика фитнеса



Генетика происхождения



Микробиом ротовой полости



Определение длины теломер (предрасположенность к преждевременному старению)

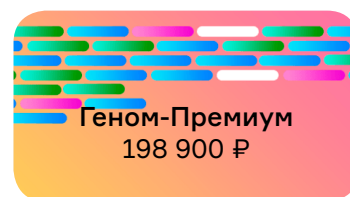
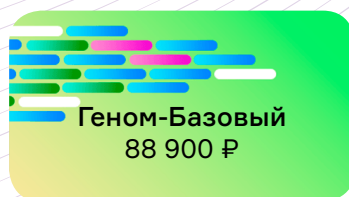
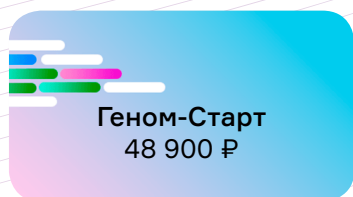
analysis of novel MGISEQ-2000 platform vs Illumina HiSeq 2500 genome sequencing

Kulemin^{1,2}, Vladimir Naumov², Vera Belova^{1*}, Dmitry Kwon³,

Search Medical University, Moscow, Russia, 2 Zenome.io, Ltd., Moscow, Russia

Продукты Zenome

В зависимости от потребностей пациента, представлены 3 варианта полногеномного анализа:



ХАРАКТЕРИСТИКА ↓	Геном-Старт	Геном-Базовый	Геном-Премиум
Покрытие* полной последовательности генома	2x	7x	30x
Покрытие кодирующей части генома	более 70x	более 80x	более 100x
Кратность анализируемых данных по сравнению с обычным ДНК-тестом на микрочипах	более 1 000 раз	более 10 000 раз	более 100 000 раз
Клинический отчет о наличии патогенных вариантов согласно рекомендациям ACMG/AMP	+	+	+
Анализ CNV — числа копий (более современная альтернатива микроматричному анализу)	+	+	+
Отчеты о происхождении и здоровье, фармакогенетике	-	+	+
Печатная версия отчета в виде глянцевого журнала	-	+	+
Дополнительные отчеты по онкогенетике, определение длины теломер, анализ микробиома полости рта	-	-	+
Индивидуальная консультация по результатам с подробным разбором	оплачивается дополнительно	оплачивается дополнительно	включена в стоимость

Сотрудничество с Zenome

Наши преимущества:

- Полногеномный анализ от 48 тыс. руб.
- Возможность предсказать риски заболеваний до их наступления, разработать индивидуальный план профилактики и составить практические рекомендации для каждого пациента.
- Консультация врача-генетика, возможность долгосрочного ведения пациента совместно с лечащим врачом, возможность интерактивного анализа.
- Регулярное обновление полученных генетических данных.
- Обеспечение высокого уровня приватности для наших пациентов и контроль результатов на каждом этапе исследования.
- Оценка полигенного контекста для прогнозирования пенетрантности патогенных геномных вариантов.
- Возможность интерпретации (повторного анализа) данных пациента, полученных в другой лаборатории.

Что получает врач:

Врач получает уникальный инструмент, для выстраивания длительных взаимоотношений с пациентом, возможность обсуждать совместно с врачом-генетиком генетические данные пациента на любом этапе лечения. Возможность посмотреть любую позицию в геноме пациента по мере необходимости на протяжении всей жизни.

Что получает пациент:

Анализ полного генома в соответствии с принятыми международными нормами и рекомендациями, набор отчетов, индивидуальный поиск генетических причин конкретной патологии в зависимости от клинических особенностей, сохранение приватности и безопасности данных, консультацию врача-генетика, сопровождение врача-специалиста совместно с врачом-генетиком, при необходимости — дальнейшее обновление данных по его генетическому статусу.

Условия сотрудничества для партнеров

- Для наших партнеров предусмотрена **скидка от 10%**.
- Возможность продажи в формате **white-label** (под собственным брендом партнера).
- Возможность проведения **обучающего семинара** и коротких регулярных консультаций по продуктам компании.

Как проводится исследование:

Для анализа генома Вам необходимо сдать биоматериал — 2 мл. слюны или 4 мл. крови. Срок исследования — до 60 рабочих дней.

** Покрытие — это величина, характеризующая количество раз, которое мы отсекали тот или иной участок в вашей ДНК.*

*** Некоторые компании, предоставляющие низкие цены за полногеномный анализ, проводят секвенирование в Пекинском геномном центре в Китае. В настоящее время, имея только геномные данные, можно восстановить внешность донора и определить личность. Таким образом, анализ генома в другой стране не может гарантировать, что информация о геноме человека (а значит и обо всех потенциальных проблемах со здоровьем) не попадет в руки третьих лиц. Это особенно важно для государственных служащих, сотрудников органов безопасности, бизнесменов высокого уровня и других людей, для которых критически важно соблюдать приватность. Именно поэтому компания Zenome ставит вопрос безопасности данных на первое место.*



 zenome

<https://zenome.io>

© 2020 Zenome, Inc.