



# Секвенирование ЭКЗОМА



геноаналитика

[www.genoanalytica.ru](http://www.genoanalytica.ru)



## Зачем исследовать экзом?

Кодирующая часть всех генов называется экзом. Он состоит из экзонов и фланкирующих их последовательностей, промоторов, 5' и 3' нетранслируемых регионов (UTR). У человека экзом составляет менее 2 % от всего генома. При этом примерно 85 % известных мутаций, вызывающих различные заболевания, происходят именно в этой области.

Поэтому исследование экзома является важным и эффективным инструментом клинических исследований (наследственные заболевания, исследование причин возникновения и поиск путей лечения рака и др.), а также для решения широкого спектра задач медицинской и популяционной генетики. Высокопроизводительное секвенирование экзома позволяет находить генетические причины болезней в тех случаях, когда прежние технологии были бессильны. При этом стоимость секвенирования экзома по сравнению с секвенированием полного генома в несколько раз меньше.

### **Закон Парето:**

*«20 % усилий дают 80 % результата,  
а остальные 80 % усилий – лишь 20 % результата»*



# Как проводится исследование?

- 1 Выделение ДНК из предоставленного материала (*Qiagen, QIAamp DNA Blood Mini Kit*)
- 2 Подготовка и амплификация библиотеки ДНК (*Agilent Technologies, SureSelect Clinical Research Exome*)
- 3 Секвенирование (*HiSeq1500, illumina*)
- 4 Биоинформатическая обработка результатов (*опционально*)
- 5 Заключение врача-генетика (*опционально*)



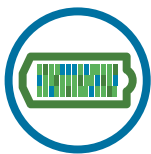


## Какое покрытие необходимо?

Важным методическим аспектом высокопроизводительного секвенирования является необходимость многократного прочтения каждого нуклеотида изучаемой последовательности. Это обусловлено тем, что в процессе секвенирования неизбежны ошибки распознавания отдельных нуклеотидов. Несмотря на то, что уровень таких ошибок в современных протоколах не превышает 0,1 %, при однократном прочтении наблюдается их значительное проявление.

Для избежания ошибочных данных необходимо 20–30 кратное прочтение при секвенировании. Однако в момент подготовки библиотеки отдельные фрагменты оказываются представлены неравномерно и для достижения 30-кратного прочтения таких участков необходимо общее 100-кратное прочтение. Кроме того, 100- или более кратное прочтение позволяет анализировать возможную клональную изменчивость изучаемого материала, что крайне важно в некоторых исследованиях, например при изучении онкологического материала.

Компания «Геноаналитика» рекомендует исследовать экзом со 100-кратным и более покрытием. Однако, при необходимости, мы готовы провести исследование и при меньшей кратности.



## Как обрабатывается полученная информация?

Полученная после секвенирования информация проходит процедуру фильтрации. Сначала исключаются все изменения ДНК, описанные ранее в базах данных условно здоровых людей, а также синонимичные замены нуклеотидов в ДНК. Затем выявляются мутации в генах, наиболее вероятно имеющих функциональное и клиническое значение.

**Специалисты нашей компании проверяют найденные мутации по следующим базам данных:**

- COSMIC
- Ion AmpliSeq Inherited Disease
- CGC
- ClinVar
- Illumina Disease
- ACMG
- InVitae Condition





# В каком виде будет выдан результат исследования?

В результате выполненной работы вы получите:



Файлы с чтениями в формате **.fastq**



Файлы с картированными чтениями в формате **.bam**



Файлы с найденными полиморфизмами в формате **.vcf**

Подробную аннотацию вы получите в виде таблицы, в которой будет указано:



Синонимичность найденных полиморфизмов;

Замены, модифицирующие 3' и 5' концы транскриптов;

Перечень выявленных полиморфизмов, аннотированных в используемых базах данных, изменяющих старт/стоп-кодоны, сайты сплайсинга;

Информацию о гомо- или гетерозиготности мутации с указанием частоты встречаемости в различных популяциях;

Другие данные по запросу.

При необходимости, для вас будет подготовлен отчет о проведении экзомного секвенирования, подписанный врачом-генетиком и директором по науке компании «Геноаналитика».





# В каком виде необходимо предоставлять материал и как долго проводится анализ?

Мы принимаем в работу образцы крови или выделенную ДНК.



**Кровь:** не менее 1 мл в ЭДТА  
(пробирки с сиреневой крышкой)



**ДНК:** от 5 мкг



Анализ займет от 2-х недель до 2-х месяцев





**Звоните:**

+7 (495) 930-83-53

+7 (495) 698-61-39



**Пишите:**

[info@genoanalytica.ru](mailto:info@genoanalytica.ru)



**Приходите:**

Москва, ул. Ленинские горы, 1, стр. 77,  
Научный парк МГУ, офис 102

**Закажите  
исследование у нас!**

[www.genoanalytica.ru](http://www.genoanalytica.ru)