Μέθοδος ανάλυσης Clinical Exome Solution

CES

Του Παντελή Κωνσταντουλάκη

Παντελής Κωνσταντουλάκης
Επιστημονικός Διευθυντής της
ΒιοΑναλυτική-ΓενόΤυπος Α.Ε.

Η εταιρεία Γενότυπος Science Labs είναι το πρώτο και προς το παρόν το μοναδικό κέντρο στην Ελλάδα που εφαρμόζει την εξέταση Clinical Exom e Solution (CES), εξολοκλήρου στις υπερσύγχρονες εγκαταστάσεις της, χρησιμοποιώντας state of the art εξοπλισμό και έχοντας στην ομάδα της έμπειρους και εξειδικευμένους γενετιστές.

Η μέθοδος ανάλυσης Clinical Exome Solution (CES) αναπτύχθηκε από την κορυφαία και πρωτοπόρο στο χώρο της, εταιρεία βιοπληροφορικής ανάλυσης SOPHiA GENETICS®.

Πρόκειται για μια ολοκληρωμένη λύση με σχεδιασμό τόσο του εργαστηριακού σκέλους της εξέτασης, όσο και της βιοπληροφορικής ανάλυσης των δεδομένων με την ανάπτυξη της πλατφόρμας Sophia DDM® SaaS Analytics.

Με τη μοναδική τεχνολογία capture target enrichment και τη χρήση του NGS sequencer της Illumina (NextSeq-500), η CES αναλύει 11 εκατομμύρια νουκλεοτίδια σε περιοχές που εκφράζονται και σχετίζονται με γενετικές νόσους, καλύπτοντας >4.500 γονίδια, σύμφωνα με τη διεθνώς αναγνωρισμένη βάση δεδομένων Human Gene Mutation Database (HGMD), χρησιμοποιώντας 116.355 μοριακούς ανιχνευτές. Η εξέταση γίνεται με ειδική ανάλυση ολόκληρων των κωδικών περιοχών των γονιδίων, των περιοχών γύρω από τα σημεία ωρίμανσης του mRNA (exon/intron boundaries), καθώς και άλλων γνωστών ρυθμιστικών περιοχών εκτός των γονιδίων που είναι γνωστό ότι συνεισφέρουν σε παθολογικό φαινότυπο.

Η μέθοδος που εφαρμόζεται ανιχνεύει νουκλεοτιδικές αντικαταστάσεις, μικρές ελλείψεις/διπλασιασμούς και κάποιες ισορροπημένες αναδιατάξεις. Έτσι, με την πραγματοποίηση μιας μόνο εξέτασης, υπάρχει πρόσβαση σε γενετική πληροφορία, στην οποία θα ήταν πολύ δύσκολο να φτάσουμε κάνοντας μεμονωμένες εξετάσεις σε ένα μόνο κέντρο.

Η μέθοδος ανάλυσης Clinical Exome Solution (CES) επιτρέπει εξαιρετική αναλυτική δυνατότητα (ευαιασθησία > 99%, ακρίβεια1 > 99%, επαναληψιμότητα >99%) με μέσο όρο κάλυψης >50x στο >96% των στόχων και αξεπέραστη ομοιομορφία στην κάλυψη των περιοχών (>98%).

Συνδυάζοντας όλα της τα χαρακτηριστικά, είναι η μέθοδος με τα λιγότερα ψευδώς αρνητικά αποτελέσματα.

Σε σύγκριση με ευρύτερες προσεγγίσεις όπως το WES (Whole Exome Sequencing) και το WGS (Whole Genome Sequencing), η μέθοδος ανάλυσης Clinical Exome Solution (CES) είναι περισσότερο στοχευμένη σε περιοχές γνωστής κλινικής σημασίας. Λόγω αυτού, έχει μεγαλύτερο βάθος κάλυψης (deeper coverage), ώστε να είναι ευκολότερη, πιο αποτελεσματική και πιο ακριβής η ανίχνευση αιτιοπαθογόνων μεταλλάξεων. Εξάλλου, μέχρι σήμερα δεν υπάρχουν συστηματικές μελέτες που να υποστηρίζουν την ανάλυση ολόκληρου του γονιδιώματος σε υγιή άτομα, ενώ αντίθετα υπάρχουν πρόσφατες δημοσιεύσεις που συστήνουν να μην πραγματοποιείται για πολλούς λόγους. δεδομένα και εύκολα προσβάσιμο. Έτσι, ενώ μπορεί να γίνει με μεγαλύτερη ταχύτητα η ανάλυση μιας ομάδας γονιδίων που αρχικά ενδιαφέρουν, δίνεται η δυνατότητα αναδρομικής ανάλυσης άλλων επιπλέον γονιδίων σε μεταγενέστερο χρόνο. Με αυτό τον τρόπο, κάνοντας μια μόνο φορά την εξέταση μπορεί να γίνει αρχικά, για παράδειγμα, έλεγχος της γενετικής αιτιολόγησης νευρολογικού νοσήματος και στη συνέχεια, χωρίς να επαναληφθεί η εξέταση, να ελεγχθεί η προδιάθεση για κληρονομούμενο καρκίνο.

Γιατί η μέθοδος ανάλυσης Clinical Exome Solution (CES) υπερέχει σε σύγκριση με άλλες προσεγγίσεις;

Η μέθοδος ανάλυσης Clinical Exome Solution (CES), που εφαρμόζει μόνο η Science Labs, αξιοποιεί νέες τεχνολογίες σε όλες τις φάσεις της, επιτρέποντας την ταυτόχρονη ανάλυση σε περισσότερα από 4,500 γονίδια. Έτσι, επιτυγχάνεται αξιόπιστη γενετική διερεύνηση σε πολύ χαμηλότερο κόστος ανά γονίδιο, σε πολύ συντομότερο χρόνο. Η μέθοδος ανάλυσης Clinical Exome Solution (CES), που εφαρμόζει μόνο η Science Labs, υπερέχει συγκρινόμενη με άλλες παρόμοιες μεθόδους γιατί, πέρα από την υψηλότατη αναλυτική της δυνατότητα, εμφανίζει ομοιογενέστερη κάλυψη των περιοχών που εξετάζονται, ακόμα και στις πιο απαιτητικές περιοχές, όπως αυτές των υποκινητών και των πρώτων εξωνίων των γονιδίων, οι οποίες είναι πλούσιες σε αλληλουχίες GC.

Η εφαρμογή της βιοπληροφορικής ανάλυσης των δεδομένων, με την ανάπτυξη της πλατφόρμας Sophia DDM® SaaS Analytics, δίνει τη δυνατότητα φύλαξης των γενετικών δεδομένων της ανάλυσης για 10 χρόνια, με τρόπο ασφαλή σε ότι αφορά τα προσωπικά

Σε ποιες περιπτώσεις απευθύνεται η μέθοδος ανάλυσης Clinical Exome Solution (CES);

Για εκτενή έλεγχο φορέων, στα πλαίσια του οικογενειακού προγραμματισμού, η μέθοδος ανάλυσης Clinical Exome Solution (CES), που εφαρμόζεται στη Γενότυπος Science Labs, είναι μια μέθοδος επιλογής, καθώς με μία μόνο εξέταση μπορεί να αναλυθούν μέχρι και 4,500 γονίδια, τα οποία είναι

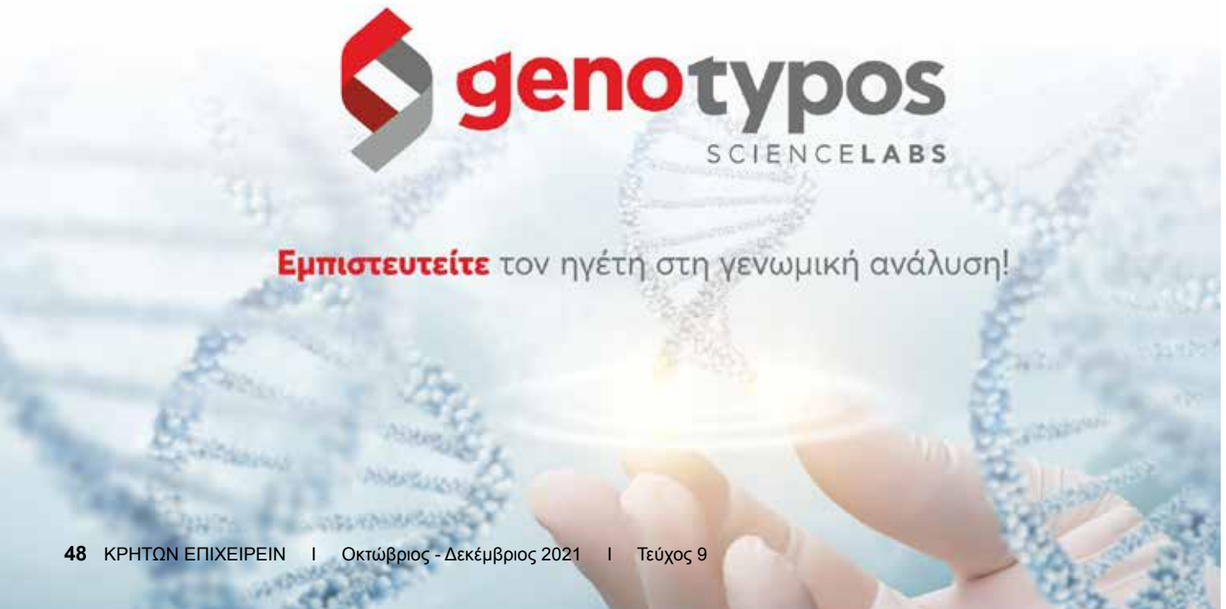
genotypos
SCIENCELABS
Εμπιστευτείτε τον ηγέτη στη γενωμική ανάλυση!

γνωστό ότι συνεισφέρουν στο φαινότυπο σοβαρών ή λιγότερο σοβαρών γενετικών ασθενειών. Πολλά γενετικά νοσήματα και ιδιαίτερα αυτά που κληρονομούνται με μεντελικό υπολειπόμενο τρόπο, δεν εμφανίζουν προφανή συμπτώματα στους φορείς. Έτσι, υγιείς φορείς μπορεί να φέρουν στον κόσμο πάσχοντα παιδιά.

Για εκτενή έλεγχο φορέων, στα πλαίσια του οικογενειακού προγραμματισμού, η μέθοδος ανάλυσης Clinical Exome Solution (CES), που εφαρμόζεται στη Γενότυπος Science Labs, είναι μια μέθοδος επιλογής, ιδιαίτερα για τα ζευγάρια που πρόκειται να ενταχθούν σε πρόγραμμα υποβοηθούμενης αναπαραγωγής. Γνωρίζοντας πόσο δύσκολη είναι, σε πολλές περιπτώσεις η απόκτηση παιδιού, είναι ιδιαίτερα σημαντικό να γνωρίζει κανείς την πιθανότητα κληρονόμησης υπολειπόμενων νόσων. Έτσι μπορεί να προγραμματίσει εγκαίρως προεμφυτευτική ή προγεννητική γενετική διάγνωση ή και να προετοιμαστεί για το μέλλον. Επιπλέον, η CES μπορεί να εφαρμοσθεί σε υποψήφιους δότες γαμετών (ωαρίων, σπερματοζωαρίων), ώστε να αποκτηθεί κλινικής σημασίας πληροφορία για τη γενετική επιβάρυνση των γαμετών πριν χρησιμοποιηθούν σε προγράμματα υποβοηθούμενης αναπαραγωγής.

Για τη διερεύνηση των γενετικών αιτίων της ανεξήγητης υπογονιμότητας η μέθοδος ανάλυσης Clinical Exome Solution (CES), που εφαρμόζεται στη Γενότυπος Science Labs, μπορεί να επεκτείνει τους συνήθεις ελέγχους, ώστε να δώσει πολύτιμες πληροφορίες για την ένταξη ζευγαριών στο κατάλληλο πρόγραμμα υποβοηθούμενης αναπαραγωγής.

Σε παιδιατρικά περιστατικά ή περιστατικά ενηλίκων, όπου η κλινική διάγνωση της νόσου ή διαταραχής χρήζει εργαστηριακής τεκμηρίωσης, ώστε να σχεδιαστεί αποτελεσματικότερη αντιμετώπιση, η μέθοδος ανάλυσης Clinical Exome Solution (CES), που εφαρμόζεται στη Γενότυπος Science Labs, μπορεί να αποτελέσει πολύτιμο όπλο στη φαρέτρα του παιδιάτρου, αναπτυξιολόγου, καρδιολόγου, νευρολόγου, οφθαλμιάτρου, ενδοκρινολόγου και άλλων ιατρικών ειδικοτήτων.

Το φάσμα των νόσων που καλύπτει το Clinical Exome Solution Clinical Exome Solution (CES)

- Διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού
- Καρδιομυοπάθειες
- Νόσοι των κροσσωτών κυττάρων (ciliopathies)
- Συγγενείς διαταραχές της γλυκοζυλίωσης
- Συγγενείς μυασθένειες
- Επιληπτικά σύνδρομα
- Διαταραχές των οφθαλμών
- Διαταραχές αποθήκευσης του γλυκογόνου
- Απώλεια ακοής
- Κληρονομούμενος καρκίνος
- Σύνδρομα κληρονομούμενων περιοδικών πυρετικών επεισοδίων
- Φλεγμονώδεις νόσοι του εντέρου
- Λυσοσωμικά σύνδρομα
- Νεανικός διαβήτης (MODY)
- Πολλαπλές δυσπλασίες της επίφυσης των οστών
- Νευρομυϊκές διαταραχές
- Σύνδρομο Noonan και σχετικές διαταραχές
- Διαταραχές βιογένεσης υπεροξειδιοσωμάτων
- Ανεξήγητη υπογονιμότητα
- Φάσμα συνδρόμου Zellweger
- Κοντό ανάστημα
- Σκελετικές δυσπλασίες
- Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση