



health<sup>in</sup>code

---

Next-Generation  
Sequencing

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



## Мы являемся экспертами в диагностике Семейных Кардиоваскулярных заболеваний

Компания **Health in Code** специализируется на генетической диагностике кардиоваскулярных заболеваний и интерпретации результатов генетического анализа.

Работа в сотрудничестве с исследовательскими группами из различных регионов мира и международной сетью экспертов позволяет предлагать нашим партнерам диагностическую информацию, основанную на последних знаниях в области кардиологии, генетики и биоинформатики.



## Наш партнер

Нашим партнером в Российской Федерации является экспертный центр, находящийся на базе **Городской клинической больницы №51 г. Москвы**. В нем работают сотрудники кардиологических подразделений больницы, специализирующихся в области диагностики и лечения сложных заболеваний миокарда и сосудов, а также профессора и преподаватели кафедры терапии, кардиологии и функциональной диагностики ФГБУ «Учебно-научный центр» УД Президента РФ. Специалисты больницы проводят диагностические обследования, необходимые для принятия решения по поводу целесообразности проведения генетического анализа, его объема, а также осуществляют забор биоматериала при необходимости. Для жителей Москвы и ближайших регионов анализ можно сдать в экспертном центре.

Для врачей осуществляется необходимая информационная поддержка и обучение.



## Наша лаборатория оснащена передовыми технологиями

**Health in Code** имеет аккредитованную лабораторию высшего качества, имеющую все необходимое для получения высококачественных результатов исследования. После выполнения экстракции ДНК, генетические исследования могут быть проведены либо традиционным методом Sanger (с исследованием нескольких генов или семейных исследований), или с помощью инновационного метода Next Generation Sequencing (NGS).

Исследования NGS проводится с помощью прибора Illumina HiSeq, выполняющего секвенирование по высокоэффективной технологии, которая может проанализировать до 300 Гб данных за одно исследование. Результаты считывания имеют выдающиеся показатели качества и охвата, обеспечивающие высокую степень точности на уровне секвенсора. Наши медицинские коллективы смогли подтвердить качество и точность исследования NGS путем сравнения с образцами пациентов, которые ранее были исследованы с помощью метода Sanger. Мы получили 100% чувствительность и специфичность от такой проверки.



## Мы предлагаем целые панели

Наши панели включают все гены, описанные к настоящему моменту (кардиомиопатии, каналопатии, гиперлипидемии и другие сердечно-сосудистые синдромы). При этом изучаются как основные, так и вторичные гены, которые могут иметь отношение к этой группе болезней.



## Клинический отчет является нашим основным преимуществом

Компания Health in Code разработала уникальную базу данных, которая включает в себя опубликованные клинические данные из существующей литературы по наследственным кардиоваскулярным заболеваниям, а также научно-исследовательские данные, полученные в результате нашего сотрудничества (более чем 78000 физических лиц). Эта информация имеет решающее значение для получения правильной интерпретации обнаруженных вариантов с помощью метода NGS, что позволяет врачу сосредоточиться на клинически значимых. НИС предлагает подробный отчет со всеми клиническими данными об обнаруженных мутациях. Эта информация оценивается специализированными на их интерпретации кардиологами и включает в себя подробное описание всех семей с опубликованными клиническими случаями для каждой мутации, а также данные нашего собственного исследования, включая исследования *in vitro* и доступные модели на животных.



## Сотрудничество является нашим приоритетом

В любое время врачи могут обратиться в нашу лабораторию, наши опытные кардиологи являющиеся ведущими специалистами в области интерпретации данных генетического исследования наследственных кардиоваскулярных заболеваний, помогут решить Ваши вопросы.

Свяжитесь с нами по электронной почте

**[clinicalteam@healthincode.com](mailto:clinicalteam@healthincode.com) или [natalia.sonicheva@healthincode.com](mailto:natalia.sonicheva@healthincode.com)**

или по телефонам

**+34 697 600 659; +34 683 183 411; +7 903 7814581**

**Больница №51** Адрес: 121309, Москва, ул. Алябьева 7/33

Веб-сайт: <http://gkb51.msk.ru>

Тел +7 (499) 146-4151



## Поддержка

Доставка образцов (свяжитесь с нами по ценам)

Киты для забора слюны (свяжитесь с нами по ценам)

Контроль качества и мониторинг проб.

**Health in Code** предлагает наш опыт и стремится к сотрудничеству в научно-исследовательских проектах, публикациях, научных сессиях и других соответствующих информационных программах для медицинских работников.

## ГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ [16 основных генов]



- Панель включает в себя 9 крупных генов белков саркомера и 7 основных генов, ответственных за ГКМП генотип (ГКМП фенотип, не вызванный мутацией в генах белков саркомера) .
  - Более 80% мутаций, относящихся к ГКМП, были обнаружены в результате изучения этих 16 генов.
- Вероятность нахождения мутации у пациента с гипертрофической кардиомиопатией при изучении данных генов составляет примерно 60%.

## ГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ [90 генов]

- Включает в себя все гены до сих пор ассоциируемые с гипертрофической кардиомиопатией (вероятность нахождения мутации при изучении данных генов находится в диапазоне от 60-70%).
- Включает в себя все известные ГКМП генотипы (ГКМП фенотип, не вызванный мутацией в генах белков саркомера).
- В том случае, если результатом панели 16 основных генов оказались отрицательными, эта панель в 90 генов может найти мутации в других вторичных генах, связанных с ГКМП.
- Это наиболее полное исследование, доступное сегодня в мире для больных гипертрофической кардиомиопатией.

**♥** Рекомендуется для случаев с более тяжелыми фенотипами, синдромальными фенотипами и т.д.

### ПАНЕЛЬ ГЕНОВ ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИИ (90 генов)

*MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, TPM1, TNNC1, MYL2, MYL3, ACTC1, PRKAG2, LAMP2, PTPN11, GLA, DES, TTR, FLNC, AARS2, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, ANK2, ANKRD1, ATPAF2, BRAF, BSCL2, CALR3, CAV3, COQ2, COX15, COX6B1, CRYAB, CSRP3, DLD, FAH, FHL1, FHL2, FHOD3, GAA, GFM1, GLB1, GNPTAB, GUSB, HRAS, JPH2, KRAS, LDB3, LIAS, MAP2K1, MAP2K2, MLYCD, MRPL3, MRPS22, MTO1, MYH6, MYOZ2, MYPN, NEXN, NRAS, PDHA1, PHKA1, PLN, PMM2, RAF1, SHOC2, SLC22A5, SLC25A4, SOS1, SURF1, TAZ, TCAP, TMEM70, TRIM63, TSFM, TTN, VCL, BAG3\*, CASQ2\*, CTF1\*, KCNJ8\*, KLF10\*, LMNA\*, MURC\*, MYLK2\*, OBSL1\*, PDLIM3\*, RYR2\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием гипертрофической кардиомиопатии и / или рекомендованных в клинических рекомендациях. вторичные гены: другие гены, связанные с болезнью. \*гены-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но вероятно, связанные с фенотипом.

# ДИЛАТАЦИОННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ

[81 ген]



- Панель включает в себя все гены, ассоциированные с дилатационной кардиомиопатией.
- Вероятность нахождения мутации при изучении этих генов у больных с идиопатической дилатационной кардиомиопатией составляет около 50%.

[♥] Панель включает в себя все гены, которые могли бы быть связаны с дилатационной кардиомиопатией с или без участия проводящей системы сердца и / или периферическим вовлечением мышечной системы с клиническими или субклиническими проявлениями (дистрофинопатии, ламинопатии и т.д.).

## Панель генов ДИЛАТАЦИОННОЙ КАРДИОМИОПАТИИ

*ACTC1, BAG3, DES, DMD, DSP, FLNC, LMNA, MYBPC3, MYH7, PKP2, PLN, RBM20, TAZ, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, ABCC9, ACTA1, ACTN2, ALMS1, ANKRD1, CAV3, CRYAB, CSRP3, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, EMD, EYA4, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FOXD4, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GLB1, HFE, JUP, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, MURC, MYH6, MYL2, MYL3, MYOT, MYPN, NEBL, NEXN, PRDM16, PSEN1, PSEN2, RAF1, RYR2, SCN5A, SGCD, SLC22A5, TBX20, TCAP, TMEM43, TMPO, TTR, TXNRD2, VCL, BRAF\*, CTF1\*, GLA\*, KCNJ2\*, KCNJ8\*, NKX2-5\*, PDLIM3\*, PTPN11\*, SGCA\*, SGCB\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием дилатационной кардиомиопатии и / или рекомендованных в клинических рекомендациях. **вторичные гены:** другие гены, связанные с болезнью. **\*гены-кандидаты:** гены, не имеющие доказательств, но возможно, связанные с фенотипом.

# АРИТМОГЕННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ (ДИСПЛАЗИЯ ПРАВОГО ЖЕЛУДОЧКА)

[17 генов]



- Панель включает в себя все гены, связанные с аритмогенной кардиомиопатией ( дисплазией правого желудочка).
- Включает в себя гены, ассоциированные с левожелудочковой аритмогенной кардиомиопатией.
- Вероятность обнаружения мутации при исследовании данных генов находится в диапазоне от 50 до 60%, принимая во внимание то, что у пациента с аритмогенной кардиомиопатией (дисплазией правого желудочка) есть вероятность нахождения более чем одного патогенного варианта.

♥ Рекомендуется для использования у больных с подтвержденным диагнозом (отвечающих диагностическим критерии для аритмогенной кардиомиопатии (дисплазии правого желудочка) таким как Task Force Criteria, Eur Heart J 2010) для последующего выявления среди родственников лиц, потенциально имеющих риск внезапной смерти в молодом возрасте.

♥ Рекомендуется для использования в больных с "пограничным" или "возможным" диагнозом, в котором нахождение патогенной мутации, ассоциированной или, возможно ассоциированной с заболеванием, составляют еще один основной критерий.

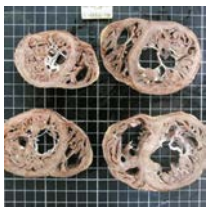
## Панель генов АРИТМОГЕННОЙ КАРДИОМИОПАТИИ

*DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, PKP2, PLN, TMEM43, CTNNA3, DES, LMNA, RYR2, TGFB3, TTN, CASQ2\*, LDB3\*, SCN5A\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **Основные Гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием аритмогенной кардиомиопатии и / или указанных в клинических рекомендациях. Вторичные Гены: Другие гены, связанные с болезнью. \* Гены-Кандидаты: Гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

# НЕКОМПАКТНЫЙ ЛЕВЫЙ ЖЕЛУДОЧЕК

[36 генов]



- Включает в себя все гены, ассоциированные с некомпактным левым желудочком.
- Некомпактный левый желудочек- это заболевание с высокой генетической разнородностью, в котором можно определить пострадавших родственников более чем на 50%.Вероятность нахождения

патогенной мутации при изучении данной панели составляет выше 50% при совместном анализе пациентов с тяжелой или семейной клинической симптоматикой.

- Фенотип часто пересекается с другими кардиомиопатиями.

## Панель генов НЕКОМПАКТНОГО ЛЕВОГО ЖЕЛУДОЧКА

*ACTC1, MYBPC3, MYH7, TAZ, ACTN2, DMD, DNAJC19, DTNA, FHL1, HCN4, LDB3, LMNA, MIB1, MYH6, MYL2, NKX2-5, PLN, PRDM16, RYR2, TNNT2, TPM1, ANKRD1\*, BAG3\*, CASQ2\*, CSRP3\*, DSP\*, FLNC\*, KCNH2\*, KCNQ1\*, MLYCD\*, MYL3\*, NOTCH1\*, PTPN11\*, TNNC1\*, TNNI3\*, TTN\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием некомпактного левого желудочка и / или указанных в клинических рекомендациях. вторичные гены: другие гены, связанные с болезнью. \*гены-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

## РЕСТРИКТИВНАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ

[20 генов]

- Включает в себя все гены, связанные с рестриктивной кардиомиопатией или те, которые могут быть связаны с ограничительной патофизиологией в случае других кардиомиопатий (амилоидоз, гемохроматоз, болезнь Фабри и т.д.).

## Панель генов РЕСТРИКТИВНОЙ КАРДИОМИОПАТИИ 20 ГЕНОВ

*ACTC1, DES, GLA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR, ACTN2, FHL1, HFE, MYPN, TNNC1, TTN, BAG3\*, FLNC\*, LMNA\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием рестриктивной кардиомиопатии и / или описанных в клинических рекомендациях. вторичные гены: другие гены, связанные с болезнью. \*ны-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

## РАСОПАТИИ (Нунан, Леопард, Костелло)

[12 генов]

- Вторичные синдромы, вызванные мутаций в различных генах проводящего пути RAS / MAPK.
- Их клинические проявления включают в себя различные комбинации сердечных и кожных проявлений, дисморфизм лица, трудности в обучении и предрасположенности к развитию опухоли.
- Соответствующие кардиопатии включают в себя фенотип гипертрофической кардиомиопатии, стеноза легочной артерии, коарктации аорты и других врожденных кардиопатии.

### Панель генов РАСопатий

***BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, SOS1, CBL, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, SHOC2, SPRED1***

КЛАССИФИКАЦИЯ: **Основные Гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием РАСопатий и / или указанных в клинических рекомендациях. Вторичные Гены: Другие гены, связанные с болезнью. \*Гены-Кандидаты: Гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

## ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА

[38 генов]

- Включает в себя гены, которые часто ассоциированы с наличием врожденного порока сердца, включая: дефект межжелудочковой перегородки, дефект межпредсердной перегородки, тетрада Фалло и т.д.

### Панель генов ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА

***ELN, GATA4, JAG1, NKX2-5, ACTA2, ACTC1, BRAF, CRELD1, DTNA, FLNA, GATA6, GJA1, GJA5, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MYBPC3, MYH6, MYH7, NOTCH1, NRAS, PITX2, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1, TBX1, TBX20, TBX5, ANKRD1\*, EYA4\*, KCNJ8\*, MYH11\*, NEXN\*, SMAD3\*, TNNI3\*, TTN\****

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием врожденных пороков сердца и / или указанных в клинических рекомендациях. вторичные гены: другие гены, связанные с болезнью. \*гены-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.



## ЛЕГОЧНАЯ АРТЕРИАЛЬНАЯ ГИПЕРТЕНЗИЯ

[12 генов]

- Включены гены, чаще связанные с легочной гипертензией и некоторые гены-кандидаты, функция которых может быть связана с заболеванием.
- Гены, коррелирующие с наследственной геморрагической телеангиэктазией, также включены в эту панель.

### Панель генов ЛЕГОЧНОЙ АРТЕРИАЛЬНОЙ ГИПЕРТЕНЗИИ

*ACVRL1, BMPR2, ENG, BMPR1B, CAV1, KCNA5, KCNK3, NOTCH3, SMAD1, SMAD4, SMAD9, GDF2\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **Основные Гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием легочной гипертензии и / или указанных в клинических рекомендациях. Вторичные Гены: Другие гены, связанные с болезнью. \*Гены-Кандидаты: Гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

## НАСЛЕДСТВЕННАЯ ГЕМОРРАГИЧЕСКАЯ ТЕЛЕАНГИОЭКТАЗИЯ

(Рандю-Ослера-Вебера СИНДРОМ) [6 генов]

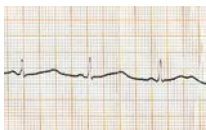
- В качестве основных генов включает в себя гены, ответственные за тип 1 и 2 и формы, связанные с ювенильным полипозом.
- Генетическое исследование может подтвердить клинический диагноз (в соответствии с критериями Сигаçао), таким образом обеспечивая раннюю семейную диагностику.

### Панель генов НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЕМОРРАГИЧЕСКОЙ ТЕЛЕАНГИОЭКТАЗИИ

*ACVRL1, ENG, SMAD4, GDF2, SMAD1, BMPR2\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием наследственной геморрагической телеангиэктазии и / или указанных в клинических рекомендациях. Вторичные гены: другие гены, связанные с болезнью. \*гены-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

## СИНДРОМ УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT [9 генов]



- Включает панель из 9 основных генов, ассоциированных с удлинением интервала QT.
- Вероятность нахождения мутации при изучении данной панели генов составляет 80%.

## СИНДРОМ УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT [25 генов]

- Включает в себя все гены, имеющие отношение к синдрому удлинённого интервала QT.
- [♥] Специально рекомендован для применения в клинике детских заболеваний и/или со сложным фенотипом.

### Панель генов СИНДРОМА УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT

*KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, SACNA1C, AKAP9, ANK2, CALM1, CALM2, CAV3, KCNJ5, RYR2, SCN4B, SNTA1, FHL2\*, HCN4\*, KCNA5\*, KCND3\*, KCNE1L\*, KCNE3\*, SCN1B\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием синдрома удлинённого интервала QT и / или указанных в клинических рекомендациях.  
вторичные гены: другие гены, связанные с болезнью.

\*гены-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

## СИНДРОМ УКОРОЧЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT [7 генов]



- Панель включает в себя все гены, ассоциированные с синдромом укороченного интервала QT

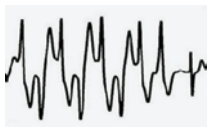
### Панель генов СИНДРОМА УКОРОЧЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT

*KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SACNA1C, SACNA2D1, SACNB2, SACNA1D\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием синдрома укороченного интервала QT и / или указанных в клинических рекомендациях.  
вторичные гены: другие гены, связанные с болезнью.

\*гены-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

# КАТЕХОЛАМИНЕРГИЧЕСКАЯ ПОЛИМОРФНАЯ ЖЕЛУДОЧКОВАЯ ТАХИКАРДИЯ [8 генов]



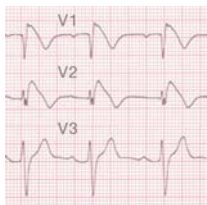
- Панель включает в себя все гены, ассоциированные с КПЖТ. Вероятность нахождения патогенной мутации при изучении данной панели генов составляет 70-80%.

## Панель генов КАТЕХОЛАМИНЕРГИЧЕСКОЙ ПОЛИМОРФНОЙ ЖЕЛУДОЧКОВОЙ ТАХИКАРДИИ

[ *RYR2, CASQ2, KCNJ2, ANK2, CALM1, CALM2, TRDN, SCN5A\** ]

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием КПЖТ и / или указанных в клинических рекомендациях. **вторичные гены:** другие гены, связанные с болезнью. **\*гены-кандидаты:** гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

# СИНДРОМ БРУГАДЫ [23 гена]



- Панель включает все гены, ассоциированные с синдромом Бругады. Вероятность нахождения патогенной мутации при изучении данных генов составляет 20-30%.

## Панель генов СИНДРОМА БРУГАДЫ

[ *SCN5A, SCN10A, ABCC9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE1L, KCNE3, KCNJ8, PKP2, RANGRF, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SLMAP, TRPM4, ANK3\*, CACNA1D\*, KCNH2\** ]

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием синдрома Бругады и / или указанных в клинических рекомендациях. **вторичные гены:** другие гены, связанные с болезнью. **\*гены-кандидаты:** гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

# БОЛЕЗНИ ПРОВОДЯЩЕЙ СИСТЕМЫ СЕРДЦА [28 генов]

♥ Включает в себя те гены, которые связаны с нарушениями в проводящей системе сердца в рамках основных каналопатий и кардиомиопатий ( иногда недиагностированные в следствие незначительных проявлений).

## Гены, аключенные в панель БОЛЕЗНЕЙ ПРОВОДЯЩЕЙ СИСТЕМЫ СЕРДЦА

*DES, EMD, GLA, LAMP2, LMNA, PRKAG2, SCN5A, CACNA1D, GAA, GJA5, HCN4, HFE, MURC, NKX2-5, SCN10A, SCN1B, TBX5, TRPM4, TTR, ACTC\*, KCNE2\*, KCNH2\*, KCNQ1\*, LDB3\*, MYH6\*, MYH7\*, NPPA\*, SCN4B\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены**: эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием болезней проводящей системы сердца и / или указанных в клинических рекомендациях. Вторичные гены: другие гены, связанные с болезнью.

\*гены-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

## ФИБРИЛЛЯЦИЯ ПРЕДСЕРДИЙ [34 гена]

- Панель включает в себя гены, ассоциированные с фибрилляцией предсердий.
- В настоящее время это исследование рекомендовано только в качестве исследовательской деятельности в четких семейных случаях.

## Панель генов ФИБРИЛЛЯЦИИ ПРЕДСЕРДИЙ

*ABCC9, EMD, GATA4, GATA6, GJA1, GJA5, HCN4, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE1L, KCNE2, KCNE3, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, NKX2-5, NPPA, PITX2, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, TBX5, TTR, CACNB2\*, JPH2\*, KCNH2\*, KCNJ5\*, KCNJ8\*, KCNK3*

КЛАССИФИКАЦИЯ: **вторичные гены**: другие гены, относящиеся к фибрилляции предсердий. \*гены- кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

## СИНДРОМ РАННЕЙ РЕПОЛЯРИЗАЦИИ ЖЕЛУДОЧКОВ [23 гена]

- Синдром ранней реполяризации желудочков является ЭКГ маркером для нескольких клинических синдромов, включая синдром Бругады, идиопатическую желудочковую фибрилляцию (синдром внезапной остановки сердца во сне) и синдром ранней реполяризации.

### Панель генов СИНДРОМА РАННЕЙ РЕПОЛЯРИЗАЦИИ ЖЕЛУДОЧКОВ

*CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNJ8, SCN1B, SCN5A, ABCC9, ANK2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE1L, KCNE3, PKP2, RANGRF, SCN10A, SCN2B, SCN3B, SLMAP, TRPM4, ANK3\*, CACNA1D\*, KCNH2\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с синдромом ранней реполяризации желудочков и / или указанных в клинических рекомендациях.

**вторичные гены:** другие гены, связанные с болезнью.

\*гены-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

## СКЕЛЕТНЫЕ МИОПАТИИ [46 генов]

- Включают в себя все гены, которые могут иметь отношение к наличию клинических или субклинических миопатий или ассоциированной с ними кардиоваскулярной патологией.

### Панель генов скелетных миопатий

*ACTA1, AGK, AGL, BAG3, CAPN3, CAV3, COQ2, CRYAB, DES, DMD, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, HRAS, KCNE3, KCNJ2, LAMA2, LAMP2, LDB3, LMNA, MURC, MYH7, MYL2, MYL3, MYOT, PHKA1, PRKAG2, SGCA, SGCB, SGCD, SLC22A5, SLC25A4, SURF1, TAZ, TCAP, TNNI3, TTN, BSCL2\*, CACNA1C\*, DLD\*, DOLK\*, PMM2\*, TMEM43\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **вторичные гены:** другие гены, относящиеся к скелетным миопатиям. \*гены-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

## АОРТАЛЬНЫЕ ВАСКУЛЯРНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ (Синдромы Марфана, Лойса-Дитца, Эйлерса-Данло и тд.) [30 генов]

- В панель включены все гены, ассоциированные с этими синдромами.
- Вероятность нахождения патогенной мутации при исследовании пациентов с синдромом Марфана составляет больше чем 80%.
- ♥ Эта панель выявляет крупные делеции в гене *FBN1*, которые могут вызвать синдром Марфана (не выявляется методом секвенирования Sanger).
- ♥ Данная панель позволяет проводить дифференциальную диагностику с другими аортальными синдромами (*TGFBR1*, *TGFBR2*, *COL3A1*) при исследовании пациента с синдромом Марфана (согласно критериям Ghent, Med Genet 2010).

### Панель генов АОРТАЛЬНЫХ ВАСКУЛЯРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

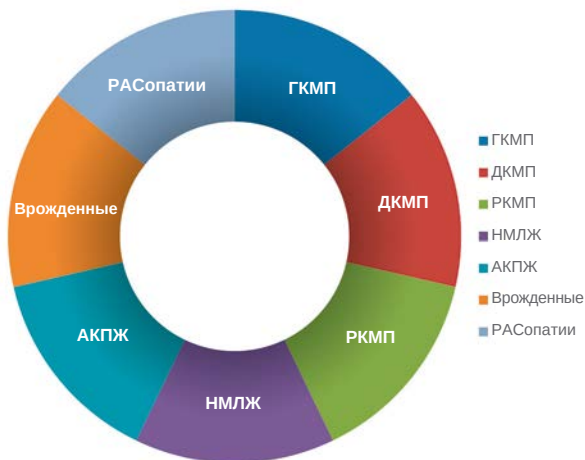
*FBN1, TGFBR1, TGFBR2, ACTA2, COL3A1, ADAMTSL4, CBS, COL1A1, COL1A2, COL5A1, COL5A2, ELN, FBN2, FLNA, GAA, HRAS, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, KCNJ8\*, NKX2-5\*, PTPN11\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с аортальными васкулярными заболеваниями и / или указанных в клинических рекомендациях.  
Вторичные гены: другие гены, связанные с болезнью.

\*гены-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

# ОБЩАЯ ПАНЕЛЬ ГЕНОВ КАРДИОМИОПАТИЙ

[149 генов]



- Панель включает в себя все гены, относящиеся к кардиомиопатиям (гипертрофическая, дилатационная, некомпактный левый желудочек, рестриктивная, аритмогенная, РАСопатии) и врожденные пороки сердца.

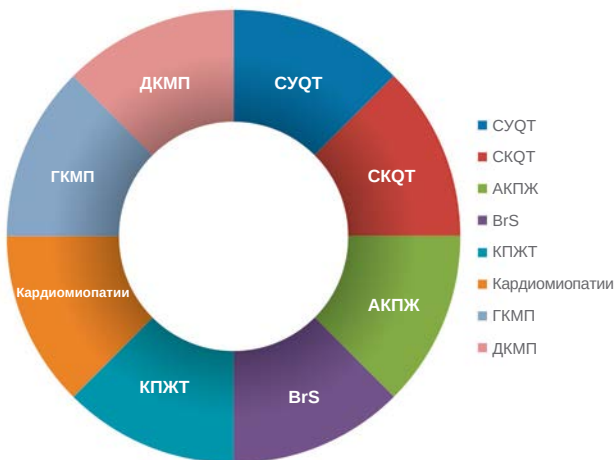
**[♥]** Показана пациентам с перекрестными фенотипами (когда пациент имеет признаки различных кардиомиопатий) или у пациентов с четко не определенной кардиомиопатией.

*ACTC1, BAG3, BRAF, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FLNC, GLA, JUP, KRAS, LAMP2, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PKP2, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, SOS1, TAZ, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTA2, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, ALMS1, ANK2, ANKRD1, ATPAF2, BSCL2, CALR3, CAV3, CBL, COQ2, COX15, COX6B1, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DLD, DNAJC19, DOLK, DTNA, ELN, EYA4, FAH, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNA, FOXD4, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GFM1, GJA1, GJA5, GLB1, GNPTAB, GUSB, HCN4, HFE, HRAS, JAG1, JPH2, LAMA2, LAMA4, LDB3, LIAS, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MLYCD, MRPL3, MRPS22, MTO1, MURC, MYH6, MYOT, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NOTCH1, NRAS, PDHA1, PHKA1, PITX2, PMM2, PRDM16, PSEN1, PSEN2, RYR2, SCN5A, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SLC25A4, SPRED1, SURF1, TBX1, TBX20, TBX5, TCAP, TGFB3, TMEM70, TMPO, TRIM63, TSFM, TXNRD2, VCL, CASQ2\*, CTF1\*, KCNH2\*, KCNJ2\*, KCNJ8\*, KCNQ1\*, KLF10\*, MYH11\*, MYLK2\*, OBSL1\*, PDLIM3\*, SGCA\*, SGCB\*, SMAD3\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены:** эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с различными кардиомиопатиями и / или указанных в клинических рекомендациях. **вторичные гены:** другие гены, связанные с болезнью. **\*гены-кандидаты:** гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

# ЖЕЛУДОЧКОВАЯ АРИТМИЯ & ВНЕЗАПНАЯ СЕРДЕЧНАЯ СМЕРТЬ С ВЫЯВЛЕННОЙ СЕРДЕЧНОЙ ПАТОЛОГИИ

[135 генов]



- Включает в себя все гены, относящиеся к желудочковой аритмии & внезапной смерти у пациентов с выявленной сердечной патологией.

**♥** Рекомендована в случаях внезапной смерти у пациентов с выявленной сердечной патологией, но без четко выраженного фенотипа, а также тем лицам, у которых имеется семейный анамнез внезапной смерти в возрасте до 55 лет (без явной сопутствующей патологии).

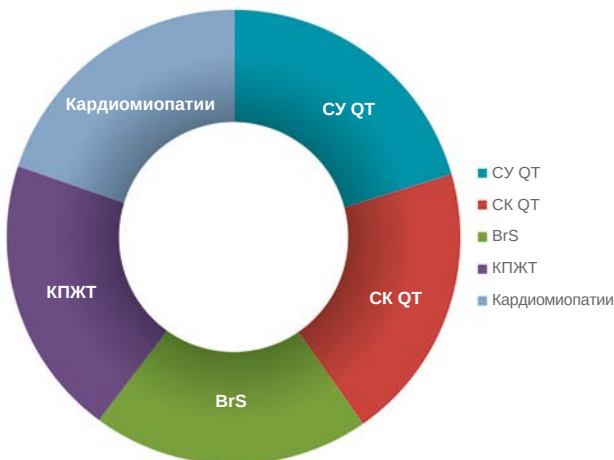
*ACTC1, CACNA1C, CALM1, CALM2, CASQ2, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GLA, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LAMP2, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PKP2, PLOD1, PRKAG2, PTPN11, RYR2, SCN10A, SCN5A, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, AKAP9, ANK2, ANKRD1, ATPAF2, BRAF, BSCL2, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, CALR3, CAV3, COQ2, COX15, COX6B1, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DLD, EMD, FAH, FHL1, FHL2, FHOD3, GAA, GFM1, GJA5, GLB1, GNPTAB, GPD1L, GUSB, HCN4, HFE, HRAS, JPH2, KCNE1L, KCNE3, KCNJ5, KCNJ8, KRAS, LDB3, LIAS, MAP2K1, MAP2K2, MLYCD, MRPL3, MRPS22, MTO1, MURC, MYH6, MYOZ2, MYPN, NEXN, NKX2-5, NRAS, PDHA1, PHKA1, PMM2, RAF1, RANGRF, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SHOC2, SLC22A5, SLC25A4, SLMAP, SNTA1, SOS1, SURF1, TAZ, TBX5, TCAP, TGFB3, TMEM70, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, VCL, ANK3\*, BAG3\*, CTF1\*, KLF10\*, MYLK2\*, NPPA\*, OBSL1\*, PDLIM3\**

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены**: эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием желудочковых аритмий & внезапной сердечной смерти и / или указанных в клинических рекомендациях. Вторичные гены: другие гены, связанные с болезнью.  
\* Гены-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.



# ЖЕЛУДОЧКОВАЯ АРИТМИЯ & ВНЕЗАПНАЯ СЕРДЕЧНАЯ СМЕРТЬ БЕЗ ВЫЯВЛЕННОЙ СЕРДЕЧНОЙ ПАТОЛОГИИ

[53 гена]



- Включает в себя все гены, относящиеся к желудочковой аритмии & внезапной смерти у пациентов без выявленной сердечной патологии.
- Включают гены, связанные с кардиомиопатиями, которые могут привести к внезапной смерти до развития микроскопических структурных изменений.

**CACNA1C, CASQ2, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, SCN10A, SCN5A, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, ABCC9, ACADM, AKAP9, ANK2, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CAV3, CTNNA3, DES, GPD1L, HCN4, KCNE1L, KCND3, KCNE3, KCNJ5, KCNJ8, LAMP2, PRKAG2, RANGRF, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SLMAP, SNTA1, TRDN, TRPM4, ANK3\***

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены**: эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием желудочковых аритмий & внезапной сердечной смерти без выявленной сердечной патологии и / или указанных в клинических рекомендациях. **вторичные гены**: другие гены, связанные с болезнью. **\*гены-кандидаты**: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ КАРДИОЛОГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ & ВНЕЗАПНАЯ СМЕРТЬ

[214 гена]



- Включает в себя все гены, связанные с кардиомиопатиями, каналопатиями, врожденными пороками сердца, синдромами аорты, скелетными миопатиями, легочной гипертензией и семейными дислипидемиями.

**[♥]** Рекомендуется для изучения внезапной смерти без определенной причины.

**[♥]** Также рекомендуется, когда пациент имеет кардиомиопатию и данные за возможно связанную каналопатию или наоборот.

ACTA2, ACTC1, ACVRL1, APOB, BAG3, BMPR2, BRAF, CACNA1C, CALM1, CALM2, CASQ2, COL3A1, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, ENG, FBN1, FLNC, GLA, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KRAS, LDLR, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NKX2-5, PKP2, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RYR2, SCN10A, SCN5A, SOS1, TAZ, TGFBR1, TGFBR2, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADM, ACADVL, ACTA1, ACTN2, ADAMTSL4, AGK, AGL, AGPAT2, AKAP9, ALMS1, ANK2, ANKRD1, APOA5, APOC3, ATPAF2, BMPR1B, BSCL2, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, CALR3, CAPN3, CAV1, CAV3, CBL, CBS, CETP, COL1A1, COL1A2, COL5A1, COL5A2, COQ2, COX15, COX6B1, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DLD, DNAJC19, DOLK, DTNA, ELN, EYA4, FAH, FBN2, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNA, FOXD4, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GDF2, GFM1, GJA1, GJA5, GLB1, GNPTAB, GPD1L, GUSB, HCN4, HFE, HRAS, JAG1, JPH2, KCNA5, KCND3, KCNE1L, KCNE3, KCNJ5, KCNJ8, KCNK3, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LIAS, LRP6, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MLYCD, MRPL3, MRPS22, MTO1, MURC, MYH11, MYH6, MYLK, MYOT, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NOTCH1, NOTCH3, NPPA, NRAS, PCSK9, PDHA1, PHKA1, PITX2, PLOD1, PMM2, PRDM16, PRKG1, PSEN1, PSEN2, RANGRF, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SGCA, SGCB, SGCD, SHOC2, SKI, SLC22A5, SLC25A4, SLC2A10, SLMAP, SMAD1, SMAD3, SMAD4, SMAD9, SNTA1, SPRED1, SRY, SURF1, TBX1, TBX20, TBX5, TCAP, TGFB2, TGFB3, TMEM70, TMPO, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TNXRD2, VCL, ANK3\*, CTF1\*, KLF10\*, MYLK2\*, OBSL1\*, PDLIM3\*

КЛАССИФИКАЦИЯ: **основные гены**: эти гены включают > 70% мутаций, ранее связанных с развитием желудочковых аритмий & внезапной сердечной смерти без выявленной сердечной патологии и / или указанных в клинических рекомендациях. Вторичные гены: другие гены, связанные с болезнью. \*гены-кандидаты: гены, не имеющие доказательств, но, скорее всего, связанные с фенотипом.

## ПАНЕЛИ ГЕНОВ

Цена

Гипертрофическая кардиомиопатия	
■ Гипертрофическая Кардиомиопатия [16 основных генов]	950 €
■ Гипертрофическая Кардиомиопатия [90 генов]	1.450 €
Дилатационная Кардиомиопатия [81 ген]	1.450 €
Аритмогенная Кардиомиопатия [17 генов]	1.150 €
Некомпактный Левый желудочек [36 генов]	1.250 €
Рестриктивная Кардиомиопатия [20 генов]	1.150 €
Расопатии (Синдромы нуна, Леопард, Костелло) [12 генов]	1.150 €
Врожденные Пороки Сердца [38 генов]	1.250 €
Легочная Гипертензия [12 генов]	950 €
Наследственная Геморрагическая Телеангиоэктазия (Синдром Ренду-ослера Вебера) [6 генов]	950 €
Синдром Удлиненного Интервала QT	
■ Синдром Удлиненного Интервала QT [9 генов]	950 €
■ синдром удлиненного Интервала QT [23 генов]	1.250 €
Синдром Укороченного Интервала QT [7 генов]	950 €
Катехоламинергическая Полиморфная Желудочковая Тахикардия [8 генов]	1.150 €
Brugada Syndrome / Синдром Бругады [23 genes/23 гена]	950 €
Болезни Проводящей Системы Сердца [28 генов]	1.250 €
Фибрилляция Предсердий [34 гена]	1.250 €
Синдром Ранней Реполяризации Желудочков [23 гена]	1.250 €
Миопатии [46 генов]	1.250 €
Аортальные Васкулярные Заболевания (Синдромы Марфана, Лойса-Дитца, Эйлерса-Данло, и т.д. [30 генов]	1.150 €
Расширенное Исследование	Уточнить цену

## ОБЩАЯ ПАНЕЛИ ГЕНОВ

Цена

Общая Панель Генов Кардиомиопатии [149 генов]	1.750 €
Панель Генов Желудочковых Аритмий & Внезапной Сердечной Смерти Без Выявленной Сердечной Патологии [135 генов]	1.750 €
Панель Генов Желудочковых Аритмий & Внезапной Сердечной Смерти Без выявленной Сердечной Патологии [53 гена]	1.250 €
Общая панель Генов Наследственных Кардиологических Заболеваний & Внезапная Смерть [214 гена]	1.950 €

## ИССЛЕДОВАНИЕ

### ДЛЯ РОДСТВЕННИКОВ

ранее  
диагностированный случай\*

без  
диагностики

Один вариант	170 €	240 €
Два варианта	255 €	340 €
Три варианта	340 €	440 €
Четыре варианта	425 €	540 €

(\* Звездочка означает, что данный случай был ранее диагностирован Health in Code.



Свяжитесь с нами  
по электронной почте



clinicalteam@healthincode.com  
natalia.sonicheva@healthincode.com



+34 697 600 659  
+34 683 183 411  
+7 903 7814581



healthincode

