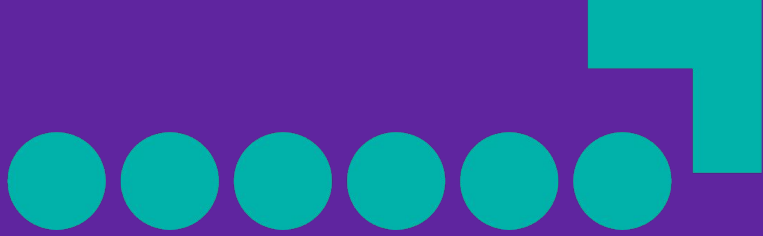


Get-to-know



Celogenómová analýza (WGS) ako nástroj personalizovanej medicíny:

Význam pre individualizáciu liečebného prístupu a pre zdravotný
systém

Mgr. Božena Bollová



8-ročná diagnostická odysea

- 1 Prvotná indikácia in utero, po narodení prijatý na JIS
- 2 Odoslaný na vývojovú pediatriu
3 Diagnostikovaný autizmus
- 3 Odoslaný na lekársku genetiku
- 4 Negatívny chromozomálny microarray test
5 Negatívne cielečné sekvenčné testy
- 5 Ďalšie odporúčanie na pediatrickú špecializáciu
6 Negatívne sekvenovanie celého exómu
- 6 Negatívna reanalýza sekvenovania celého exómu
7 Negatívny test na Angelmanov syndróm
- 8 Prijaté sieťou nediagnostikovaných chorôb pre WGS
8 Diagnostikovaná mutácia TRIP12

Diagnostická odysea

5-8

návštev rôznych
lekárov

6.5

roka

€12,500

Náklady
na diagnózu
pacienta

40%

Nesprávnych
diagnóz
a nevhodných
intervencií

GeneTiCA – riešenie



Slovensko, Česko a Maďarsko



>250 nainštalovaných systémov



>50 rutinných laboratórií

WGS – komplexný prístup

Typ variantov s gen. ochorením	Diagnostická metóda spojených	Sanger	Targeted NGS	PCR	CMA	WES	WGS
Single Nucleotide Variants (SNVs)		✓	✓	✓		✓	✓
Copy number variants (CNVs) / Fusions			Limited	✓	✓	Limited	✓
Insertions & Deletions (Indels)		✓	✓	✓	Limited	✓	✓
Repeat Expansions				Limited			✓
Structural Variants					Limited	Limited	✓
Mitochondrial		✓	✓			✓	✓
Paralogs		✓		✓			✓

WGS - test prvej voľby podľa ACMG doporučení

NEŠPECIFICKÉ FENOTYPOVÉ PREJAVY

Dysmorfizmus,
MCA: Viacnásobné vrodené anomálie;
DD/ID: oneskorený vývoj/intelektuálne
postihnutie

Genetics
inMedicine

www.nature.com/gim



ACMG PRACTICE GUIDELINE

Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)

Kandamurugu Manickam^{1,2}, Monica R. McClain³, Laurie A. Demmer⁴, Sawona Biswas⁵, Hutton M. Kearney⁶, Jennifer Malinowski⁷, Lauren J. Massingham^{8,9}, Danny Miller¹⁰, Timothy W. Yu^{11,12}, Fuki M. Hisama¹³ and ACMG Board of Directors^{14*}

Existencia veľkého množstva dôkazov



27+ recenzovaných publikovaných štúdií vrátane >8,000 pacientov z rôznych skupín z USA, Kanady, Spojeného kráľovstva, Švédska, Holandska, Slovinska, Austrálie, Číny atď.



10 štúdií zahŕňajúcich priame porovnanie so štandardnými prístupmi



Vyššia diagnostická výťažnosť a **vplyv na klinický manažment** boli preukázané vo viacerých štúdiách

Ekonomický vplyv WGS na zdravotný systém



Retrospektívna štúdia 42 pacientov

Tieto zmeny viedli k:

- o 124 dní menej dní v nemocnici
- bez potreby 1 veľkej operácie
- Bez potreby 1 svalovej biopsie

Celková úspora na zdr. starostlivosti:

\$800,000 - \$2,000,000

Čistá úspora:

\$128,555

Prospektívna štúdia 178 pacientov

Tieto zmeny viedli k:

- o 513 dní menej v nemocnici
- Bez potreby 11 veľkých operácií
- Bez potreby 16 invazívnych diagnostických testov

Celková úspora na zdr. starostlivosti:

\$2.2-\$2.9 Million

Čistá úspora:

\$763,000

Nárast národných genomických projektov

Európa, Blízky východ a Afrika

- Anglicko, Švajčiarsko, Dánsko a Švédsko pokrýva WES a WGS
- Nemecko od roku 2021 uhrádza WGS/WES, a taktiež testovanie pacientov a ich rodičov (TRIO).
- Belgicko, Francúzsko, Holandsko, Izrael a Španielsko, sa aktívne usiluje o integráciu WGS do klinickej starostlivosti a/alebo spúšťa genomické iniciatívy.



BabyBambi



Nárast národných genomických projektov

Európa, Blízky východ a Afrika

- Anglicko, Švajčiarsko, Dánsko a Švédsko pokrýva WES a WGS
- Nemecko od roku 2021 uhrádza WGS/WES, a taktiež testovanie pacientov a ich rodičov (TRIO).
- Belgicko, Francúzsko, Holandsko, Izrael a Španielsko, sa aktívne usiluje o integráciu WGS do klinickej starostlivosti a/alebo spúšťa genomické iniciatívy.

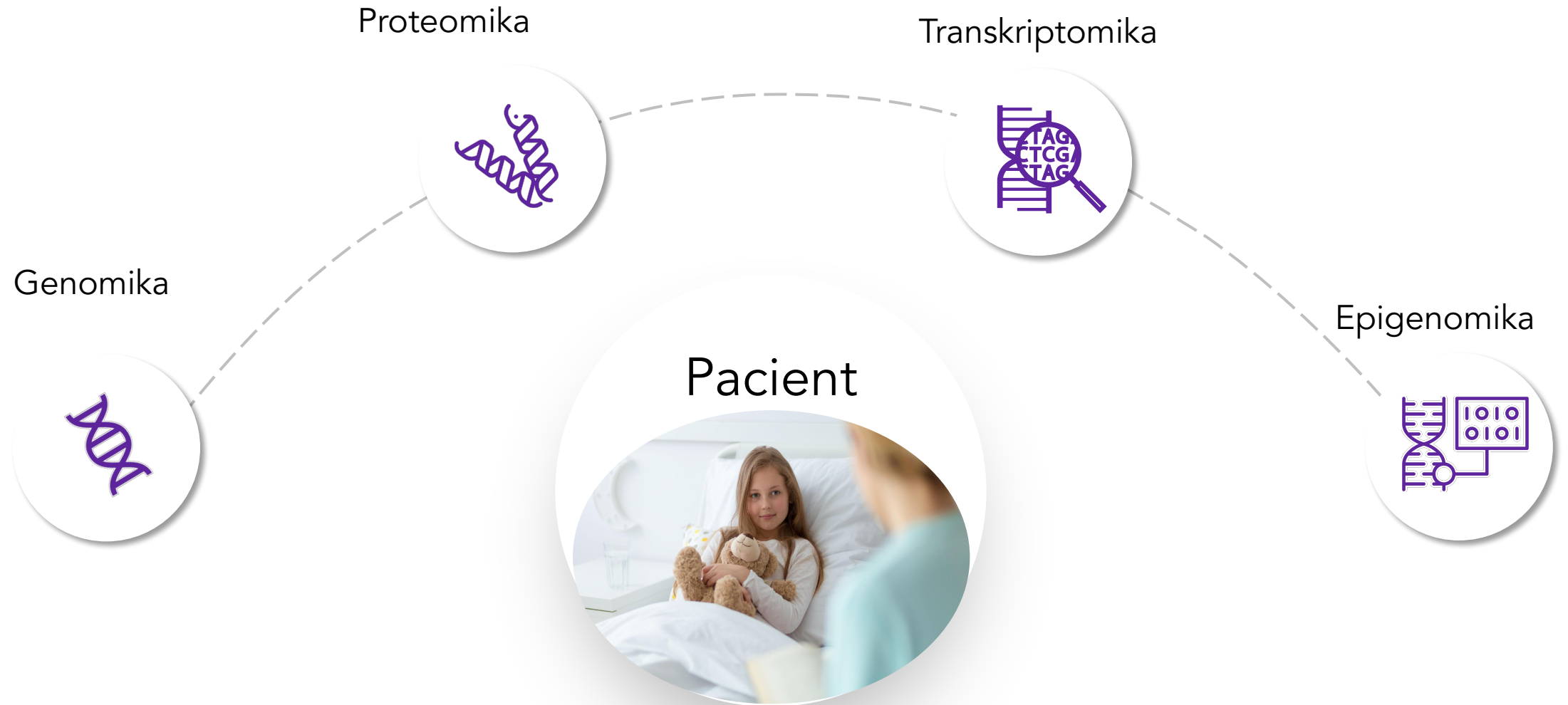


BabyBambi

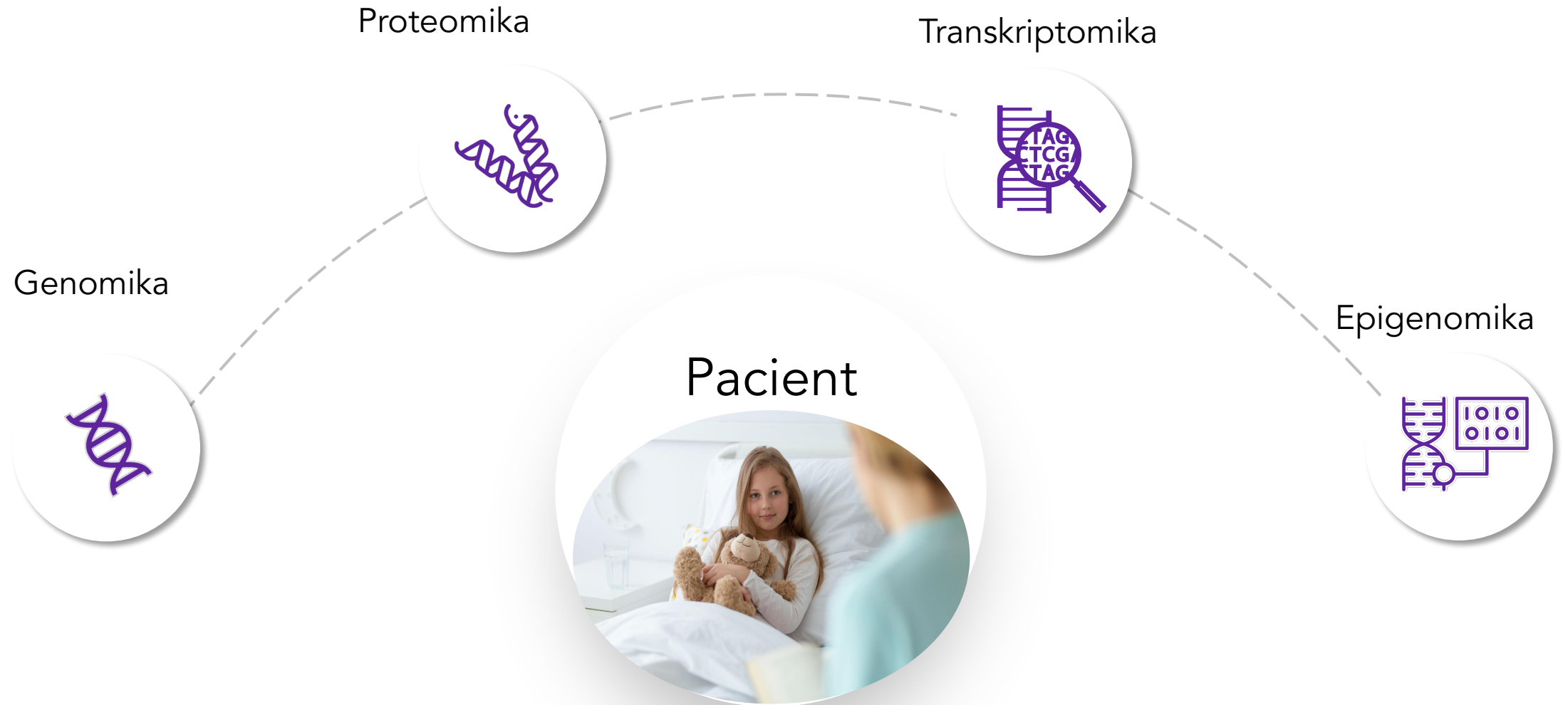


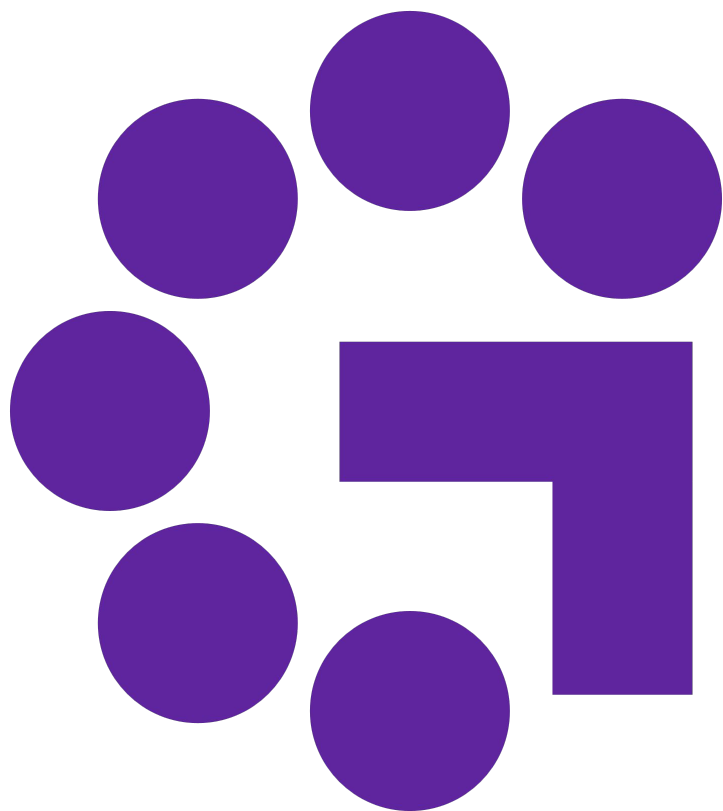
? Slovensko – Baby ???

Pretože už nestačí ani WGS...



Multiomický prístup





Kontakt

Mgr. Božena Bollová

+421 917 334 151

bollova@genetica-group.com