



Global Conference on Medical and Health Sciences

Hosted Online from Madrid, Spain

Date: 14th September, 2026

Website: <https://econferencia.com>

WHOLE GENOME SEQUENCING FOR THE DIAGNOSIS OF RARE GENETIC DISORDERS: DIAGNOSTIC YIELD AND CLINICAL VALUE

M. Rustamova

Tashkent state medical university

Rare monogenic disorders collectively affect a substantial minority of the population, yet a large proportion of affected individuals remain without a confirmed molecular diagnosis even after exome sequencing, the current first-tier genetic test in most clinical settings. A landmark study sequencing the genomes of families with previously unexplained phenotypes, including both a large research cohort and an independent clinical replication cohort, reported an additional diagnostic yield of approximately eight percent among patients who had already undergone exome sequencing without a diagnosis, identifying pathogenic variation in regions and variant classes that exome sequencing systematically misses, including deep intronic, structural, and regulatory variants [1]. A subsequent systematic review and meta-analysis comparing genome sequencing directly against exome sequencing and exome reanalysis in pediatric patients with rare phenotypes similarly found that genome sequencing added a further diagnostic yield of seven percent specifically attributable to its broader genomic coverage, while noting that exome reanalysis alone could recover a comparable proportion of missed diagnoses in some cohorts, raising practical questions about the most cost-effective sequencing strategy for a given clinical scenario [2]. Complementary work integrating genome sequencing with RNA sequencing for neuromuscular disease diagnostics reported that this combined approach increased diagnostic yield from thirty-four percent with exome sequencing alone to sixty-two percent, underscoring that functional



Global Conference on Medical and Health Sciences

Hosted Online from Madrid, Spain

Date: 14th September, 2026

Website: <https://econferencia.com>

transcriptomic data can resolve variants of uncertain significance that DNA sequencing alone leaves unclassified [3]. Beyond diagnostic yield metrics, health-system-level implementation studies have demonstrated that centralized genome sequencing analysis pipelines can deliver clinically actionable results, including reclassification of variant pathogenicity through segregation analysis, within turnaround times suitable for acute clinical decision-making, supporting the feasibility of genome sequencing as a first-tier rather than last-resort diagnostic test for suspected genetic disease [4].

References

1. Wojcik MH, Reuter CM, Marwaha S, Diaz J, et al. Genome sequencing for diagnosing rare diseases. *N Engl J Med*. 2024;390:1985-1997.
2. Sadok SH, et al. Diagnostic yield of genome sequencing versus exome sequencing in pediatric patients with rare phenotypes: a systematic review and meta-analysis. *Am J Med Genet A*. 2025;197:e64146.
3. Marchant RG, et al. Genome and RNA sequencing boost neuromuscular diagnoses to 62% from 34% with exome sequencing alone. *Ann Clin Transl Neurol*. 2024;11:1250-1266.
4. Genome Sequencing of Rare Disease Patients Through the Korean Regional Rare Disease Diagnostic Support Program. 2025.
5. Каримов, И., & Рустамова, М. (2007). Фалсафа фани тарихи ва назарияси. Т., ТДПУ.
6. Ливерко, И. В., & Абдуганиева, Э. А. (2019). Связь патогенетических механизмов развития инфаркта миокарда с хронической обструктивной болезнью легких: причины и факторы риска (обзор). *Georgian medical*, (3), 66.



Global Conference on Medical and Health Sciences

Hosted Online from Madrid, Spain

Date: 14th September, 2026

Website: <https://econferencia.com>

7. Мирахмедова, Х. Т., Исламова, Д. Н., & Рустамова, М. Т. (2017). Современные принципы и алгоритм ранней диагностики псориатического артрита: научное издание. Бюллетень Ассоциации врачей Узбекистана N, 3, 53-58.
8. Каратаева, Н. А., Каратаева, Л. А., Юсупова, О. И., & Иноятова, Ш. Ш. К. (2015). Пищевая аллергия (обзор). Научные исследования, (1), 126-130.
9. Рахматуллаева, Г. К., Хамраев, А. А., Шукурова, Ф., & Парпибаева, Д. А. (2019). Оценка эффективности действия некоторых ингибиторов протонной помпы, цитопротекторов и их комбинаций на показатели синтеза окиси азота в слизистой ткани желудка при индометациновой гастропатии.
10. Абдуганиева, Э. А., Ливерко, И. В., & Гафнер, Н. В. (2019). Болезни системы кровообращения как основная причина смерти пациентов с хронической обструктивной болезнью легких. Евразийский кардиологический журнал, (S1), 362-363.
11. Рустамова, М. Т. (1994). Распространенность и особенности клинического течения хронического бронхита в южном Приаралье. Дис. докт. мед. наук. Ташкент.
12. Рустамова, М. Т., Якубов, А. В., & Хамраев, А. А. (2006). Состояние слизистого барьера желудка при тройной терапии омепразолом, кларитромицином и метронидазолом при экспериментальной язве. Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология, (5), 26-28.
13. Рустамова, М. Т., Зокирхўжаев, Ш. Я., Паттахова, М. Х., Жалолов, Н. Н., & Муталов, С. Б. (2023). Сурункали касалликлари мавжуд беморларда covid-19 кечиши.



Global Conference on Medical and Health Sciences

Hosted Online from Madrid, Spain

Date: 14th September, 2026

Website: <https://econferencia.com>

14. Тургунова, Х. З., & Каримова, З. К. (2014). Липидный состав иммунокомпетентных клеток при иммунодефицитном состоянии у морских свинок. Врач-аспирант, 62(1.2), 306-310.
15. Каримова, З. К., Тургунова, Х. З., Мирзаева, М. А., Исломов, А. Й., & Гафурова, Н. С. (2015). Динамика особенностей этиологии, клинического течения и структуры гнойно-воспалительных заболеваний у детей. Аprobация, (2), 78-80.
16. Тургунова, Х. З., Каримова, З. К., & Исломов, А. Й. (2016). Показатели иммунитета при железодефицитной анемии у детей. In The Ninth European Conference on Biology and Medical Sciences (pp. 74-82).
17. Даминова, М. Н., Расулова, З. Д., Абдуллаева, О. И., Каримова, З. К., Мирисмаилов, М. М., Даминова, Х. М., ... & Файзиев, Б. О. (2020). Особенности течения гименолепидоза у детей с оценкой лечения. Новый день в медицине, (2), 347-349.
18. Каримова, З. К., Холова, Н. Р., & Тургунбеков, Д. Х. (2020). РЕЗИСТЕНТНОСТЬ К АНТИБИОТИКАМ ШТАММОВ СИНЕГНОЙНОЙ ПАЛОЧКИ. In ПЕРСПЕКТИВНЫЕ ОБЛАСТИ РАЗВИТИЯ НАУКИ И ТЕХНОЛОГИЙ (pp. 61-63).
19. Касимов, К. К., Норбаев, З. К., Каримова, З. Х., & Нарбаева, Ш. З. (2016). НЕКОТОРЫЕ ВОПРОСЫ КАНДИДОЗА МИНДАЛИН: КЛИНИКА, ДИАГНОСТИКА И МЕТОДЫ ИХ ЛЕЧЕНИЯ. In ПЕРИТОНИТ ОТ А ДО Я (ВСЕРОССИЙСКАЯ ШКОЛА) (pp. 693-696).
20. Каримова, З. К., Тургунова, Х. З., Мирзаева, М. А., Исломов, А. Й., & Гафурова, Н. С. (2015). Ускоренный метод серодиагностики возбудителей острых кишечных инфекций. Аprobация, (2), 75-77.
21. Прокопенко, К. Ю., Каратаева, Н. А., & Абдуллаев, Н. Ч. (2013). ОБСТРУКТИВНЫЙ БРОНХИТ У ДЕТЕЙ НА ФОНЕ



Global Conference on Medical and Health Sciences

Hosted Online from Madrid, Spain

Date: 14th September, 2026

Website: <https://econferencia.com>

-
- ТИМОМЕГАЛИИ. Молодой организатор здравоохранения: сб. науч. ст. студентов, 261.
22. Каратаева, Л. А., Шертаев, М. М., & Носиров, Ш. Б. (2016). Перинатальная смертность детей в патоморфологическом аспекте. *Medicus*, (2), 106-107.
 23. КУРОВСКИЙ, С., & МИШИН, Д. ВОПРОСЫ ЭКСПЕРТИЗЫ И КАЧЕСТВА МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ. ВОПРОСЫ ЭКСПЕРТИЗЫ И КАЧЕСТВА МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ Учредители: Тихонова Жанна Сергеевна Web of Science: нет Scopus: нет Белый список: нет ЕГПНИ: нет Перечень ВАК: нет RSCI: нет Рейтинг Science Index: да (процентиль 99), (8), 18-21.
 24. Исмаилова, Г. О., Юлдашев, Н. М., Акбарходжаева, Х. Н., Шертаев, М. М., & Зиямутдинова, З. К. (2021). Биологически активные природные 2'-гидроксихалконы. *Биоорганическая химия*, 47(3), 304-314.
 25. Носиров, Ш. Б., & Шертаев, М. М. (2022). СОВРЕМЕННЫЙ ВЗГЛЯД НА ЗАБОЛЕВАЕМОСТЬ ХРОНИЧЕСКИМИ ДЕРМАТОЗАМИ. *Ученый XXI века*, (1 (82)), 3-6.
 26. Носиров, Ш. Б., & Шертаев, М. М. (2022). К вопросу патогенеза атопического дерматита в аспекте распространённых кожных заболеваний. *Ученый XXI века*, (3 (84)), 74-78.
 27. Каратаева, Л. А., & Шертаев, М. М. (2014). Роль определения сосудов Вьессена-Тебезия в диагностике скоропостижной смерти детей раннего возраста. *Врач-аспирант*, 64(3.2), 258-264.
 28. Носиров, Ш. Б., Шертаев, М. М., & Сон, Т. Р. (2017). Распространенность и причинные факторы развития кожных болезней. *Научный журнал «Апробация»*, (3), 54.



Global Conference on Medical and Health Sciences

Hosted Online from Madrid, Spain

Date: 14th September, 2026

Website: <https://econferencia.com>

29. Носиров, Ш. Б., Шертаев, М. М., & Иноятова, Ш. Ш. К. (2016). Высыпания на коже как проявления лекарственной аллергии у детей раннего возраста. International scientific review, (4 (14)), 233-235.
30. Носиров, Ш. Б., & Шертаев, М. М. (2022). Современный взгляд на аспекты клинической картины герпеса и на его лечение. Вестник магистратуры, (9 (132)), 98-103.
31. Хасанов, С. А., Мухитдинов, У. Б., & Норалиев, Р. Б. (2004). Лечение гнойных фронтитов у детей методом мягкого зондирования. Российская ринология, (3), 36-37.
32. Мухитдинов, У. Б., Каратаева, Л. А., & Усманжоджаев, А. А. (2016). Анализ клинических результатов стационарных больных с хроническим гнойным средним отитом. Medicus, (2), 59-61.
33. Мухитдинов, У. Б., Расулова, Н. А., Эргашев, Ж. Д., & Умаров, Х. У. (2021). Сравнительные отдаленные результаты использования аутоотсплантатов при тимпанопластике I-III типа. Re-health journal, (2 (10)), 90-96.
34. Мухитдинов, У. Б., Амонов, Ш. Э., & Усманхаджаев, А. А. (2016). Некоторые аспекты хирургического лечения при хроническом гнойном среднем отите в стадии ремиссии. Знание, (1-3), 106-111.
35. Ulugbek, M. (2018). Analysis of unsatisfactory outcomes after tympanoplasty. European science review, (9-10-2), 117-119.
36. Мухитдинов, У. Б., Хакимжанова, А. С., & Каратаева, Л. А. (2022). Эпидемиология хронического гнойного среднего отита в детском возрасте. Ученый XXI века, (6 (87)), 3-6.
37. Мухитдинов, У. Б., & Усманхаджаев, А. А. (2017). Оценка анатомических структур при хроническом гнойном среднем отите



Global Conference on Medical and Health Sciences

Hosted Online from Madrid, Spain

Date: 14th September, 2026

Website: <https://econferencia.com>

-
- (ХГСО) в диагностическом аспекте. Современные научные исследования и разработки, 2(1), 172-175.
38. Мухитдинов, У. Б. (2020). Отдаленные неудовлетворительные результаты после тимпаноластики у больных хроническим гнойным средним отитом. Проблемы биологии и медицины, 116(1), 86.
 39. Muxitdinov, U. B., & Amonov, S. E. (2016). Analysis of clinical results of the hospitalized patients with chronic otitis media. In The Eighth International Conference on Eurasian scientific development (pp. 65-67).
 40. Сабирьянов, А. Р., Ена, С. А., Сабирьянова, Е. С., & Сергеева, Н. В. (2015). Особенности вариабельности ритма сердца у женщин в онтогенезе. Фундаментальные исследования, (1), 1429-1434.
 41. Абзалова, Ш. Р., & Икрамова, С. Х. (2017). Морфологические изменения в печени при интоксикации нитритами и нитратами в эксперименте. Молодой ученый, (16), 15-17.
 42. Ikramova, S. (2023). Cancer genesis: possible mechanisms of its development and inhibition. Science and innovation, 2(D10), 32-36.
 43. Икрамова, С. Х. (2018). Факторы риска рецидивирующих инфекций респираторной системы у детей. Web of Scholar, 2(4), 23-25.
 44. Алимходжаева, А. А., Икрамова, С. Х., Гильдиева, М. С., & Абдувалиев, А. А. (2004). Антипролиферативные эффекты гидрокортизона в отношении клеток рака молочной железы в эксперименте in vitro. Сб. докладов Академии Наук Рес. Узбекистан, (2), 76-79.
 45. Азизова, Р. А., Карабекова, Б. А., & Мухитдинова, М. И. (2019). BASES OF MODERN CLINICAL-PHARMACOLOGICAL APPROACHES TO EFFECTIVE AND SAFE PERSONAL PHARMACOTHERAPY. Новый день в медицине, (4), 19-22.



Global Conference on Medical and Health Sciences

Hosted Online from Madrid, Spain

Date: 14th September, 2026

Website: <https://econferencia.com>

-
46. Даминов, Р. У., Мирзакаримова, Ф. Р., Азизова, Р. А., & Мухитдинова, М. И. (2020). СОВРЕМЕННЫЙ ПОДХОД К ЛЕЧЕНИЮ БОЛЬНЫХ ХРОНИЧЕСКИМ ОБСТРУКТИВНЫМ БРОНХИТОМ С СОПУТСТВУЮЩЕЙ ИБС. Новый день в медицине, (1), 188-192.
 47. MADJIDOVA, Y., KHALILOVA, A., SADIKOVA, G., ABDULLAEVA, V., KHAMIDOVA, N., & MUKHITDINOVA, M. (2020). Profile of pro-inflammatory interleukins in symptomatic epilepsy of various etiologies. International Journal of Pharmaceutical Research (09752366), 12(1), 1292.
 48. Агзамова, Н. В., Балтаниязова, Г. П., & Усманбекова, Г. У. (2018). ИСПОЛЬЗОВАНИЕ БРОНХОЛИТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ В ЛЕЧЕНИИ БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМЫ. Интернаука, (19-1), 28-29.
 49. Агзамова, Н. В., & Мавлянова, Н. Т. (2018). ПРИМЕНЕНИЕ ИННОВАЦИОННО-ИНТЕРАКТИВНЫХ МЕТОДОВ ОБУЧЕНИЯ СТУДЕНТОВ ПЕДИАТРИЧЕСКОГО ФАКУЛЬТЕТА ТАШПИИ В ПРЕПОДАВАНИИ КЛИНИЧЕСКОЙ ФАРМАКОЛОГИИ. ББК 74.026. 848 М, 42, 170.