

BabySEQ (NIPT) nima?

Tez-tez so'raladigan savollar

BabySEQ nima?

Bu NIPT (Non-invaziv prenatal skrining testi) testidir. Bu test, homiladorlik davrida ona qornidagi bolada Daun sindromi kabi xromosoma kasalliklarini aniqlash uchun faqat onadan qon olinib, butunlay Turkiyada amalga oshiriladi va Turkiyada saqlanadi. U yuqori ishonchlilikka ega bo'lgan skrining testidir.

BabySEQ nimaga xizmat qiladi?

Homiladorlik davrida ona qornidagi bolada xromosoma sonini va 100 dan ortiq mikrodelesiya/mikroduplikatsiya (kichik gen o'z ichiga olgan yo'qotish va qo'shimchalar) sababli xromosoma tuzilmasidagi o'zgarishlarni hamda qo'shimcha ravishda platsenta xromosoma kasalliklarini aniqlash imkonini beruvchi testdir.

BabySEQ aniq natija beradimi? Qanchalik ishonchli?

Ayniqsa, T21 (Daun sindromi) uchun 99% dan yuqori aniqlik bilan natija beradi. BabySEQ boshqa NIPT testlari kabi tashxis testi emas, skrining testidir, 100% (aniq) natija bermaydi.

BabySEQ qanday amalga oshiriladi?

BabySEQ homiladorlikning 10-haftasidan boshlab onadan, qo'ldan 1 shisha qon olinib amalga oshiriladi. Testimiz bolangizning ona qoniga o'tgan erkin DNKsini tahlil qilib, shunga ko'ra natija beradi.

BabySEQ bilan nimalarga qaraladi?

BabySEQ bilan 22 autosoma xromosoma jufti va jinsiy xromosomalar bo'lgan X va Y xromosomalarining son o'zgarishlariga qaraladi, shuningdek, 100 dan ortiq mikrodelesiya/mikroduplikatsiya (kichik gen o'z ichiga olgan yo'qotish va qo'shimchalar) sababli kasalliklarga ham qaraladi.

BabySEQ'ni kimlar va qachon yasatishi mumkin?

Homiladorlikning 10-haftasidan boshlab tug'ilishga qadar har qanday yoshdagi onalar BabySEQni yasatishi mumkin.

BabySEQ egizak homiladorliklarda qo'llaniladimi? Har ikkala bolaga alohida natija beradi?

Egizak homiladorliklarda qo'llaniladi, ammo fetuslar uchun alohida natija berilmaydi. Egizak homiladorliklar uchun BabySEQ asosiy paneli (barcha xromosomalar soni buzilishiga qaralishi) tavsiya etiladi.

Tuproq bebek usuli bilan homilador bolalarga BabySEQ amalga oshiriladimi?

Ha, tuproq bebek usuli bilan homilador bo'lgan onalar BabySEQni xavfsiz amalga oshirishi mumkin. Aralashuv bo'lmagani uchun bu qimmatli homiladorliklarda odatda birinchi tanlov BabySEQ bo'ladi.

BabySEQ natijam "past xavf" bo'lsa, nima qilishim kerak?

Ushbu natija bilan xromosoma kasalliklari bo'yicha endi ko'proq xotirjam bo'lish mumkin. Ammo homiladorlikni kuzatuvchi do'koringiz bilan kuzatuvlar davom etishi kerak. Keyingi haftalarda USG yoki boshqa baholashlarda qo'shimcha xavf paydo bo'lsa, genetik maslahat olish kerak. Chunki onada ham, fetusta ham xromosoma kasalliklaridan tashqari ko'plab kasalliklar bo'lishi mumkin. Homiladorlikning oxirigacha eng kichik bir genetik kasallikdan shubha paydo bo'lsa, genetik maslahat olishdan qo'rqmaslik kerak.

BabySEQ natijam "yuqori xavf" bo'lsa, nima qilishim kerak?

Ushbu natija albatta homiladorlikni kuzatuvchi do'koringiz bilan baholanishi kerak. Unutmangki, bu test bir tarama testidir va turli sabablar bilan ba'zida "yuqori xavf" chiqqan bolalar sog'lom bo'lishi mumkin. Homiladorlik haftangizga ko'ra va yuqori xavf chiqqan xromosomaning qaysi xromosoma ekanligiga ko'ra bolaning vakili bo'lgan bir material olinishi va bolada bu kasallik bor-yo'qligi tashxis testi bilan tasdiqlanishi kerak. Bolaning ichida suzib yurgan suyuqlikdan yoki bolaning plasentasidan namuna olish eng ko'p tanlangan usullardir. Iltimos, xavotirlanmang va ushbu jarayon davomida har bir bosqichda sizni kuzatuvchi ayol tug'ruq mutaxassistingiz va genetika do'koringizdan ma'lumot oling.

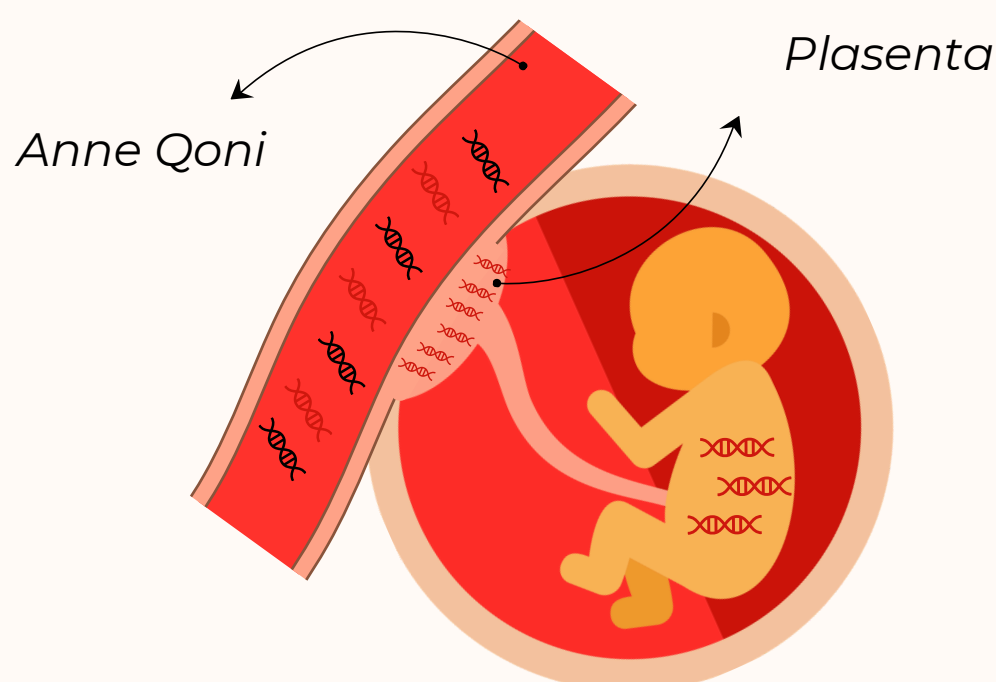
Qanday holatlarda BabySEQ tanlanmaydi?

- Ko'p homiladorlik bo'lgan homiladorlar bolalarning bir tuxumli yoki ikki tuxumli egizak ekanligini bilishni istasa, ushbu test tanlanmaydi. Ammo ko'pincha sizni kuzatuvchi ayol tug'ruq mutaxassisi bu masalada USG bilan sizni ma'lumotlantirishi mumkin.
- "Triploidiya" deb ataladigan genetik kasallikdan shubha qilinganida: Odatda bolada barcha xromosomalar ikki to'plamda, ona va otadan olinadi, bu kasallikda esa uchta to'plamga ega bo'ladi. Ushbu holatda BabySEQ tashxis qo'ya olmaydi. Ammo homiladorlikda bunday kasallikdan shubha qilinganida NIPT testi allaqachon tanlanmasligi va bolaga tashxis testi amalga oshirilishi kerak.

BabySEQ natija bera olmaslik xavfini oshiradigan holatlar bormi?

- Homiladorlik haftasi 10 haftadan past bo'lganda yoki onaning tana massasi indeksi yuqori bo'lsa (ko'pincha 100 kg va undan ortiq vaznli onalar), bolaga tegishli DNK miqdori (fetal fraksiya) kam bo'lishi mumkin. Bu holatda natija berilmasligi mumkin.
- Namuna to'g'ri olinmasa (vakutayner bilan maxsus shishalarga olinishi kerak), namuna to'g'ri saqlanmasa, transport muammolari bo'lsa, test ishonchliligi pasayadi.
- Aspirin (100 mg) qabul qilayotgan homiladorlarda dori to'xtatilmasdan BabySEQ uchun qon olinishi mumkin. Kam molekulyar og'irlikdagi geparin qabul qilayotganlarda ham bu dorilar trofoblast apoptozini kamaytirishi yoki maternal cfDNKni oshirishi orqali fetal fraksiyani kamaytirishi mumkinligini ta'kidlovchi tadqiqotlar mavjud. Biz ham xavfga solmaslik uchun har ikkala davolashda ham o'sha kunlik dozani ishlatishdan avval qon olishni tavsiya etamiz.

Bundan tashqari, bolaga tegishli platsentani ta'sir qiladigan ba'zi genetik kasalliklarda ham fetal fraksiya kam bo'lishi mumkin va tahlil muvaffaqiyatsiz bo'lishi mumkin. Bu ham unutilmasligi va fetal fraksiya kam chiqqanda ushbu kasalliklar uchun xavf oshgani ham e'tiborga olinishi kerak.



Homiladorlik davrida, homila DNK zarralari va asosan platsentadan DNK ona qon aylanishiga o'tadi. Homiladorlikning 10-haftasidan so'ng, BabySEQ NIPT usuli bilan ona qon aylanishiga kirgan ushbu homila DNKsini tahlil qilishimiz mumkin.

Anne DNKsi

Hujayrasiz homila DNKsi