

Что такое BabySEQ?

BabySEQ — это новый метод скрининга нового поколения (NIPT — неинвазивный пренатальный тест), который позволяет выявлять не только хромосомные заболевания, такие как синдром Дауна, трисомия 13 и трисомия 18, но и микроделеционные синдромы, не прибегая к каким-либо инвазивным процедурам, представляющим риск. В настоящее время тесты на основе NIPT, такие как BabySEQ, считаются наиболее точными методами скрининга указанных заболеваний. Применяемый в нашем центре тест BabySEQ становится всё более популярным в последние годы благодаря своей простоте и отсутствию инвазивного риска. По вашему выбору, BabySEQ включает в себя 4 различных панели.

	Частые анеуплоидии (T21, T18, T13, X/Y)	Все другие анеуплоидии	Синдромы делеции и дупликации	Носительство: муковисцидоз + СМА + синдром ломкой Х-хромосомы	Носительство по 700 заболеваниям
BabySEQ БАЗОВАЯ ПАНЕЛЬ	✓	✓			
BabySEQ РАСШИРЕННАЯ ПАНЕЛЬ	✓	✓	✓		
BabySEQ RARE*	✓	✓	✓	✓	
BabySEQ XL*	✓	✓	✓	✓	✓

*Для проведения этих тестов рекомендуется взять одну пробирку крови у отца (с фиолетовой крышкой, с ЭДТА) и одну пробирку крови у матери с использованием пробирки BabySEQ, предоставленной компанией Intergen.

Что такое BabySEQ RARE?

В дополнение к расширенной панели BabySEQ, в пакете BabySEQ RARE также проводится скрининг на такие заболевания, как спинальная мышечная атрофия (СМА), муковисцидоз и синдром ломкой Х-хромосомы.

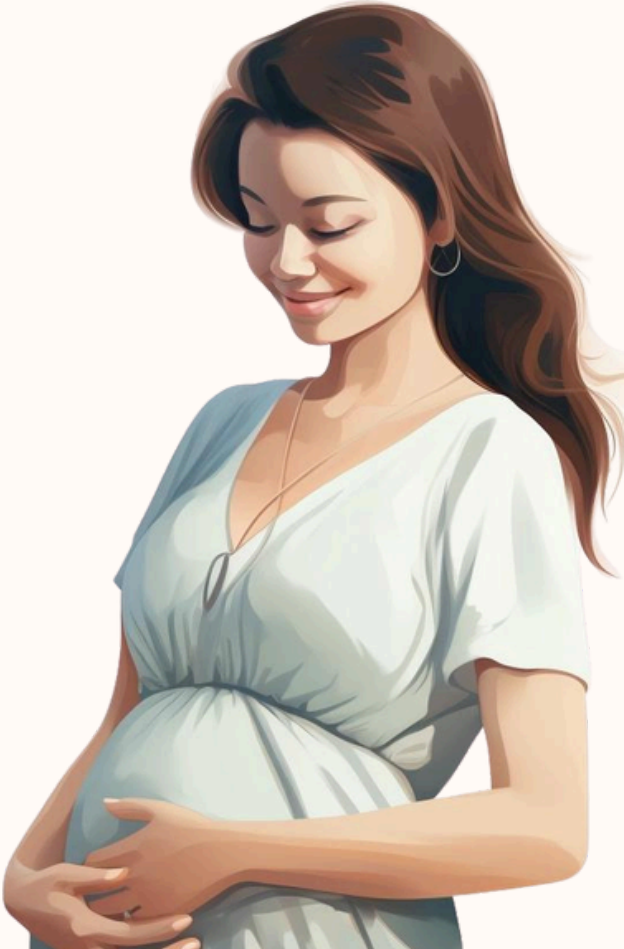
Для получения подробной информации о пакетах BabySEQ Rare и XL проконсультируйтесь с вашим врачом.

Что такое BabySEQ XL?

В этом расширенном панельном тесте проводится исследование всех хромосомных аномалий у плода, а также дополнительный скрининг будущих родителей на носительство более чем 700 наследственных заболеваний.

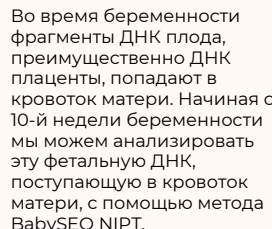


babySEQ | НИПТ



Ниже представлены наиболее часто встречающиеся аутосомные и гоносомные анеуплоидии. С помощью базовой панели исследуются все хромосомные анеуплоидии.

В расширенную панель, помимо всех хромосомных анеуплоидий, в целях скрининга также включено исследование делеционных/дупликационных синдромов. В рамках скрининга оцениваются делеционные/дупликационные синдромы размером ≥ 7 Мб. Список делеционных/дупликационных синдромов, оцениваемых в скрининговых целях, приведен справа. Примечание: при выявлении изменения размером более 7 Мб, отличного от перечисленных в таблице, оно будет указано в отчёте.



 ДНК матери
 Свободная фетальная ДНК (cfDNA)

Адрес: ул. Муками, 98А, 100115, Ташкент, Узбекистан **Тел:** +998 78 113 6 436
Веб-сайт: www.intergen.com.tr **E-mail:** info@intergenuz.com

Трихо-рино-фалангеальный синдром, тип 2 (TRPS2) (8q23.3-q24.11)

- 9p делеционный синдром
- 9p13 синдром микроделеции
- 9p24.3 делеционный синдром
- 9q33.3–q34.11 синдром микроделеции
- синдром Клифстры 1 (KLEFS1) (9q34.3)
- 10p11.2–p12.31 синдром микроделеции

синдром Ди Джорджи — комплекс велокардиофациального синдрома 2 (DSG2) (10p14)

- 10q22.3–q23.2 делеционный синдром

порок развития “расщепленная кисть/стопа” 3 (SHFM3) (10q24)

- 10q26 делеционный синдром

синдром Потоки—Шаффера (11p12–p11.2)

- синдром WAGR (11p13)
- синдром WAGRO (11p13–p14)
- 11q13.2–q13.4 делеционный синдром
- 11q22.2–q22.3 синдром микроделеции
- 11q23 делеционный синдром

синдром дистальной трисомии 11q

- 12p12.1 синдром микроделеции
- 12q14 синдром микроделеции
- 12q15–q21.1 синдром микроделеции
- 13q14 делеционный синдром
- 14q11–q22 делеционный синдром

синдром Фриаса (14q22–q23)

- 14q24.1–q24.3 синдром микроделеции

синдром Прадера—Вилли (15q11–q13)

- 15q13.3 делеционный синдром (BP4/BP5)
- 15q14 синдром микроделеции
- 15q25.2 делеционный синдром (проксимальный)
- 15q26–qter делеционный синдром
- 16p11.2–p12.2 синдром микроделеции
- 16p12.2 делеционный синдром (проксимальный)
- 16p13.11 дупликационный синдром
- 16p13.11 делеционный синдром

синдром Рубинштейна—Тейби (16p13.3)

синдром альфа-талассемии — умственной недостаточности, связанный с хромосомой 16 (ATR-16) (16p13.3)

16q22 делеционный синдром
 синдром Смита—Магениса (17p11.2)
 синдром Юань—Харел—Лупски (YUHL5) (17p12—p11.2)
 17p12 делеционный синдром
 17p12 дупликационный синдром
 17p13.1 делеционный синдром
 синдром Миллера—Дикера (лиссэнцефалия) (MDLS)
 (17p13.3) (делеция)
 синдром Миллера—Дикера (лиссэнцефалия) (MDLS)
 (17p13.3) (дупликация)
 17p13.3 теломерный дупликационный синдром
 17q12 делеционный синдром
 17q21.31 делеционный синдром
 17q23.1—q23.2 делеционный синдром
 синдром тетрасомии 18p
 18p делеционный синдром
 18q делеционный синдром
 19p13 дупликационный синдром
 19q13.11 синдром микроделеции
 20p13 синдром микроделеции
 21q22.11—q22.12 синдром микроделеции
 синдром Ди Джорджи — велокардиофациальный синдром
 (22q11.2) (проксимальный)
 22q11.2 делеционный синдром (дистальный)
 22q13 делеционный синдром
 22q13 дупликационный синдром
 Xp11.22 дупликационный синдром
 Xp11.22—p11.23 дупликационный синдром
 Xp11.23 синдром микроделеции
 Xp11.3 делеционный синдром
 Xp21 синдром микроделеции
 Xp21.2 синдром микродупликации
 Xp22.31 синдром микроделеции
 Xq21 синдром микроделеции
 Xq22.3 теломерный делеционный синдром
 Xq27.3—q28 дупликационный синдром
 Xq28 делеционный синдром