

babySEQ

NIPT **R**AARE

с наиболее распространёнными
редкими заболеваниями



Что такое BabySEQ?

BabySEQ — это метод неинвазивного пренатального тестирования (NIPT), использующий скрининг нового поколения для выявления у плода хромосомных аномалий по числу и синдромов, связанных с микроделециями/микродупликациями, без необходимости проведения инвазивных процедур, несущих риски. В настоящее время тесты, выполняемые методом «полногеномного секвенирования» (whole genome sequencing), такие как BabySEQ, считаются наиболее точными для скрининга этих состояний. Тест BabySEQ, разработанный и анализируемый (включая биоинформатические исследования) в нашем центре, предлагает две отдельные панели по хромосомным нарушениям — в зависимости от ваших предпочтений.

Что такое BabySEQ RARE?

Помимо расширенной панели BabySEQ, пакет BabySEQ RARE также включает скрининг на СМА, муковисцидоз и синдром ломкой X-хромосомы (Fragile X). Пакет включает следующее:

- Расширенная панель BabySEQ для плода
- SMA MLPA + полный анализ гена SMA + полный анализ гена муковисцидоза (у обоих родителей — матери и отца)
- Скрининг на Fragile X (у матери)

BabySEQ — это высоконадежный скрининговый тест на хромосомные нарушения. Понимая, что у семей могут быть опасения и относительно других заболеваний помимо хромосомных, мы расширили наш тест BabySEQ и добавили скрининг носительства по трём дополнительным заболеваниям. В нашем пакете BabySEQ R мы исследуем у плода все хромосомы, микроделеции и дупликации. Кроме того, мы проводим у обоих родителей тесты носительства на СМА, муковисцидоз и Fragile X. Если по результатам теста будут выявлены какие-либо риски для плода, клиницист и семья будут уведомлены, и при необходимости на основании результатов будут запланированы дополнительные исследования.

Для данного теста, пожалуйста, возьмите одну пробирку крови у отца в пробирку с фиолетовой крышкой (пробирка для крови с ЭДТА) и одну пробирку крови у матери в пробирку для BabySEQ, предоставленную InterGen.

Дополнительная плата не взимается за любые последующие исследования, выполняемые у плода на основании результатов данного теста.



Центр Диагностики
Генетических
Заболеваний



InterGen и Aysmed являются местными и административными партнёрами по решениям в Узбекистане.