

babySEQ

XL



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 XL?

Тест BabySEQ XL предлагает расширенную панель, которая исследует все хромосомные аномалии у плода. Кроме того, он включает скрининг более чем на 1 000 заболеваний у обоих родителей. Пакет включает:

- Расширенная панель BabySEQ для плода
- У обоих родителей: полное экзомное секвенирование (WES) для выявления состояний высокого риска со значимой заболеваемостью и смертностью
- Дополнительно: MLPA-тестирование на врождённую гиперплазию надпочечников
- У матери: анализ числа повторов Fragile X

В рамках этой расширенной панели мы оцениваем риск заболеваний у плода, исследуя все хромосомы и проверяя микроделеции/дупликации. Кроме того, у обоих родителей проводится широкое генетическое обследование для определения носительства более чем по 1 000 заболеваниям. Если у плода будет выявлен риск, об этом будут проинформированы и клиницист, и семья, а при необходимости по результатам будут запланированы дополнительные исследования.

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

Дополнительная оплата не потребуется 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.