

babySEQ

NIPT RARE

eng ko'p uchraydigan
noyob kasalliklar bilan



BabySEQ nima?

BabySEQ — bu xomilada xromosomal son anomaliyalari va mikrodeletsiya/mikroduplikatsiya buzilishlarini aniqlash uchun keyingi avlod skriningidan foydalanadigan, xavfli invaziv muolajalarni talab qilmaydigan invaziv bo'lmagan prenatal test (NIPT) usulidir. Hozirda BabySEQ kabi “butun genom sekvenslash” usulidan foydalanuvchi testlar ushbu holatlarni skrining qilish uchun eng aniq deb hisoblanadi. Markazimizda ishlab chiqilgan va tahlil qilingan (jumladan bioinformatik tadqiqotlar) BabySEQ testi, sizning afzalliklaringizga mos ravishda xromosomal buzilishlar uchun ikki alohida panelni taklif etadi.

BabySEQ RARE nima?

Kengaytirilgan BabySEQ panelidan tashqari, BabySEQ RARE paketi ham SMA, Kistik fibroz va Fragile X sindromi bo'yicha skriningni o'z ichiga oladi. Ushbu paket quyidagilarni o'z ichiga oladi:

- Xomila uchun BabySEQ keng qamrovli paneli
- SMA MLPA + To'liq SMA geni + To'liq Kistik fibroz geni (ona va otadan)
- Fragile X skriningi (onadan)

BabySEQ xromosomal buzilishlar uchun juda ishonchli skrining testidir. Oilalarda xromosomal muammolardan tashqari boshqa kasalliklar bo'yicha ham xavotirlar bo'lishi mumkinligini inobatga olib, biz BabySEQ testimizni yana uchta qo'shimcha holat bo'yicha tashuvchilik skriningi bilan kengaytirdik. BabySEQ R paketimizda biz xomilada barcha xromosomalarni, mikrodeletsiyalarni va duplikatsiyalarni tekshiramiz. Bundan tashqari, biz ona va ota uchun SMA, Kistik fibroz va Fragile X bo'yicha tashuvchilik testlarini ham o'tkazamiz. Agar test xomila uchun biror xavfni aniqlasa, shifokor va oila xabardor qilinadi va natijalarga ko'ra zarur bo'lsa qo'shimcha testlar rejalashtiriladi.

Ushbu test uchun, otadan binafsha qopqoqli probirkaga (EDTA qon probirkasi) bir probirka qon, va onadan InterGen tomonidan taqdim etilgan BabySEQ qon probirkasiga bir probirka qon oling.