

To'liq Ekzom Sekvenslash (WES) nima?

To'liq Ekzom Sekvenslash (WES) (To'liq Ekzom Dizilash) — genomning oqsil kodlaydigan hududlarini dizilashni o'z ichiga oladigan, butun dunyoda va mamlakatimizda keng qo'llaniladigan yangi avlod dizilash (NGS) texnikasidir. Ekzom sekvenslash insondagi oqsil ishlab chiqarish uchun ishlatiladigan barcha DNK segmentlarini o'z ichiga oladi. Inson ekzomi butun genomning 2%idan kamini tashkil etsa-da, ushbu test odamlarda ma'lum kasalliklar bilan bog'liq variantlarning taxminan 85%ini o'z ichiga oladi. Ekzom dizilash ekzonlarda mavjud bo'lgan variantlarni aniqlash uchun amalga oshiriladi. Ekzom sekvenslash — shaxsning genetik kodidagi DNK dizilimi ketma-ketligini aniqlash va genetik buzilishlarni topish maqsadida qo'llaniladigan texnikadir.

WES testini qaysi qurilmada (apparatda) o'tkazamiz?



MGi G50

Intergen tashxis algoritmi

Tashxis jarayonida hech qanday dasturiy ta'minot orqali tashxis qo'yilmaydi. 35 kishidan iborat WES tahlil va hisobot jamoasi hamda klinik jamoa barcha WES tahlillarini birgalikda baholab, har bir namuna kamida 3 nafar mutaxassis tomonidan 3+ marta tahlil qilinadi. Ish jarayonida o'z tahlil algoritmimiz va klinitsist nuqtayi nazar bilan tahlil amalga oshiriladi; ko'p variantlarni ro'yxatlash o'rniga, klinika bilan bog'liq variantlar izohlari va zarur bo'lganda davolash tavsiyalari bilan hisobot (raport) shaklida taqdim etiladi. Biroq ushbu jarayon natijasida dunyo bo'yicha WES tashxis qo'yish darajasi 40% bo'lsa, Intergen'da u 70%largacha yetishi mumkin.

Shu bilan birga, Intergen klinik jamoasi testdan oldin va keyin, ya'ni uning barcha bosqichlarida bemorga hamda testni so'ragan shifokorlarga klinik genetik maslahat (konsultatsiya) beradi. Hisobot bemor va shifokorga tushuntiriladi va tashxisdan keyingi tashkiliy jarayon Intergen klinik jamoasining tavsiyalari asosida tayyorlanishi mumkin.

TO'LIQ EKZOM SEKVENSLASH WES

Qisqacha:

- WES tashxis qo'yilmagan bemorlarda tashxis qo'yish imkoniyatini berishi mumkin.
- Bir nechta sababi bo'lgan kasalliklarda differensial tashxisni ta'minlashi mumkin (masalan: epilepsiya).
- Bemorlarda klinikani chalg'itadigan ikkinchi kasalliklarga tashxis qo'yishga yordam berishi mumkin.
- Oilada takrorlanish xavfini va "jim" kechadigan yuqori xavfli shaxslarni ko'rsatadi (masalan: aritmiyalar).
- Har bir surunkali kasallikning rutinasidir.



Genetik Kasalliklar
Dagnostikasi
Markazi



To'liq Ekzom Sekvenslash (WES) nimani ta'minlaydi?

To'liq Ekzom Sekvenslash (WES) — bu shaxslarning genetik materialidagi kodlovchi DNK hududlarining (ekzomlarning) barchasini aniqlash jarayonidir.

Genetik kasalliklarni tashxislash: WES genetik kasalliklarni tashxislashda samarali vositadir. Ayniqsa, kam uchraydigan genetik kasalliklarning sabablarini topish va tushunish uchun qo'llaniladi.

Profilaktik tibbiyot: Shaxsda keyinchalik paydo bo'lishi mumkin bo'lgan yoki murakkab sharoitlarda tashxis qo'yish qiyin bo'ladigan kasalliklarni aniqlashi mumkin. (Masalan: oilaviy saratonlar, qon ketishga moyillik)

- Bemorning noma'lum kasalligi sababli asorat (komplikatsiya) yuzaga kelishining oldi olinishi mumkin.
- Nikoh/homiladorlikdan oldingi skrininglar orqali kasal farzand tug'ilishining hamda homilador ayolda xavf-xatarlarning kamaytirilishini ta'minlaydi.
- Kengaytirilgan yangi tug'ilgan chaqaloqlar skriningining oltin standartlaridan biridir.

Saraton bo'yicha tadqiqotlar: Hayot davomida saraton uchrash ehtimoli erkaklarda %40–45, ayollarda %35–38 ni tashkil etadi. Shularning oilaviy (irsiy) bo'lish ehtimoli %10 dir. Ya'ni, jamiyatning taxminan %4 qismida oilaviy saraton mavjud. Oila anamnezi ijobiy bo'lganlarda bu ko'rsatkich yuqoriroq bo'ladi.

- Oilaviy saratonlarni kuzatib borish xavfni kamaytiradi.
- Oilaviy saratonlarda davolash usuli boshqacha bo'ladi.
- Saratondan saqlanish uchun va har bir saraton holatida oilaviy saratonlar bo'yicha skrining o'tkazilishi kerak.
- BRCA 1–2 kabi cheklangan skrining bilan keng qamrovli skriningning xarajatlari bir-biriga yaqin.

Qaysi holatlarda WES ga murojaat qilishim mumkin?

- Endokrin kasalliklar
- Epilepsiya
- Semirish va/yoki diabet
- Immun tizim kasalliklari
- Autoimmun kasalliklar
- Surunkali og'riqlarga ega bemorlar
- Autizmga shubha qilingan bemorlar
- Metabolik kasalliklar
- Oilasida to'satdan yoki erta o'lim tarixi bo'lgan bemorlar
- Homiladorlik yo'qotishi bo'lgan bemorlar (o'lik tug'ilish, takroriy homiladorlik yo'qotilishi, nuqson (anomaliyasi) tug'ilish)
- Homiladorlik kuzatuv davomida aniqlangan xavflar (UZI anomaliyalari, skrining testlari jarayonida aniqlangan xavflar)
- Oilasida takrorlanuvchi genetik kasallik bo'lgan bemorlar
- Saraton kasalligiga chalingan bemorlar
- Oilasida takrorlanuvchi, erta yoshda uchraydigan va tez-tez kuzatiladigan saratonlar bo'lgan shaxslar
- Reanimatsiya (intensiv terapiya) bo'limida yotgan bemorlar
- Yangi tug'ilgan chaqaloqlar reanimatsiya (neonatal intensiv terapiya) bo'limida yotgan bemorlar
- Tashxis qo'yib bo'lmayotgan (aniq tashxis olinmagan) bemorlar
- Tibbiy davolashda nojo'ya ta'sir (yon ta'sir) kuzatilgan bemorlar
- Barcha surunkali (xronik) kasalliklar
- Revmatologik kasalliklar
- Nevrologik kasalliklar
- Infertillik (bepushtlik)