

BabySEQ nima?

BabySEQ — bu yangi avlod skrining usuli (NIPT — noinvaziv prenatal test) bo'lib, u Daun sindromi, 13-trisomiya va 18-trisomiya kabi xromosomal kasalliklarni aniqlash bilan birga, hech qanday invaziv (xavf tug'diruvchi) muolajalarga murojaat qilmasdan mikrodelesion sindromlarni ham aniqlash imkonini beradi. Hozirgi vaqtda BabySEQ kabi NIPT asosidagi testlar ushbu kasalliklarni skrining qilishda eng aniq usullar sifatida qaraladi. Markazimizda qo'llaniladigan BabySEQ testi so'nggi yillarda o'zining soddaligi va invaziv xavf yo'qligi tufayli tobora ommalashib bormoqda. Tanlovingizga ko'ra, BabySEQ 4 xil panelni o'z ichiga oladi.

	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*	✓	✓	✓	✓	✓

Ushbu testlarni o'tkazish uchun otadan bitta qon probirkasi (binafsha qopqoqli, EDTA bilan) va onadan Intergen kompaniyasi tomonidan taqdim etilgan BabySEQ probirkasidan foydalanilgan holda bitta qon probirkasi olish tavsiya etiladi.

BabySEQ RARE nima?

BabySEQ kengaytirilgan paneliga qo'shimcha ravishda, BabySEQ RARE paketida spinal mushak atrofiyasi (SMA), mukovistsidoz hamda mo'rt X-xromosoma sindromi kabi kasalliklar bo'yicha ham skrining o'tkaziladi.

BabySEQ XL nima?

Ushbu kengaytirilgan panel testida homiladagi barcha xromosomal anomaliyalar tekshiriladi, shuningdek bo'lajak ota-onalarda 700 dan ortiq irsiy kasalliklar bo'yicha tashuvchilik (carrier) uchun qo'shimcha skrining o'tkaziladi.

BabySEQ Rare va XL paketlari haqida batafsil ma'lumot olish uchun shifokoringiz bilan maslahatlashing.

babySEQ | NIPT



Genetik kasalliklar
Diagnosticikasi
Markazi

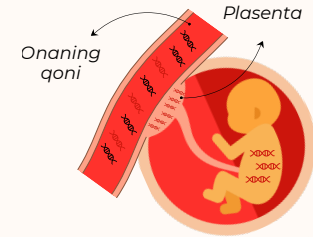
INTERGEN
O'zbekiston

Nima tekshiriladi?

Quyida eng ko'p uchraydigan autosomal va gonosomal aneuploidiya turlari keltirilgan. Bazaviy panel yordamida barcha xromosomal aneuploidiya turlari tekshiriladi.

Anöploid		
21-trisomiya (Daun sindromi) 18-trisomiya (Edwards sindromi) 13-trisomiya (Patau sindromi) 45,X (Turner sindromi) 47,XXY (Klaynfelter sindromi) 47,XXX (X trisomiyasi / uch karra X sindromi)	7-trisomiya 8-trisomiya 9-trisomiya 10-trisomiya 11-trisomiya 12-trisomiya 14-trisomiya	15-trisomiya 16-trisomiya 17-trisomiya 19-trisomiya 20-trisomiya 22-trisomiya Boshqa aneuploidiya turlari

Kengaytirilgan panelga barcha xromosomal aneuploidiya turlaridan tashqari, skrining maqsadida delesion/duplikatsion sindromlarni tekshirish ham kiritilgan. Skrining doirasida o'lchami ≥ 7 Mb bo'lgan delesion/duplikatsion sindromlar baholanadi. Skrining maqsadida baholanadigan delesion/duplikatsion sindromlar ro'yxati o'ng tomonida keltirilgan. Eslatma: agar o'lchami 7 Mb dan katta bo'lgan va jadvalda sanab o'tilmagan o'zgarish aniqlansa, u hisobotda ko'rsatiladi.



Homiladorlik davrida homilaning DNK bo'laklari, asosan platsenta DNKsi, onaning qon oqimiga tushadi. Homiladorlikning 10-haftasidan boshlab, onaning qon oqimiga tushayotgan ushbu fetal DNKni BabySEQ NIPT usuli yordamida tahlil qilishimiz mumkin.

XXXX Onaning DNKsi
XXXX Erkin fet(al) DNK (cfDNA)

Manzil: Muqimiy ko'chasi 98A, 100115, Toshkent, O'zbekiston **Telefon:** 90 447 6 436
Veb-sayt: www.intergen.com.tr **E-pochta:** info@intergenuz.com

Delesion/duplikatsion sindromlar		
1p32–p31 delesion sindromi 1q41–q42 delesion sindromi 1q43–q44 delesion sindromi 2p12–p11.2 delesion sindromi 2p15–p16.1 delesion sindromi 2q13 delesion sindromi 2q13 duplikatsion sindromi 2q31.1 mikrodelesiya sindromi 2q31.1 mikroduplikatsiya sindromi 2q35 duplikatsion sindromi 3p25.3 delesion sindromi 3pter–p25 delesion sindromi 3q13.31 delesion sindromi Dendi—Uoker sindromi (3q delesiya/duplikatsiyasi) 3q26 mikroduplikatsiya sindromi 3q29 delesion sindromi 4q21 delesion sindromi Aksensfeld—Riger sindromi, L turi (4q25) 5p13 duplikatsion sindromi 5q12 delesion sindromi 5q14.3 delesion sindromi (proksimal) Sotos sindromi (5q35 delesiya) 6p22 mikrodelesiya sindromi 6q11–q14 delesion sindromi 6q24–q25 delesion sindromi Koffin—Siris 1 sindromi (6q25) Greyg sindromi (sefalo-poli-sindaktiliya) (7p14) 7p22.1 mikroduplikatsiya sindromi 7q11.23 delesion sindromi (distal) Vilyams—Boyren sindromi (WBS) (7q11.23) Kurrarino sindromi (7q36) 7q36.3 duplikatsion sindromi 8p11.2 delesion sindromi 8p23.1 delesion sindromi 8q12 mikroduplikatsiya sindromi “Niqobga o'xshash yuz” sindromi (Nablus tipi) (NMLFS) (8q22.1)	Trixo-rino-falangeal sindrom, 2-turi (TRPS2) (8q23.3–q24.11) 9p delesion sindromi 9p13 mikrodelesiya sindromi 9p24.3 delesion sindromi 9q33.3–q34.11 mikrodelesiya sindromi Klifstra 1 sindromi (KLEFS1) (9q34.3) 10p11.21–p12.31 mikrodelesiya sindromi Di Jorji sindromi — velokardiofasial sindrom kompleksi 2 (DSG2) (10p14) 10q22.3–q23.2 delesion sindromi “Yoriq qo'l/oyoqlik” rivojlanish nuqsoni 3 (SHFM3) (10q24) 10q26 delesion sindromi Potoki—Shaffer sindromi (11p12–p11.2) WAGR sindromi (11p13) WACRO sindromi (11p13–p14) 11q13.2–q13.4 delesion sindromi 11q22.2–q22.3 mikrodelesiya sindromi 11q23 delesion sindromi 11q distal trissomiya sindromi 12p12.1 mikrodelesiya sindromi 12q14 mikrodelesiya sindromi 12q15–q21.1 mikrodelesiya sindromi 13q14 delesion sindromi 14q11–q22 delesion sindromi Frias sindromi (14q22–q23) 14q24.1–q24.3 mikrodelesiya sindromi Prader—Villi sindromi (15q11–q13) 15q13.3 delesion sindromi (BP4/BP5) 15q14 mikrodelesiya sindromi 15q25.2 delesion sindromi (proksimal) 15q26–qter delesion sindromi 16p11.2–p12.2 mikrodelesiya sindromi 16p12.2 delesion sindromi (proksimal) 16p13.1 duplikatsion sindromi 16p13.11 delesion sindromi Rubinshteyn—Teybi sindromi (16p13.3) 16-xromosomaga bog'liq alfa-talassemiya — aqliy zaiflik sindromi (ATR-16) (16p13.3)	16q22 delesion sindromi Smit—Magenis sindromi (17p11.2) Yuan—Harel—Lupski sindromi (YUHL) (17p12–p11.2) 17p12 delesion sindromi 17p12 duplikatsion sindromi 17p13.1 delesion sindromi Miller—Diker sindromi (lissentsefaliya) (MDLS) (17p13.3) (delesiya) Miller—Diker sindromi (lissentsefaliya) (MDLS) (17p13.3) (duplikatsiya) 17p13.3 telomer duplikatsion sindromi 17q12 delesion sindromi 17q21.31 delesion sindromi 17q23.1–q23.2 delesion sindromi 18p tetrasomiya sindromi 18p delesion sindromi 18q delesion sindromi 19p13 duplikatsion sindromi 19q13.11 mikrodelesiya sindromi 20p13 mikrodelesiya sindromi 21q22.11–q22.12 mikrodelesiya sindromi Di Jorji sindromi — velokardiofasial sindrom (22q11.2) (proksimal) 22q11.2 delesion sindromi (distal) 22q13 delesion sindromi 22q13 duplikatsion sindromi Xp11.22 duplikatsion sindromi Xp11.22–p11.23 duplikatsion sindromi Xp11.23 mikrodelesiya sindromi Xp11.3 delesion sindromi Xp21 mikrodelesiya sindromi Xp21.2 mikroduplikatsiya sindromi Xp22.31 mikrodelesiya sindromi Xq21 mikrodelesiya sindromi Xq22.3 telomer delesion sindromi Xq27.3–q28 duplikatsion sindromi Xq28 delesion sindromi