

Кога брачниот пар планира проширување на семејството (пред бременост) или за време на бременост, би било добро за нив да знаат дали се носители на генетски мутации одговорни за одредени заболувања.

Зошто скрининг за генетски наследни состојби?

Секој од нас во просек има 2.8 познати генетски мутации.

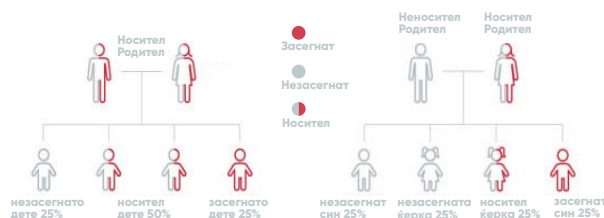
Носителите се вообичаено здрави, но постои ризик за пренесување на генетската состојба на нивните деца.

Во многу случаи, паровите не се свесни дека еден од нив би можел да биде носител на генетска варијација, која може да предизвика генетско заболување кај нивното потомство.

Како и да е, повеќе од 80% бебиња родени со генетски заболувања немаат претходна семејна историја за истите

Зошто родителите треба да направат скрининг за носител?

Генетските заболувања вообичаено ги следат стандардните шаблони за наследување. Ако двајцата родители не се носители на исто генетско заболување, ризикот детето да развие генетска состојба е мал. Но, ако двајцата родители се носители за истото генетско заболување, ризикот детето да развие генетска состојба е поголем. Скринингот за носител пред или за време на бременоста им овозможува на идните родители пред време да ја дознаат веројатноста.



Кои се придобивките од скринингот за носител



За парови кои не се носители

Проширениот скрининг за носител ги уверува дека нивното дете ќе има значително намален ризик да добие која и да било од вклучените генетски заболувања.

За двајца родители кои се носители на истото заболување

I. Пред бременоста може да изберат технологии за потпомагање на репродукцијата со цел да добијат бебе со мал ризик за заболување.

II. По зачнувањето може да направат пренатално тестирање за да одредат дали плодот е засегнат и да се погрижат за правилна здравствена нега на нивното бебе за време и по бременоста. VISTA™ Carrier Screening по потреба нуди неколку панели за најразлични варијанти на скрининг. Најголемиот панел овозможува скрининг на преку 11.000 мутации поврзани со 172 рецесивни моногенетски болести.

Зошто VISTA™ Carrier Screening?



Точен



Достапен



Прецизен



Сеопфатен

Скрининг испитувања



VISTA™ Carrier screening mini panel

- 11 најчести генетски состојби
- 13 гени
- Повеќе од 5.400 патогени варијации

VISTA™ Carrier screening targeted panel 2.0

- 172 вообичаени и тешки генетски состојби
 - 164 гени
 - Повеќе од 11.000 патогени варијации
- Ова испитување се препорачува за лица кои носат 1 копија од генетската мутација која, кога би била присутна во 2 копии, би предизвикала генетско заболување.

VISTA™ Carrier screening MAX

VISTA™ Carrier Screening Max е најсложеното испитување од ваков вид во светот, затоа што може да одреди, преку анализа на ДНК секвенци со помош на компјутерски алгоритми, над 80.000 мутации на преку 700 гени поврзани со повеќе од 800 болести.



BGI



НОВО: дијагностички пренатални испитувања



VISTA™ Chromosome Sequencing

Потврда при високо-ризични резултати од скрининг испитување и објаснување за можни генетски причини за спонтан абортус. Хромозомските аномалии настануваат како резултат од делеција или дупликација на делови од хромозомите. Хромозомските аномалии може да предизвикаат спонтан абортус, фетални малформации, тешки вродени аномалии како и значителна интелектуална и физичка попреченост.

VISTA™ Chromosome Sequencing

- Триплоидија
- Анеуплоидија за сите хромозоми
- Делеции или дупликации >1Mb

VISTA™ Chromosome Sequencing-100K

- Анеуплоидија за сите хромозоми
- Делеции или дупликации >100Kb

VISTA™ Chromosome Sequencing се препорачува на лица кои:

- Сакаат да ги потврдат високо-ризичните резултати од скрининг испитувања
- Имале спонтан абортус
- Фетални аномалии утврдени преку ултразвук
- Постои сомнеж за хромозомска аномалија
- Возраста на родителите е поголема од 35 години

Време за изработка



Процес

Генетско советување пред испитување



Образец за согласност



Земање примерок



Секвенционирање



Резултат по 21 ден



Генетско советување по испитување



BGI

GINEKALIX

GinekaliX
genetic laboratory



02 31 33 31 1
070 344 380
070 344 056
078 344 320



скенирај за
мапа

contact@ginekaliks.mk

www.ginekaliks.mk

Ул. Стево Црвенковски бр. 32-1
локал 2 и 3, нас. Ѓорче Петров 1000 Скопје,
Република С. Македонија



Моќта на знаењето

BGI

GinekaliX
genetic laboratory

