



"Ένας ακριβής και προσιτός προσυλληπτικός έλεγχος για πάνω από 100 γενετικές διαταραχές"

Οι περισσότεροι άνθρωποι δεν γνωρίζουν ότι είναι φορείς μίας κληρονομικής γενετικής ασθένειας μέχρι να αποκτήσουν ένα παιδί με αυτή. Ο προσυλληπτικός έλεγχος BGI VISTA™ Carrier Screen ανιχνεύει **περισσότερες από 6000 μεταλλάξεις σε 89 γονίδια**, που σχετίζονται με περισσότερες από 100 γενετικές ασθένειες και αποτελεί έναν από τους πιο ολοκληρωμένους, ακριβής και προσιτούς προσυλληπτικούς ελέγχους.

Γιατί να επιλέξετε τον προσυλληπτικό έλεγχο BGI VISTA™ Carrier Screen;

Ο προσυλληπτικός έλεγχος BGI VISTA™ Carrier Screen μπορεί να εκτελεστεί πριν ή κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και είναι ιδανικά κατάλληλος για ζευγάρια που επιθυμούν να γνωρίζουν για τη γενετική τους κατάσταση, ώστε να έχουν τη δυνατότητα να λαμβάνουν πιο ενημερωμένες αναπαραγωγικές αποφάσεις.

Η δύναμη της γνώσης

Προσυλληπτικός έλεγχος BGI VISTA™ Carrier Screening

Παθήσεις που ελέγχονται

1η Επιλογή: Προσυλληπτικός Έλεγχος 101 Νοσημάτων BGI VISTA™ Carrier Screening

2η Επιλογή: Προσυλληπτικός Έλεγχος 12 Νοσημάτων BGI VISTA™ Carrier Screening

BGI VISTA™ Carrier Screening

- X - 1 4000 1 6000-8000
- Duchenne - μ μ
- Wilson - μ 1 30.000
- Wilson.
- - μ
- μ
- - 1 50
- - 1 43.000
- μ

Σε ποιόν απευθύνεται ο

Προσυλληπτικός Έλεγχος BGI VISTA™ Carrier Screening;

- μ μ
- μ μ μ μ μ
- μ μ
- μ μ μ μ μ
- μ μ μ μ μ
- μ μ μ μ μ
- μ μ μ μ μ
- μ μ μ μ μ
- μ μ μ μ μ
- μ μ μ μ μ

Απαιτούμενο Δείγμα

μ			
Σίελος	>2mL	Απευθυνθείτε στις οδηγίες του συγκεκριμένου δοχείου συλλογής	Σε θερμοκρασία δωματίου, εντός 7ημερών
Περιφερικό Αίμα	5mL	Ανακινήστε απαλά EDTA σωληνάριο για να αποφύγετε αιμόλυση	Στους -20oC για βραχεία φύλαξη, στους -80oC για μακρά διάρκεια φύλαξης. Μεταφορά σε ξηρό πάγο. Αποφύγετε κραδασμούς και απότομες κινήσεις.
DNA	≥6μg	Συγκέντρωση ≥30ng/μL OD260/280(1.8~2.0)	

Μεθοδολογία

Η τεχνολογία Αλληλούχισης Επόμενης Γενιάς (NGS) χρησιμοποιείται για την ανάλυση εξωνίων σε διάφορα γονίδια, καθώς και σε επιλεγμένες διαγονιδιακές και ιντρονικές περιοχές. Αυτές οι περιοχές αλληλουχίζονται με υψηλή κάλυψη και συγκρίνονται με τα πρότυπα διακυμάνσεων και τη βάση δεδομένων αναφοράς. Ο έλεγχος VISTA™ Carrier Screen ανιχνεύει περισσότερες από 6.000 γενετικές μεταλλάξεις για περισσότερες από 100 γενετικές ασθένειες, που θεωρούνται κλινικά σημαντικότερες, όπως επιλέχθηκαν από τη βάση δεδομένων HGMD.

Οι ανιχνεύσιμες μεταλλαγές περιλαμβάνουν: σημειακές μεταλλάξεις, μικρές εισαγωγές/απαλοιφές (εντός 20 ζευγών βάσεων), μεγάλοι διπλάσιασμοί και απαλοιφές, ισοζυγισμένες μεταθέσεις, αναστροφές, πλοειδικές μεταβολές, μονογονεϊκή δισωμία και μεταβολές μεθυλίωσης, δεν μπορούν να ανιχνευθούν.

Οι μεταλλάξεις, που ανιχνεύονται, επιβεβαιώνονται με Αλληλούχιση Sanger. Τα αποτελέσματα στη συνέχεια παραδίδονται στον ιατρό ή πάροχο υγειονομικής περίθαλψης, ο οποίος θα βοηθήσει στην ερμηνεία των αποτελεσμάτων, στη γενετική συμβουλευτική ή στο σχέδιο διαχείρισης του κινδύνου.

Αναφέρονται μόνο οι μεταλλάξεις που ταξινομούνται ως «παθογόνες» ή «πιθανώς παθογόνες». Μεταλλάξεις καλοήθους, πιθανώς καλοήθους ή μεταλλάξεις αβέβαιης σημασίας δεν αναφέρονται. Οι μεταλλάξεις ερμηνεύονται σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες του Αμερικανικού Κολλεγίου Ιατρικής Γενετικής (ACMG).

Μελέτη Επικύρωσης BGI VISTA™ Carrier Screening

Χρησιμοποιώντας αλληλούχιση επόμενης γενιάς (NGS), η BGI ανέλυσε 2570 δειγμάτων όλων των εθνικοτήτων από όλη την Ευρώπη, για 549 υπολειπόμενα και φυλοσύνδετα γονίδια, που σχετίζονται με φαινοτύπους σοβαρών ασθενειών κατά την παιδική ηλικία. Η προκλινική μελέτη επικύρωσης περιλάμβανε 48 δείγματα DNA που έφεραν γνωστές μεταλλάξεις για 27 γονίδια, με αποτέλεσμα ευαισθησία εξέτασης 99%. Συγκενρωτικά, εντοπίσαμε 1.796 ξεχωριστές παθογόνες ή πιθανώς παθογόνες μεταλλάξεις. Προσδιορίστηκαν 13.785 μεταλλάξεις αβέβαιης κλινικής σημασίας (VOUS). Από τους 2.570 ασθενείς, που ελέγχθηκαν, 2.161 (84%) ήταν θετικοί για τουλάχιστον μία παθογόνο μετάλλαξη. Η μέση επιβάρυνση γενετικής φορέας υπολειπόμενων ή φυλοσύνδετων ασθενειών ήταν 2,3 μεταλλάξεις ανά δείγμα.

	AΘ*	AA*	ΨΘ*	ΨΑ*	ΕΥΑΙΣΘΗΣΙΑ	ΕΙΔΙΚΟΤΗΤΑ
ΣΥΝΟΛΟ	328854	328897	3	46	99,99%	100,00%
SNP	275866	275897	3	34	99,99%	100,00%
INS	14096	14100	0	4	99,97%	100,00%
DEL	37293	37300	0	7	99,98%	100,00%
DEL/INS	1599	1600	0	1	99,94%	100,00%

* AΘ – Αληθώς Θετικά, AA – Αληθώς Αρνητικά, ΨΘ – Ψευδώς Θετικά, ΨΑ – Ψευδώς Αρνητικά

Για περισσότερες πληροφορίες επισκεφθείτε τις παρακάτω ιστοσελίδες.

www.bgi.com/global/

www.medisyn.eu

Copyright© 2019 BGI. The BGI logo and VISTA logo are trademarks of BGI. All rights reserved.
Published April 2019, version 2.0

Κατάλληλο για: άτομα ή ζευγάρια που προγραμματίζουν εγκυμοσύνη

Χρόνος Εκτέλεσης: 5 εβδομάδες

Δείγμα: Σίελος ή Περιφερικό Αίμα

Τεχνολογία: Αλληλούχιση Επόμενης Γενιάς (NGS)


Πλεονεκτήματα:


- Ασφαλές: Εξέταση από περιφερικό αίμα ή σίελο


- Οικονομικά Αποδοτικό: ελέγχει πολλαπλές ασθένειες με υψηλή ακρίβεια


- Ευέλικτο: Επιλογή μικρού ή μεγάλου πάνελ


Ροή Εξέτασης

- 

μ μ
- 

μ Medisyn BGI
- 

μ BGI
- 

μ 5 μ
- 

μ μ