

„Разберете възможните генетични причини за повтарящите се спонтанни аборти или потвърдете съмненията си за хромозомна аномалия“

За Vista™ Chromosome Sequencing

Синдромите на хромозомна делеция или дублиране са резултат от заличаване или дублиране на части от хромозомите. Те може да причинят тежки вродени аномалии и значителни интелектуални и физически увреждания. Методът за хромозомно секвениране Vista™ Chromosome Sequencing използва NGS-базирано секвениране на цял геном (WGS) с ниско покритие за подпомагане откриването на хромозомни аномалии преди или по време на бременността. Vista™ Chromosome Sequencing може да се изпълнява с различни видове проби, като резултатите се получават до **12 работни дни**.

Досега BGI са обработили над **12 000 проби** и са открили над **4 000 положителни случая**.

Силата да знаеш

Vista™ Chromosome Sequencing на BGI

Защо да изберем Vista™ Chromosome Sequencing?

Резултатите от изследването може да доведат до понижаване на емоционалната обремененост на пациентката, а информацията от резултатите може да подобри шансовете за бъдеща успешна бременност. Ако хромозомната аномалия на плода бъде идентифицирана като причина за загубата на бременност, родителите може да бъдат успокоени, че вероятността от рецидив е ниска и може да избегнат скъпоструващ медицински преглед.

Заболявания, които са предмет на скрининга

Вариант 1: VISTA™ Chromosome Sequencing-5M на BGI: делеции или дублиране > 5Mb

Вариант 2: VISTA™ Chromosome Sequencing-5M на BGI: делеции или дублиране >100Kb

За кого е подходящ методът Vista™ Chromosome Sequencing?

- Лица или двойки, претърпели многократни спонтанни аборти или които имат дете, страдащо от генетично заболяване

- Лица или двойки с абнормни резултати от ултрасонография, но с отрицателни резултати от CGH/SNP анализ

- Всички, при които има съмнения за хромозомни аномалии, или пациенти, които искат да разберат дали хромозомната аномалия е фактор за настъпване на спонтанен аборт

Изисквания към пробите

ВИД ПРОБА		КОЛИЧЕСТВО	ИЗИСКВАНЕ	ИЗПРАЩАНЕ
Ембрионална проба	Плодна тъкан след аборт	>100mg	Промивка с NS или PBS до избистряне на цвета За пробите се използват EDTA епруветки Обръщане на EDTA епруветката за предотвратяване на хемолиза	Съхранява се при -20˚C краткосрочно, -80˚C дългосрочно; Изпраща се със сух лед. Избягвайте вибрации или удар.
	Амниотична течност	20ml		
	Шоколадов агар	1ml		
Периферна кръв		Възрастни 5ml Новородени >1ml	Концентрация на пробата >30ng/ug OD260/280(1.8~2.0)	
ДНК		5M/100K>5ug		

Методология

Хромозомното секвениране комбинира високопроизводителни технологии за секвениране с биологичния анализ за получаване на точна информация относно аномалиите във всичките 24 хромозоми.

Секвенирането от следващо поколение предоставя възможност за извършване на хромозомно секвениране с цел откриване на анеуплодия, делеции или дублиране над 100kb.

Технически ограничения

1. Не може да открива хромозоми с висока степен на дублиране или пикноза (аномалии в близост до центромерни или телеметрични области, като Робертсонова транслокация)
2. Не може да открива полиплоидия, аномалии под 100Kb или нисък процент на химери
3. Пациентите, подложени на алогенни трансфузии или трансплантации на органи, не са подходящи за това изследване

Хромозомни области, които не могат да бъдат секвенирани

Хромозома	Област	Хромозома	Област
Chr1	p11.2-q12,p35.3,p36.3,q21.1,q21.2,q32.1,q44	Chr13	p-q11,q31.1,q34
Chr2	p11.1-q11.1,p11.2,p25.2,q12.3-q13,q23.1	Chr14	p-q11.1
Chr3	p11.1-q11.1,p14.1	Chr15	p-q11.1,q11.2
Chr4	p11-q11,q35.2	Chr16	p11.1-q11.2,p11.2
Chr5	p11.1-q11.1	Chr17	p11.1-q11.1, p11.2, p13.3
Chr6	p11.1-q11.1,q16.1,q27	Chr18	p11.1-q11.1,q21.2
Chr7	p11.1-q11.1,q32.2,q36.2	Chr19	p11-q11
Chr8	p11.1-q11.1,q21.2, q24.3	Chr20	p11.1-q11.2
Chr9	p11.1-q12,p12,p11.2,q13,q21.1,q22.2,q34.1	Chr21	p-q11.2
Chr10	p11.1-q11.2,q11.2,q26.2	Chr22	p-q11.2
Chr11	p11.1-q11,q21	ChrX	p11.1-q11.1
Chr12	p11.1-q11,q24.3	ChrY	p11.2-q11.1,q12

Свържете се с местния представител на BGI или на имейл **info@bgi-international.com** за повече информация. Повече информация може да намерите и на нашия уебсайт **www.bgi.com/global/**

Copyright© 2017 BGI. Copyright© 2017 BGI. Логото на BGI и логото на SENTIS са запазени марки на BGI. Всички права запазени.
Публикувано през м. юни 2017 г., версия 1.0
Само за изследователски цели. Да не се използва при диагностични процедури.

Време за анализ: 12 работни дни (хромозомно секвениране)

Проба: Плодна тъкан след аборт, кръв от пъпна връв (гестационна седмица ≥ 12 седмица), периферна кръв, ДНК и амниотична течност

Технология: Секвениране на цял геном (WGS) с ниско покритие

Предимства: висока производителност, висока разделителна способност, точност

Работен процес

1. 

Генетична консултация с пациентката преди провеждане на изследването и подписване на формуляр за съгласие

2. 

Вземане на проба в зависимост от здравословното състояние на пациентката и изпращане на BGI

3. 

Секвениране в лаборатория BGI

4. 

Получаване на резултатите след 12 работни дни

5. 

Провеждане на генетична консултация с пациентката след изследването