



Для більш детальної інформації,
будь-ласка, зв'яжіться з нами:



+38 044 537 7 597
+38 044 537 7 598



+38 044 537 7 599



info@ivf.com.ua



ivf.com.ua



Повноекзомне секвенування (WES)

Впевненість у Ваших результатах

Повноекзомне секвенування (WES) – ефективний метод лабораторної генетики, що передбачає розшифрування первинної послідовності кодуючої частини геному для діагностики рідкісних генних захворювань



Переваги:

- Висока точність масивного паралельного секвенування (аналіз до 20 000 генів, що перекриває близько 98% кодуючої послідовності геному)
- Аналіз проводиться один раз за життя
- Економічна ефективність. Вартість дослідження великої кількості генів водночас набагато дешевше, ніж сукупна вартість ізольованого секвенування окремих генів



Показання:

- Множинні вади розвитку
- Затримка психомоторного/розумового розвитку
- Недиференційовані спадкові захворювання
- Недиференційований судомний синдром
- Поведінкові відхилення, аутизм

Перинний аналіз виконується на базі Centogene AG (Німеччина), Dante Labs Inc (Італія). Верифікація діагнозу проводиться на базі Клініки репродуктивної медицини «Надія»



Варіанти аналізу:

«Соло»	«Тріо»
«Соло» — обстеження пробанда. Даний варіант має обмежені можливості інтерпретації результатів у випадку виявлення мутації з невстановленою клінічною значимістю.	«Тріо» — обстеження пробанда та його генетичних батьків. Вартість дослідження на 20% дешевша на ізольоване повноекзомне секвенування трьох зразків. Клінічна інформативність аналізу «Тріо» до 30% вища за «Соло»-аналіз.



Етапи аналізу:

1 | Претестове медико-генетичне консультування

2 | Забір біологічного матеріалу

3 | Апаратний цикл секвенування методом NGS

4 | Біоінформатичний аналіз даних

5 | Формування діагностичного висновку

6 | Післятестове медико-генетичне консультування