



**ПРЕ- та НЕОНАТАЛЪНА
ДІАГНОСТИКА**

I.M.G.

Прорив в рішеннях для генетичного тестування - прогнозування, ЕКЗ і попередімплантаційний генетичний скринінг

Сьогодні в сучасному світі вже стійко вкорінюється думка, що прийняття усвідомленого вибору щодо репродуктивного здоров'я сім'ї починається з генетичного скринінгу ще до зачаття дитини.

Завдяки попередньому тестуванню майбутні батьки можуть визначити, чи можуть вони бути небезпечним для генетичних відхилень своїх дітей. До того ж, для пар, у яких є проблеми з репродуктивним здоров'ям, такі як утруднення зачаття, періодична втрата вагітності, хромосомні аномалії і інш., генетичне тестування є обов'язковим показанням.

На сьогодні існує два основних варіанти передімплантаційного генетичного тестування ембріонів під час ЕКО: попередімплантаційний генетичний скринінг (PGS) і передімплантаційна генетична діагностика (PGD).

Що таке PGS?

Попередімплантаційний генетичний скринінг визначає хромосомний статус ембріона шляхом скринінгу всіх 23 хромосомних пар до передачі в циклі ЕКЗ. PGS аналізує ембріони на Анеуплоїдію, тобто на правильну кількість хромосом, щоб підвищити шанси на успішну подальшу вагітність. PGS показаний для пар, які мають ЕКЗ через історію безпліддя або періодичної втрати вагітності, оскільки основною причиною відмови ЕКЗ є анеуплоїдія – ембріони з ненормальним числом хромосом. Анеуплоїдія може виникати у будь-якого ембріона; проте шанси збільшуються з віком матері.

Що таке PGD?

Попередімплантаційна генетична діагностика (PGD) оцінює ембріони, щоб допомогти запобігти передачі спадкового генетичного розладу дітям. Якщо батьки



стурбовані передачею їх генетичним станів через відомий статус носія, вони можуть захотіти застосувати PGD в поєднанні з ЕКЗ. Каріомапінг (картування генів) – це швидке рішення для аналізу поодиноких генів, забезпечує інформативний і надійний аналіз для пар, зацікавлених в PGD.

Компанія Illumina для даного генетичного аналізу пропонує свою

наймасовішу систему.

MiSeq™ System Персональний геномної секвенатор нового покоління

MiSeq - це швидко! Персональна система секвенування Illumina MiSeq дозволяє дослідникам в найкоротший час отримувати високоточні результати. Аналіз зразка ДНК аж до отримання оброблених даних в автоматичному режимі займає всього 8 годин.

MiSeq - це зручно! MiSeq - це єдина в своєму роді система, в якій на базі однієї платформи реалізуються всі стадії секвенування нового покоління: клональна ампліфікація, безпосередньо секвенування і комп'ютерний аналіз даних.

MiSeq - це масштабно!

Відрізняючись компактністю і зручністю у використанні, MiSeq вже зараз здатен генерувати більше 8 Gb інформації, аналізуючи 8 мільярдів пар основ за один запуск.

MiSeq - це перспективно!

Висока продуктивність, оптимізовані протоколи, просте і інтуїтивно зрозуміле програмне забезпечення - все це робить MiSeq ідеальною платформою для будь-якої лабораторії, дозволяючи швидко і недорого проводити широкий спектр генетичних тестів.



Комерційний валідований набір для попередімплантаційного генетичного скринінгу **VeriSeq PGS-MiSeq kit** (кат. № RH-101-1001).

Технологія передбачає секвенування окремих ділянок на всіх 22 аутосомах і на статевих хромосомах, і висновок про Анеуплоїдію, а також делеції розміром від 1.2 Mb (Zheng et al, Molecular Cytogenetics, 2015).

Вся необхідна реагентика об'єднана в одну панель. Секвенування на системі MiSeq, дозволяє аналізувати до 24 зразків за один запуск. При такому навантаженні у NGS є переваги перед попередньою технологією, в основі якої лежить аналіз точкових мутацій на мікрочіпах. Крім того, NGS краще виявляє анеуплоїдії в сумішах нормальних і анеуплоїдних клітин, що дозволяє допустити його перевага в аналізах мозаїчних зразків (Goodrich et al, J Assist Reprod Genet 2017). Як і раніше, обробка даних і візуалізація анеуплоїдії здійснюється програмою BlueFuse Multi software.



Розширений скринінг новонароджених – шанс на здоров'я для кожної дитини!

Що таке вроджені порушення метаболізму?

Це захворювання, що спричинені спадковими дефектами ферментів, які призводять до зниження або підвищення ферментної активності. Згодом в тілі накопичуються проміжні продукти метаболізму. Відповідно до ступеня захворювання, фермент або повністю відсутній або присутній лише на обмежених рівнях. Це призводить до накопичення потенційних токсичних метаболітів, що в свою чергу спричиняють пошкодження органів і мультисистемні захворювання (аміно- та орнаоацедемії).

Згідно зі статистикою, загальна частота вроджених помилок метаболізму становить близько 1:2000 немовлят, з різними варіаціями по країнах та географічних регіонах.



Як проводять скринінг новонароджених?

Лабораторна діагностика цих захворювань здійснюється шляхом вимірювання підвищених або знижених значень речовин-маркерів у крові новонародженого. Для цього кров, взята з п'яти новонародженого на фільтрувальний папір, висушується і направляється в лабораторію.

В більшості країн світу новонароджені перевіряються на 20-80 вроджених порушень метаболізму у перші дні життя. В нашій країні перевіряють лише на 4 хвороби такого типу.

Сучасна діагностика за допомогою технології тандемної мас-спектрометрії дає можливість визначати широкий спектр порушень метаболізму в одній аналітичній пробі. Цей метод дозволяє забезпечити надійне та одночасне виявлення багатьох цільових молекул та визначити їх концентрації.



Навіщо проводити скринінг у перші дні життя?

Метою скринінгу новонароджених є діагностика спадкових порушень обміну речовин до того, як вони нанесуть шкоду організму немовляти. До вроджених порушень метаболізму відносяться такі відомі розлади метаболізму амінокислот, як фенілкетонурія (ФКУ) та хвороба кленового сиропу (MSUD), порушення метаболізму жирних кислот (наприклад, дефіцит ацил-КоА дегідрогенази середньої та дуже довгої ланцюгової, MCAD та VLCAD), а також органічні ацидонемії, такі як ізовалеріанова ацидонемія (IVA).

Ці дефекти є спадковими і захворювання невиліковні - терапія обмежується компенсацією симптомів. Тим не менш, якщо хвороба діагностується вчасно, тобто протягом перших кількох днів життя, діти, які страждають наприклад на ФКУ, здатні жити нормальним життям з дієтою без фенілаланіну.

Waters

THE SCIENCE OF WHAT'S POSSIBLE.™

Сучасна in-vitro діагностика



Компанія Waters має більш ніж 15-ти річний досвід в клінічній діагностиці, і постачає надійні, перевірені рішення, що вже працюють в багатьох клініках світу. Завдяки плідній співпраці з клієнтами, науковцями та виробниками, Waters розробив найоптимальніші інструментальні, програмні та реагентні рішення, які допомагають лікарям рятувати життя по всій планеті. За допомогою сучасних діагностичних інструментів від компанії Waters можна визначати наступні розлади метаболізму новонароджених:

- Порушення обміну амінокислот і ацилкарнітинів
- Порушення обміну жирних кислот
- Порушення обміну органічних кислот
- Лізосомні хвороби накопичення та інше

Для багатьох з цих захворювань розроблені готові до використання діагностичні набори, що значно полегшують і спрощують роботу лабораторії.

Наприклад діагностичний набір для визначення амінокислот та ацилкарнітинів дає інформацію про більш ніж 26 показників, сам аналіз триває 2 хвилини, і дозволяє визначити широкий перелік захворювань, пов'язаних з порушенням метаболізму.

Використання тандемної мас-спектрометрії в in-vitro діагностиці

Мас-спектрометричні системи для in-vitro діагностики є універсальними інструментами, що використовуються в багатьох медичних напрямках, наприклад таких як:

- Діагностика ендокринних порушень
- Моніторинг терапевтичних доз імуносупресантів у трансплантаційній медицині
- Моніторинг лікувальних препаратів при
 - довготривалому лікуванні
 - індивідуальному підборі дозування
 - визначенні взаємодії з іншими препаратами
 - зменшенні побічних ефектів
 - контролю вузького терапевтичного діапазону
- Діагностика порушень метаболізму
- Токсикологічний скринінг
- Онкологія – рання діагностика (біомаркери), контроль ефективності дозування хімотерапії
- Трансляційна медицина та персоналізована медицина
- Визначення вітамінів D2/D3, інших вітамінів, маркерів дефіциту вітамінів
- Дослідження біомаркерів захворювань
- Визначення біогенних амінів

Наші комплексні рішення включають в себе:

- Оптимальну конфігурацію системи, що випробувана та успішно працює в інших клініках світу для задач, аналогічних вашій
- Програмне забезпечення для зручної обробки результатів та отримання звітів у оптимізованому для постановки діагнозу вигляді
- Навчання Ваших спеціалістів кваліфікованими та досвідченими представниками виробник
- Діагностичні набори реагентів, що включають все необхідне для початку роботи
- Найкращі бази даних та методичних рекомендацій, що включають Ваші цільові сполуки
- Методична підтримка
- Програмні рішення для спрощення інтерпретації результатів
- Відповідність поставлених систем діючому законодавству України для in-vitro діагностики



The ILLUMINA logo, featuring the word "illumina" in a lowercase, sans-serif font with a registered trademark symbol. The "i" is lowercase, and the rest of the letters are lowercase. The background is white with a thin grey border.

AUTHORIZED
CHANNEL PARTNER

I.M.G.

Waters

THE SCIENCE OF WHAT'S POSSIBLE.™

За більш детальною інформацією звертайтеся:

ТОВ "Інтегрейтед Медікал Груп"
вул. Микільсько-Слобідська, 6К
+38 (044) 323-07-90
mcb@im-group.com.ua