



NextGen 21



NGC | NEXT
GENERATION
CLINIC

NGC | NEXT
GENERATION
CLINIC

NextGen 21

www.ngc.clinic

Санкт-Петербург | Москва

ПАНЕЛЬ ДЛЯ СКРИНИНГА НА НОСИТЕЛЬСТВА МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Здоровье детей - ценность. Каждый из нас является носителем наследственных заболеваний и каждый, даже полностью здоровый, имеет риск рождения ребенка с болезнями, обусловленными мутациями в генах. Узнать о рисках всем будущим родителям позволяет комплексное исследование генов на основе технологии высокопроизводительного секвенирования - NextGen 21. Уникальный тест - результат работы клиники NGC и компании ParSeq Lab (Санкт-Петербург), и разработан для нашей популяции. Анализ позволяет определить клинически значимые варианты в генах - самых частых/тяжелых, приводящих к ранней смерти/ухудшению качества жизни.

Тест NextGen – технология и возможности

- разработан на основе высокопроизводительного секвенирования (NGS)
- выявляет как известные, так и ранее не описанные мутации, в том числе в генах в высокой популяционной гетерогенностью - семейные случаи
- обладает высокими аналитическими характеристиками (чувствительность 99% и специфичность 99%)
- позволяет с большой точностью определить генетический статус по исследуемым генам
- назначается один раз и работает при каждой беременности и на каждого потомка
- в большинстве случаев позволяет семье убедиться в низкой вероятности рождения детей с тяжелой наследственной патологией

На основе исследования врач-генетик рассчитывает репродуктивный риск и разрабатывает отдельные рекомендации для каждой семьи.

NextGen: исследуемые гены

Ген	Заболевание	Тип наследования
CFTR	Муковисцидоз	АР
PAH	Фенилкетонурия	АР
SMN1	Спинально-мышечная	АР
SMN2	атрофия	АР
DMPK	Миотоническая дистрофия I типа	АР
DMD	Миодистрофия Дюшенна	Х-сцепленное
HTT	Болезнь Хантингтона	АД
F8	Гемофилия А	Х-сцепленное
HBB	Бета-талассемия	АР
HBB	Серповидноклеточная анемия	АР
APC	Семейный аденоматозный	АД
MUTYH	полипоз I и II типа	АР
IDUA	Мукополисахаридоз I типа	АР
PKD1	Аутосомно-доминантный	АД
PKD2	поликистоз почек I и II типа	АД
PMP22	Болезнь Шарко-Мари-Тута	АД
VHL	Болезнь Гиппеля-Линдау	АД
ATP7B	Болезнь Вильсона-Коновалова	АР
GBA	Болезнь Гоше	АР
HEXA	Болезнь Тея-Сакса	АР
BRCA1	Наследственный рак молочной	АД
BRCA2	железы и яичников I и II типа	АД

*АР - аутосомно-рецессивный АД - аутосомно-доминантный

Кому рекомендован тест NextGen?

Всем. Особенно:

- тем, кто планирует рождение ребенка
- если в семье были случаи наследственных заболеваний
- если семейный анамнез по наследственным заболеваниям неизвестен
- в случае кровнородственного брака
- этническим группам с повышенным риском

NextGen – первый шаг к здоровым детям в Вашей семье!



ПГС NGS



NGC | NEXT
GENERATION
CLINIC

NGC | NEXT
GENERATION
CLINIC

**ПРЕИМПЛАНТАЦИОННЫЙ
ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ**

www.ngc.clinic

Санкт-Петербург | Москва

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ

Методика, позволяющая повысить эффективность программ ВРТ за счет селекции эмбрионов без хромосомной патологии

В генетических лабораториях клиник NGC для анализа хромосомных аномалий в эмбрионах используется самый современный метод – NGS (Next Generation Sequencing – высокопроизводительное секвенирование), позволяющий расшифровать генетическую информацию, закодированную в ДНК эмбриона.

Преимущества NGS

- Анализ численных и структурных аномалий всех 46 хромосом (полный хромосомный набор клетки)
- Анализ мозаичных форм хромосомных аномалий (NGS более чувствителен по сравнению с aCGH и позволяет выявлять 20% мозаицизм)
- Повышение шанса наступления беременности в циклах ЭКО/ИКСИ с ПГС
- Перенос только одного эмбриона с высоким шансом наступления беременности
- Исключение риска рождения или вынашивания ребенка с хромосомными синдромами
- Снижение частоты прерывания беременности

*Единственная клиника на Северо-Западе
России, в которой ПГС проводится в
собственной генетической лаборатории
на секвенаторе Illumina MiseqDxTm*

Зачем проводить ПГС NGS?

% здоровых эмбрионов по возрастным группам

Возраст	% здоровых эмбрионов
< 35	53,6%
36-39	42%
> 40	21%
ДОНОРСКИЕ ЯЙЦЕКЛЕТКИ	66%

*Данные NGC Research Lab

Как проводится ПГС NGS?



Биопсия эмбриона на 5-6 сутки (забор нескольких клеток трофэктодермы) и последующая криоконсервация эмбриона



Анализ биоптатов на наличие хромосомных аномалий методом NGS



Выбор здоровых эмбрионов для переноса