



TGAC
Tabriz Genetic Analysis Center

مرکز تشخیص ژنتیک تبریز

((عضو شبکه مراکز تشخیص بیش از تولد کشور))

و

مرکز مشاوره و آزمایشگاه بالینی ، سلولی و مولکولی میلاد



MCL
Milad Clinical Laboratory

نماینده انحصاری Genoma
Genoma
Swiss Biotechnology

غربالگری ژنتیکی سلامتی جنین

تست غیرتهاجمی تشخیص قبل از تولد (NIPT)

به روش آفالیز Cell Free DNA



Ce | GaT

Center for Genomics
and Transcriptomics

دکتر ابراهیم سخن نیا

متخصص ژنتیک انسانی و فلوریز ژنتیک مولکولی پزشکی
از دانشگاه منچستر انگلستان

SEQ powered by genomize



شرکت بیوتکنولوژی Genoma سوئیس بخشی از گروه Esperite، لیدرا روپایی در پزشکی regenerative precision می باشد که مورد اعتماد ۲۰۰۰۰ خانواده در طول ۱۵ سال از مسیر خود بوده است.

بادادن نمونه خون ساده، می توان از میزان ریسک ناهنجاری کروموزومی در جنین مطلع شد و از آمینوسنتز غیر ضروری اجتناب کرد.

آزمایش بی خطر پیش از تولد براساس آنالیز DNA، تشخیص اولیه تریزومهای متداول از جمله سندرم داون.

ایمن: براساس نمونه گیری استاندارد از خون مادر انجام می گیرد.

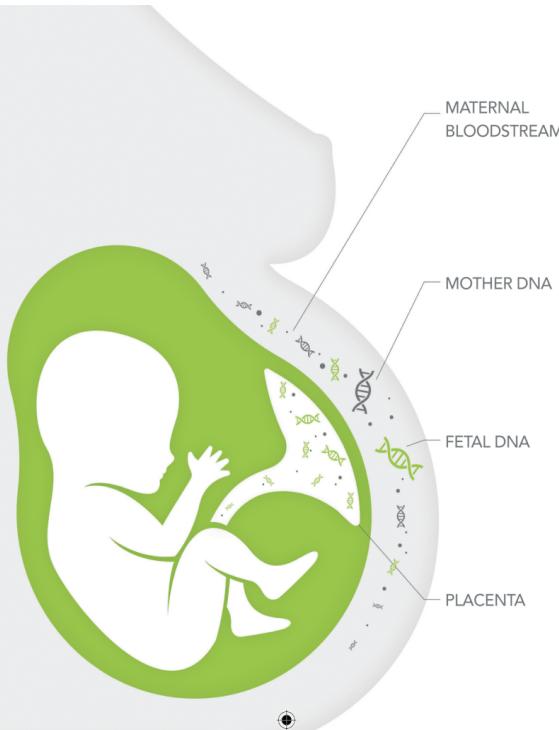
کامل: تریزومهای ۲۱ (سندرم داون)، ۱۳، ۱۸، ۱۰ ناهنجاریهای تعدادی کروموزومهای جنسی. حذف شدگی های کوچک، جنسیت جنین.

دقیق: حساسیت و اختصاصیت بالا، محاسبه فرکشن جنینی، با کیفیت سوئیس.

زود هنگام: از ۱۰ هفتگی بارداری (۱۲ هفتگی برای بارداری های دوقلو)

راحت: نمونه خون می تواند هر روز از سال داده شود.
سریع: نتایج آزمایش به طور متوسط ۴ روز بعد از خون گیری در آزمایشگاه، آمده است.

Tranquility، یک آزمایش زننده نسل جدید انحصاری شرکت بیوتکنولوژی Genoma سوئیس است که در زنون در آزمایشگاه ما که یکی از بزرگترین مرکز زننده کی برای تشخیص های بالینی در اروپا می باشد، انجام می گیرد.





مرکز تشخیص ژنتیک تبریز

TGAC
Tabriz Genetic Analysis Center

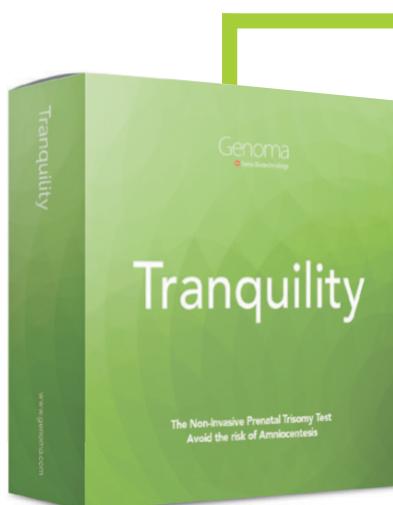
توالی یابی نسل جدید (NGS) مورد آنالیز قرار می‌گیرد. این امکان غربالگری بسیار جامع را فراهم می‌سازد.

دادمهای توالی یابی به طور کامل توسط روش‌های پیشرفته بیوانفورماتیکی برای ارائه نتایج روشن و موثق مورد آنالیز قرار می‌گیرند.

Tranquility، یک آزمایش غیر تهاجمی پیش از تولد است که تریزو می‌های ۲۱، ۱۸ و ۱۳، و همچنین ناهنجاری‌های تعدادی کروموزوم‌های جنسی، حذف شدگی‌های کوچک و جنسیت جنین را مشخص می‌کند.

آزمایش کامل DNA جنینی Tranquility، دقیق و ۱۰۰٪ ایمن می‌باشد.

در طول بارداری، بخش‌هایی از DNA جنین بصورت بدون سلول در خون مادر وجود دارند. DNA جنین از ۵ هفتگی بارداری قابل تشخیص است و غلظت آن در طول هفت‌ماهی بعدی افزایش می‌بادد. میزان DNA جنین موجود در جریان خون مادر از ۱۰ هفتگی بارداری (۱۲ هفتگی در بارداری دولو) برای انجام تست و تضمین دقت نتایج، کافی است. DNA از نمونه خون مادر گرفته و تخلیص می‌شود و از طریق روش توالی یابی shotgun ژنوم با استفاده از تکنولوژی



نظریه کالج رویال
Gynaecologists & Obstetricians
این است که در حال حاضر این تکنولوژی بعنوان غربالگری اولیه برای ناهنجاری‌های کروموزومی در طول بارداری مطرح است.



Tranquility بطور دقیق سندروم داون و دیگر ناهنجاری‌های کروموزومی را تشخیص می‌دهد.

آنپلوفیدی کروموزوم‌های جنسی

کروموزوم‌های X و Y، جنسیت جنین را مشخص می‌کنند. ترکیبات ناهنجار بسیار متداول، XXX، YY (سندروم ژاکوب)، XX (سندروم klinefelter) و مونوژومی X (سندروم ترنر) می‌باشد. شدت بیماری‌های مربوطه به طور معنی‌داری متفاوت است اما بیشتر افراد، سندروم‌های فیزیکی یا رفتاری خفیفی دارند.

ناهنجاری‌های ساختاری شامل عدم وجود یا حذف بخشی از کروموزوم است.

میکرودلیشن‌ها، حذف‌شده‌های کوچک پخش شده در ژن‌های متعدد در طول کروموزوم می‌باشند. سندروم‌های میکرودلیشن، از لحاظ بالینی بعنوان ناهنجاری‌های همراه با فنتوتیپ رفتاری و بالینی پیچیده شناخته می‌شوند. برای مثال سندروم فریادگریه.

Tranquility به دقت ناهنجاری‌های بسیار متداول

کروموزومی را تشخیص می‌دهد: ناهنجاری‌های تعدادی (Aneuploidies) زمانی اتفاق می‌افتد که فرد یک کروموزوم اضافی به جای یک جفت کروموزوم دارد (تریزوومی)، یا یکی از کروموزوم‌های جفتی، وجود ندارد (مونوژومی).

تریزوومی ۲۱ (Mوجب سندروم داون) متداول‌ترین تریزوومی در زمان تولد است که با ناتوانی هوشی خفیف تا متوسط مرتبط است و ممکن است موجب مشکلات گوارشی و عیوب و نارسایی‌های قلبی مادرزادی شود.

تریزوومی ۱۸ (Mوجب سندروم ادوردن) با نسبت بالای سقط همراه است. نوزادان مبتلا به این ناهنجاری ممکن است بیماری‌های مختلفی داشته باشند و طول عمر کوتاهی دارند.

تریزوومی ۱۳ (Mوجب سندروم پاتو) با نسبت بالای سقط همراه است. نوزادان مبتلا به این ناهنجاری معمولاً نارسایی‌های شدید قلبی مادرزادی و دیگر بیماری‌های پزشکی دارند. کمتر به سن بالای یک سال می‌رسند.



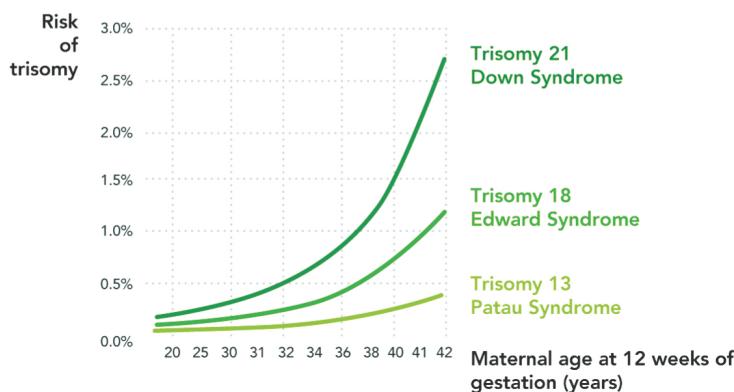
مرکز تشخیص ژنتیک تبریز

TGAC
Tabriz Genetic Analysis Center

تریزومی جنینی می‌تواند در هر حاملگی اتفاق بیافتد.
سن بالای مادر به طور قابل توجهی ریسک را افزایش می‌دهد.

Chromosomal abnormality	Trisomy 21	Trisomy 18	Trisomy 13	XXX	XY ^Y	XXY	Monosomy X
Syndrome	Down	Edwards	Patau	Trisomy X	Jacobs	Klinefelter	Turner
Frequency	1/700	1/5'000	1/16'000	1/10'000	1/1'000	1/1'000	1/2'500

ریسک تریزومی‌های ۲۱، ۱۸ و ۱۳ با افزایش سن مادر، افزایش می‌یابند.





راهکار معتبر و عالی Tranquility

بعد از انجام فرآیندهایی بر روی فقط چند میلی لیتر از خون مادر در آزمایشگاه، آنالیز DNAی آزاد نتایج بسیار دقیقی به واسطه تخصص، متدها و تکنولوژی ما ارائه می‌کند.

اختصاصیت بالای ۹۹/۸%، در Tranquility پیشگیری از نتایج منفی کاذب بسیار موثر است.

حساسیت بالای ۹۹/۹% برای Tranquility پیشگیری از نتایج منفی کاذب بسیار موثر است.

منفی کاذب: ناهنجاری کروموزومی علیرغم مبتلا بودن مثبت کاذب: منجر به آمینوسترنز پر خطر و غیر ضروری علیرغم سالم بودن جنین می‌شود.

جنین، تشخیص داده نمی‌شود.

با Tranquility، احتمال نتایج مثبت کاذب یا منفی کاذب، بسیار پایین است. این دقت از اهمیت زیادی برخوردار است زیرا در مورد نتایج منفی، این آزمایش به پیشگیری آمینوسترنز غیر ضروری که فرایندی با ریسک سقط جنین است، کمک می‌کند. اگر نتیجه مثبت باشد، روش‌های دیگر تشخیصی باید برای تایید در نظر گرفته شوند.

فرافوایی	اختصاصیت	حساسیت	تریزومی
۱/۷۰۰	% ۹۹/۸	% ۹۹/۹	تریزومی ۲۱ (سندرم داون)
۱/۵۰۰۰	% ۹۹/۹	% ۹۹/۹	تریزومی ۱۸ (سندرم ادواردز)
۱/۱۶۰۰۰	% ۹۹/۷	% ۹۹/۹	تریزومی ۱۳ (سندرم پاتو)



نرخ نتایج کاذب بسیار پایین:

Tranquility بسیار معتبرتر از غربالگری های ترکیبی کنونی است.

Tranquility بسیار معتبرتر از غربالگری های ترکیبی کنونی است. پروتکل تشخیص جاری، متشکل از غربالگری ترکیبی سه ماهه اول، به همراه پروسه تهاجمی در موارد تشخیص مثبت می باشد.

■ غربالگری ترکیبی:

غربالگری سه ماهه اول، متشکل از نتیجه پارامترهای مختلف می باشد.

سن مادر

(اندازه گیری چین خورده گردن جنین با سونوگرافی) Nuchal Translucency

(PAPP-A و Free β -HCG) آزمایش سرولوژی

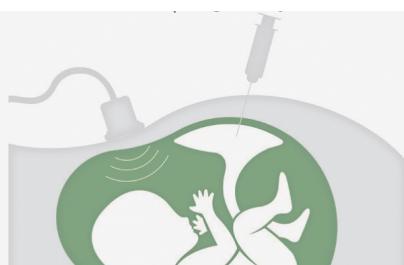
■ پروسه های تهاجمی:

نمونه برداری پرزهای کوریونی (CVS)

۱۲-۱۰ هفتگی بارداری

آمینوسترنز

۲۰-۱۵ هفتگی بارداری



این روش ها موجب پریشانی مادر و خانواده می شود و ریسک سقط جنین در آنها ۱-۲٪ تخمین زده شده است.

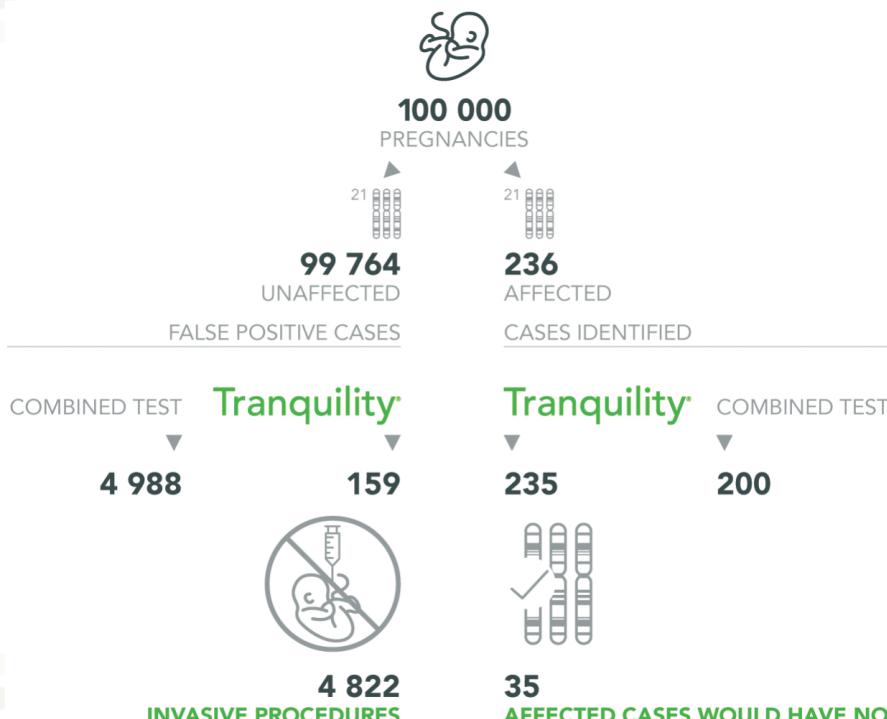
آدرس: تبریز، خیابان آزادی، نرسیده به گلگشت، کلینیک شیخ الرئیس، طبقه ۵، اطاقهای ۵۰۷-۵۰۹

مستقریم: ۰۴۱-۳۳۳۷۰۶۸۴، تلفکس: ۰۴۱-۳۳۳۷۰۶۸۴، کلینیک: ۰۴۱-۳۳۳۶۲۱۵-۱۸، ساعت کار: ۹: صبح الی ۹ شب

Email: Info@tgaclab.com, tgac1387@yahoo.com Website: www.genetictabriz.com, www.tgaclab.com



کالج رویال Obstetricians & Gynaecologists بیان میکند که آزمایشات DNA جنین، اطلاعات در دسترس را برای زنان باردار افزایش می‌دهد این در حالی است که خطر سقط ناشی از پروسه‌های تهاجمی غیر ضروری را در بارداری‌های غیر پیچیده به میزان زیاد کاهش می‌دهد.





نتایج روشن و سریعی ارائه می‌کند Tranquility

نتایج تست:

هیچ آنپلوبئیدی تشخیص داده نشد Tranquility ، تعداد مورد انتظار از نسخه‌های کروموزومی را شناسایی کرده است.

آنپلوبئیدی تشخیص داده شد

Tranquility ، نسخه‌های اضافی یا کمتری از یکی از کروموزوم‌های موردنالیز (تریزوومی ۲۱، ۱۸، ۱۳، مونوزومی xxy یا xxو مونوزومی xxx) را مشخص کرده است.

ریسک بالای حذف شدگی کوچک

Tranquility ، حذف شدگی کوچک ($>10\text{ Mb}$) را تشخیص داده است (موقعيت‌ثومی و اندازه حذف شدگی کوچک در کروموزوم و تفسیر پزشکی ارائه خواهد شد).

به طور ميانگين، در طي ۴ روز کاري از درياافت نمونه در آراميشگاه، شركت بيوتكنولوژي Genoma سوئيس آناليز بسيار دقیق و جامعی از ژنوم جنين را ارائه می‌کند. مراقب بهداشتی به شما در درک‌گزارش و ارائه تفسير پزشکی مناسب کمک خواهد كرد.

بارداری‌های تکی:

نتایج Tranquility گزارش می‌کند که آیا آنپلوبئیدی کروموزومی و یا حذف شدگی کوچکی، مشخص شده است یا نه. اگر شما درخواست کرده باشید و در صورت عدم مغایرت با قوانین محلی، جنسیت جنين می‌تواند مشخص شود.

بارداری‌های دوقلویی:

نتایج Tranquility ، گزارش می‌کند که آیا تريزوومی ۱۸، ۲۱ یا ۱۳ حداقل در یکی از جنين‌ها تشخیص داده شده است یا نه. در صورت درخواست و مجاز بودن از سوی مقررات محلی، وجود دو دختر یا حداقل یک پسر گزارش داده خواهد شد.

فرکشن جنين:

فرکشن جنين اندازه‌گيري شده و برای اطمینان از اعتبار نتایج گزارش داده می‌شود.

آدرس: تبریز، خیابان آزادی، نرسیده به گلگشت، کلینیک شیخ الرئیس، طبقه ۵، اطاقهای ۵۰۷-۵۰۹

مستقیم: ۰۴۱-۳۳۳۷۰۶۸۴۳، تلفکس: ۰۴۱-۳۳۳۷۷۳۱۹، کلینیک: ۰۴۱-۳۳۳۶۲۱۵-۱۸، ساعات کار: ۹: صبح الی ۹ شب

Email: Info@tgaclab.com , tgac1387@yahoo.com Website: www.genetictabriz.com , www.tgaclab.com





Tranquility Genoma، محصول شرکت بیوتکنولوژی سوئیس:

پلتفرم بسیار کارآمد توالی یابی نسل جدید

توالی یابی تشخیص ترتیب صحیح جفت‌های بازی در قطعه‌ای از DNA می‌باشد. توالی یابی نسل جدید (NGS)، یکی از پیشرفته‌ترین تکنولوژی‌های آنالیزرنگیکی موجود در زمان حال می‌باشد. شرکت بیوتکنولوژی Genoma سوئیس، روش cutting-edge whole genome shotgun sequencing را با استفاده از تکنولوژی NGS برای غربالگری بسیار جامع و دقیق برگزیده است.

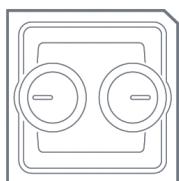
A Circulating cell-free DNA purification from maternal blood



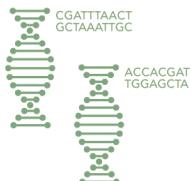
B DNA fragments are prepared to build a specific library



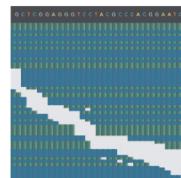
C Library is immobilised on the sequencing support



D Library is sequenced with Next-Generation Sequencing



E Sequencing information is analysed through proprietary bioinformatics





مزایای Tranquility

روش genome shotgun sequencing زمان آنالیز کوتاه، میزان شکست پذیری پایین و توان افزایش محتوای آنالیزی انتخاب کرده است. تکنولوژی NGS، پروسه را تسريع می کند. پروسه آنالیزی بیوانفورماتیکی ما، صحت نتایج را تضمین می کند.

شرکت بیوتکنولوژی Genoma ای سوئیس، آنالیز پیشرفته DNA و بیوانفورماتیک را تلفیق کرده است. روند کار Tranquility برای تایید ثبات و تکرار پذیری نتایج به طور مطلوب خود کار شده است. شرکت بیوتکنولوژی cutting-edge whole Genoma ای سوئیس، روش



(B) قطعات DNA خالص نشانه‌گزاری شده و تکثیر می‌شوند. تمامی این قطعات، کتابخانه‌توالی‌یابی را تشکیل می‌دهند که ویژه هر فرد بوده و بدراحتی با سیستم پارکت مولکولی شناسایی می‌شوند.

(A) شرکت بیوتکنولوژی Genoma ای سوئیس، یک سیستم روبوتیک با ظرفیت بالا و خودکار را به منظور امکان استخراج میزان بالایی از DNA ژنومی با کیفیت بالا دارد.

(D) قطعات DNA از طریق تکنولوژی توالی‌یابی نسل جدید (NGS)، توالی‌یابی می‌شوند.

(C) هر قطعه DNA کتابخانه بر روی یک سطح ثابت شده و سپس بر روی تراشه قرار می‌گیرد.



(E) الگوریتم پیشرفته‌ای مجموعه توالی‌یابی شده را با ژنوم مرجع مقایسه کرده و تعداد کروموزومها برای تشخیص آنپلوفیدی‌ها را از نظر آماری ارزیابی می‌کند. بیوانفورماتیک اختصاصی شرکت Genoma ای سوئیس (In Karyo)، انجام بهترین آنالیز را تضمین می‌کند.



(سه گام قبل از نتایج) Tranquility



۱- امضای درخواست آزمایش، فرم و رضایت‌نامه
دکتر خود را جهت تجویز این تست ملاقات کنید



۲- جمع‌آوری، شناسایی و انتقال نمونه (انتقال رایگان)
یک روز قبل از نمونه‌گیری حامل را رزرو نمایید.



۳- شناسایی سفارشتان
به حساب کاربری آنلاین خود رفته و سفارشتان را با شماره
شناسایی نمونه‌تان وارد کنید.



آدرس: تبریز، خیابان آزادی، نرسیده به گلگشت، کلینیک شیخ الرئیس، طبقه ۵، اطاقهای ۵۰۷-۵۰۹

تلفکس: ۰۴۱-۳۳۳۷۰۶۸۴، کلینیک: ۰۴۱-۳۳۳۷۷۳۱۹، ساعت کار: ۹: صبح الی ۹ شب

Email: Info@tgaclab.com, tgac1387@yahoo.com Website: www.genetictabriz.com, www.tgaclab.com



تعهد Tranquility

کیفیت، دقت و حمایت تخصصی

کامل:

آزمایشگاه شرکت بیوتکنولوژی Genoma[®] سوئیس، از ساختگرانهای ترین استانداردهای کیفی اروپا پیروی می‌کند. کیت جمع‌آوری Tranquility دارای یک پک ژلی بوده و عایق‌گرم است.

بهترین حافظه داده‌ها:
قابل دریابی کامل و محترمانه بودن داده‌ها، حفظ و امنیت آنها را تضمین می‌کند.

حمایت تخصصی:
متخصصان شرکت بیوتکنولوژی Genoma[®] سوئیس، پاسخگوی شما به زبان شما به هر سوالی درباره Tranquility و هر آزمایش دیگر این شرکت می‌باشند.

سلب مسئولیت:
روشی که پزشکان با استفاده از این داده‌ها به بیماران کمک می‌کنند همچون پیشنهاد مشاوره‌زیستیکی یا توصیه تست‌های دیگر مانند آمنیوستتریا نمونه برداری از بیوهات کوریونی. هر تست تشخیصی باید بر اساس یافته‌های کلینیکی در دسترس تفسیر شود. مانند هر تست پزشکی، همواره احتمال شکست یا خطا در آنالیز نمونه وجود دارد. اقدامات گسترده‌ای برای جلوگیری از این خطاهای شده است.

Tranquility، تریزومی‌های ۱۸، ۲۱ و ۱۳، ناهنجاری‌های تعدادی کروموزوم‌های جنسی، حذف شدگی‌های کوچک، و جنسیت جنین را تشخیص می‌دهد.

پیشرفت‌های:
whole genome Tranquility روش توالی‌بایی که یک متد پیشرفته با استفاده از تکنولوژی NGS است. رایج‌ترین غربالگری بسیار جامع انجام می‌دهد. بیوانفورماتیک اختصاصی شرکت Genoma[®] سوئیس (InKaryo)، دقت نتایج را تضمین می‌دهد.

سریع:
نتایج آزمایش به طور متوسط ۴ روز بعد از گرفتن نمونه خون در آزمایشگاه آمده است.

دقت:
Tranquility، دقت ۹۹/۸٪ دارد.

مستقر در سوئیس:
در آزمایشگاه پیشرفته شرکت بیوتکنولوژی Tranquility در زیو سوئیس انجام می‌گیرد. Genoma



در خواست باشد، در صورتی که حداقل یک پسر تشخیص داده شده است یا هر دو جنین دختر باشندگارش می‌شود. تعداد محدود داده‌های موجود برای حاملگی‌های دوقلو، مانع از محاسبات عملکرد تست می‌شود.

پیشرفت‌های فناوری در پزشکی regenerative و predictive، به ما امکان فراهم سازی آزمایشات غربالگری بسیار پیشرفته، با دقت و سرعت زیادی را فراهم می‌سازد که قبل از هرگز نمی‌توانستیم تصور کنیم. شرکت بیوتکنولوژی Genoma[®] سوئیس، آزمایشات بسیار پیچیده، تخصصی و این برای آسودگی خیال شما و خانواده‌تان انجام می‌دهد.

شرکت بیوتکنولوژی Genoma[®] سوئیس

شرکت پیشگام سوئیسی در زمینه‌یک برای پزشکی دقیق می‌باشد. شرکت بیوتکنولوژی Genoma[®] سوئیس، یکی از بزرگ‌ترین لابراتورهای تشخیص بالینی در اروپا را دارد. آزمایشات ژنتیک نسل جدید انحصاری آن، پیررو استانداردهایی با کیفیت عالی انجام می‌گیرند. شرکت بیوتکنولوژی Genoma[®] سوئیس بخشی از گروه Esperite می‌باشد.

Esperite

این گروه، شرکت بین‌المللی پیشگامی در پزشکی احیایی و دقیق می‌باشد که در سال ۲۰۰۰ در Euronext آمستردام و پاریس ثبت شده است.

محدودیت‌های تست:

این تست برای تشخیص ناهنجاری‌های کروموزومی تعدادی و ساختاری طراحی شده است و برای کروموزوم‌های ۱۳، ۱۸، ۲۱، ۲۱X و ۲۱Y معتبر است. تست برای بارداری‌های تک و دوقلو با سن بارداری حداقل ۱۰ هفته و ۱۲ هفته به ترتیب معتبر است. مشاوره ژنتیکی قبل و بعد از تست توصیه می‌شود. نتایج منتشره این تست، احتمال اینکه، این بارداری ممکن است با ناهنجاری‌های کروموزومی دیگری، ناقص بدو تولدی و دیگر بیماری‌ها مرتبط باشد (No Aneuploidy Detected) نتیجه را حذف نمی‌کند. نتیجه (آنولوژی) تشخیص داده نشد) مانع از بروز ناهنجاری کروموزومی از قبیل تریزومی ۲۱، تریزومی ۱۸، تریزومی ۱۳، ۲۱X یا ۲۱Y (منوزومی X) و ریز حذفها (نتیجه منفی کاذب) نیست. نتایج آنولوژی تشخیص داده شده یا حریسک بالای ریز حذفها تشخیص داده شده، مثبت تلقی می‌شوند. به منظور تشخیص قطعی بیمار باید یک پرسوه تهاجمی شبیه آمینوسترنز، نمونه‌برداری پر زکوریونی، یا کوردوسنترزا انجام دهد. احتمال اندکی برای نتیجه مثبت کاذب به واسطه وجود غیرنرمال DNA در گرددش در خون مادر وجود دارد. این بیماری‌ها شامل: موزائیسم جفتی محدود، دوقلویی نامشخص و آنومالی مادری اکتسابی یا مادرزادی. وقتی نتیجه آنولوژی تشخیص داده شد در حاملگی دوقلو گزارش می‌شود، وضعیت هر جنین جداگانه نمی‌تواند مشخص شود. در حاملگی‌های دوقلو، اگر اطلاعات جنسیتی جنین مورد

آدرس: تبریز، خیابان آزادی، نرسیده به گلگشت، کلینیک شیخ الرئیس، طبقه ۵، اطاقهای ۵۰۷-۵۰۹

مستقطیم: ۰۴۱-۳۳۳۷۰۶۸۴؛ ۰۴۱-۳۳۳۷۷۳۱۹؛ تلفکس: ۰۴۱-۳۳۳۶۲۱۵-۱۸؛ ساعت کار: ۹: صبح الی ۹ شب

Email: Info@tgaclab.com, tgac1387@yahoo.com Website: www.genetictabriz.com, www.tgaclab.com



address: 4th Floors. Milad counselling centre & clinical, cellular, molecular laboratory. Milad building , Bageshomal Ave.Tabriz. Iran
Tel: (041) 35574760 Tel/Fax: (041) 35574761
info@mcllab.com www.mcllab.com



address: 507-509, Sheikh Alraies Clinic, Azadi Ave, Tabriz, Iran
Tel: (+9841) 33370684 Fax: (+9841) 33377319
Email: Info@tgaclab.com , tgac1387@yahoo.com
Website: www.genetictabriz.com , www.tgaclab.com