


TÜM EKZOM DİZİLEME KULLANILARAK GENİŞLETİLMİŞ TAŞIYICILIK TARAMASINA (CS) YENİ EVRENSEL YAKLAŞIM

	CGT Bank	CGT Plus	CGT Exome
Metodoloji	TÜM EKZOM DİZİLEME (WES)		
Paneller	Exclusive Panel for Gamete Donors 	Expanded Panel	Premium Expanded Panel
Genler	E: 7 gen - K: 71 gen	E: 455 gen - K: 519 gen	E: 1,979 gen - K: 2,043 gen
Varyantlar	3,800	~20,000	>50,000
Hastalık sayıları	75'e kadar	570'e kadar	2,200'den fazla
Tahmini taşıyıcılık oranı (%)*	~ %11	~ %55	~ %67
Birey başına tahmini mutasyon ortalaması**	1	1.7	2.7
Ortalama derinlik	150X	150X	150X
Tamamlayıcı testler	M/F: CYP21A2, HBA1/2, SMN1 F only: DMD, FMR1, F8	M/F: CYP21A2, HBA1/2, SMN1 F only: DMD, FMR1, F8	M/F: CYP21A2, HBA1/2, SMN1 F only: DMD, FMR1, F8
Örnek	Kan örneği	Kan örneği	Kan örneği
Sonuçlanma süresi	20 iş günü	20 iş günü	20 iş günü

* 30,000 testten oluşan kendi veri tabanımız

K: Kadın; E: Erkek

** Pozitif bireylerin tahmini oranı

Neden Igenomix'in Ekzom tabanlı taşıyıcılık tarama testini seçmelisiniz?



KLİNİK AVANTAJLARI

- Tüm bilinen resesif durumlar test edilir
- Global rezidüel riski en aza indirerek genel tespit oranını artırır



UYGUNLUK

- Diğer referans laboratuvarlarda yapılan **TÜM taşıyıcılık testleri ile eşleşir ve onlarla uyumludur**, yeniden dizileme gerektirmez.



GÜNCELLEME

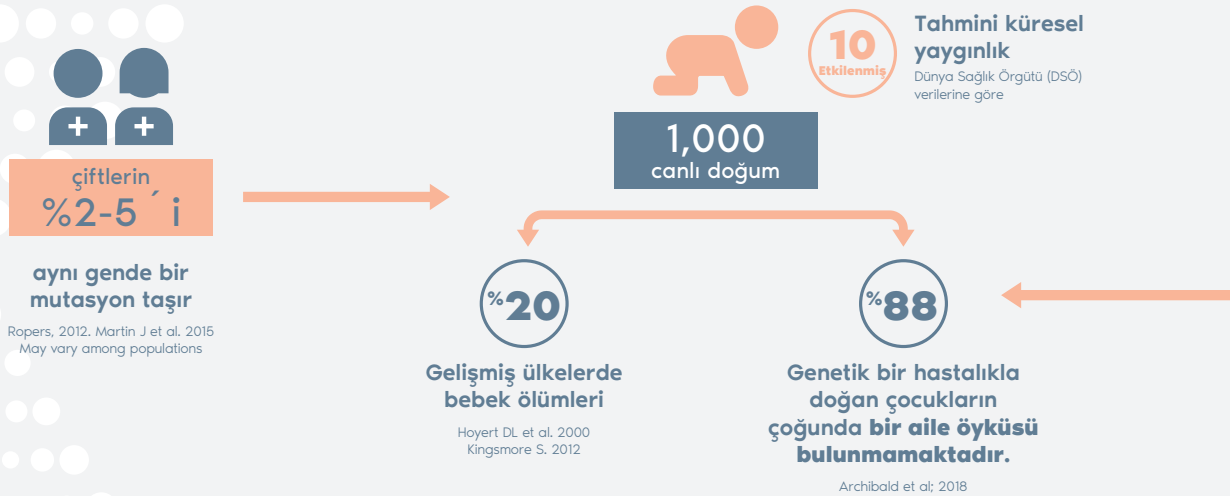
- Daha sonra ek veri istenirse guncellenebilir.



YENİDEN ANALİZ ETME

- Ekzom Sekanslama, hastanın gelecekteki analizleri için yol göstericidir.
- Genetik hastalık ile yenidoğan bebeklerde olumsuz bir durumda karşılaşırsa analitik çözümler sağlar.

CGT daha gebelik oluşmadan, olası bir gebelikte bebeğinizin genetik hastalıkla doğma riski olup olmadığını analiz eden bir taşıyıcılık tarama testidir.
Tedavi ihtiyacı duymadan hastalıkların önüne geçmenize yardımcı olur.



Amerikan Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanları Koleji (ACOG) tavsiyeleri:



ACOG

The American College of
Obstetricians and Gynecologists

Gebe kalmayı planlayan her kadına genetik taşıyıcılık tarama testi hakkında bilgi verilmelidir.

CGT TESTİ İLE TESPİT EDİLEN EN YAYGIN TEK GEN HASTALIKLARI:

TAŞIYICILIK ORANLARI

Kistik Fibrozis

25'te 1

Spinal Musküler Atrofi (SMA)

50'de 1

Otozomal Resesif Polikistik Böbrek Hastalığı

70'te 1

DOWN SENDROMU VE TEK GEN HASTALIKLARININ GÖRÜLME SIKLIĞININ KARŞILAŞTIRILMASI

800

canlı doğumda

1

Down Sendromu

100

canlı doğumda

1

Tek Gen Hastalığı