

XÉT NGHIỆM
BỘ GEN SƠ SINH
i-screen





Kiểm tra sức khỏe DNA của con bằng xét nghiệm di truyền trước sinh và sau sinh

Hãy thực hiện xét nghiệm **G-NIPT** trước khi sinh, xét nghiệm **i-screen** sau khi sinh



TRONG KHI MANG THAI

Xét nghiệm dị tật trước sinh không xâm lấn

Xét nghiệm dị tật trước sinh là xét nghiệm an toàn và chính xác trong 1 lần bằng G-NIPT

G-NIPT
NON INVASIVE PRENATAL TEST



SAU KHI SINH

Xét nghiệm sàng lọc bệnh tật trong bộ gen sơ sinh

Xét nghiệm sàng lọc bộ gen đầu tiên của em bé sẽ cung cấp được nhiều thông tin đa dạng qua bước lấy máu đơn giản

i-screen
NEWBORN GENOME SCREENING

THÔNG TIN XÉT NGHIỆM I-SCREEN



:: Đối tượng xét nghiệm là trẻ sơ sinh : Là xét nghiệm cần thiết cho sự trưởng thành khỏe mạnh của trẻ sau sinh ::



Tên xét nghiệm	Xét nghiệm sàng lọc bộ gen sơ sinh
Gen xét nghiệm	Toàn bộ bộ Gen
Chi phí	4.000.000 vnd
Mẫu (Lượng mẫu)	Máu cuống rốn hoặc lấy máu gót chân (2 capillary tubes or EDTA WB 0.5ml)
Bảo quản mẫu	Bảo quản lạnh, tránh ánh nắng trực tiếp
Dụng cụ đựng mẫu	WB 3ml EDTA tube
Ngày xét nghiệm/TAT	8- 10 ngày (ngày làm việc)
Phương pháp xét nghiệm	Phương pháp phân tích trình tự ADN thế hệ mới
Tài liệu cần thiết	Đơn yêu cầu xét nghiệm di truyền, đơn đồng ý xét nghiệm Gen

GIỚI THIỆU XÉT NGHIỆM I-SCREEN



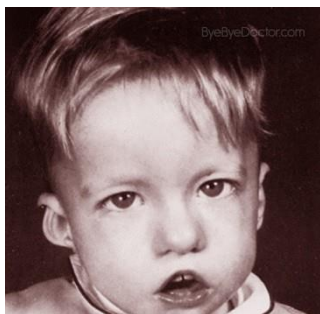
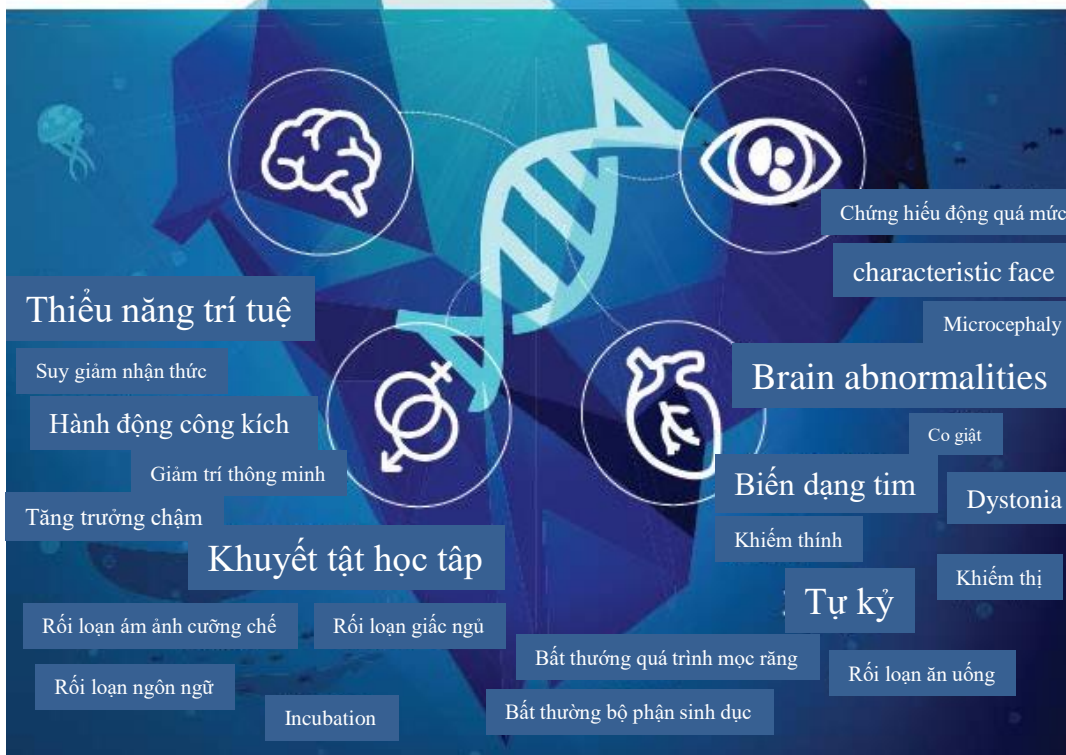
- **Xét nghiệm sàng lọc bộ Gen sơ sinh i-screen** là xét nghiệm sàng lọc 23 cặp nhiễm sắc thể bằng phương pháp phân tích di truyền, cung cấp kết quả xét nghiệm liên quan đến 90 bệnh tật mang các triệu chứng đặc biệt như thiếu năng trí tuệ, chậm phát triển, tự kỷ...
- Nếu một phần của bộ Gen (hoặc bộ nhiễm sắc thể) bị trùng lặp, bị thiếu sẽ gây ra dị tật nghiêm trọng. Việc tìm ra Bệnh sớm cung cấp mức độ bệnh, các bất thường, và nguy cơ trong tương lai, từ đó đưa ra các phương pháp điều trị thích hợp .

GIỚI THIỆU XÉT NGHIỆM I-SCREEN



Bệnh tật được sàng lọc trong xét nghiệm i-screen

Có liên quan với triệu chứng như thế nào?










CÁC BỆNH ĐƯỢC PHÁT HIỆN NHỜ XÉT NGHIỆM I-SCREEN



Có thể xác nhận được những bệnh nào?

Nếu 1 phần của bộ Gen (bộ nhiễm sắc thể) bị thiếu hoặc bị trùng lặp thì sẽ gây ra dị tật nghiêm trọng. Không những cho ra kết quả về 90 bệnh hiếm gặp có tỷ lệ phát bệnh trên 23 cặp của bộ nhiễm sắc thể tương đối cao, mà còn có thể nhận thêm được ý kiến về các bệnh khác khi phát hiện được dị thường trên vị trí của bộ nhiễm sắc thể.

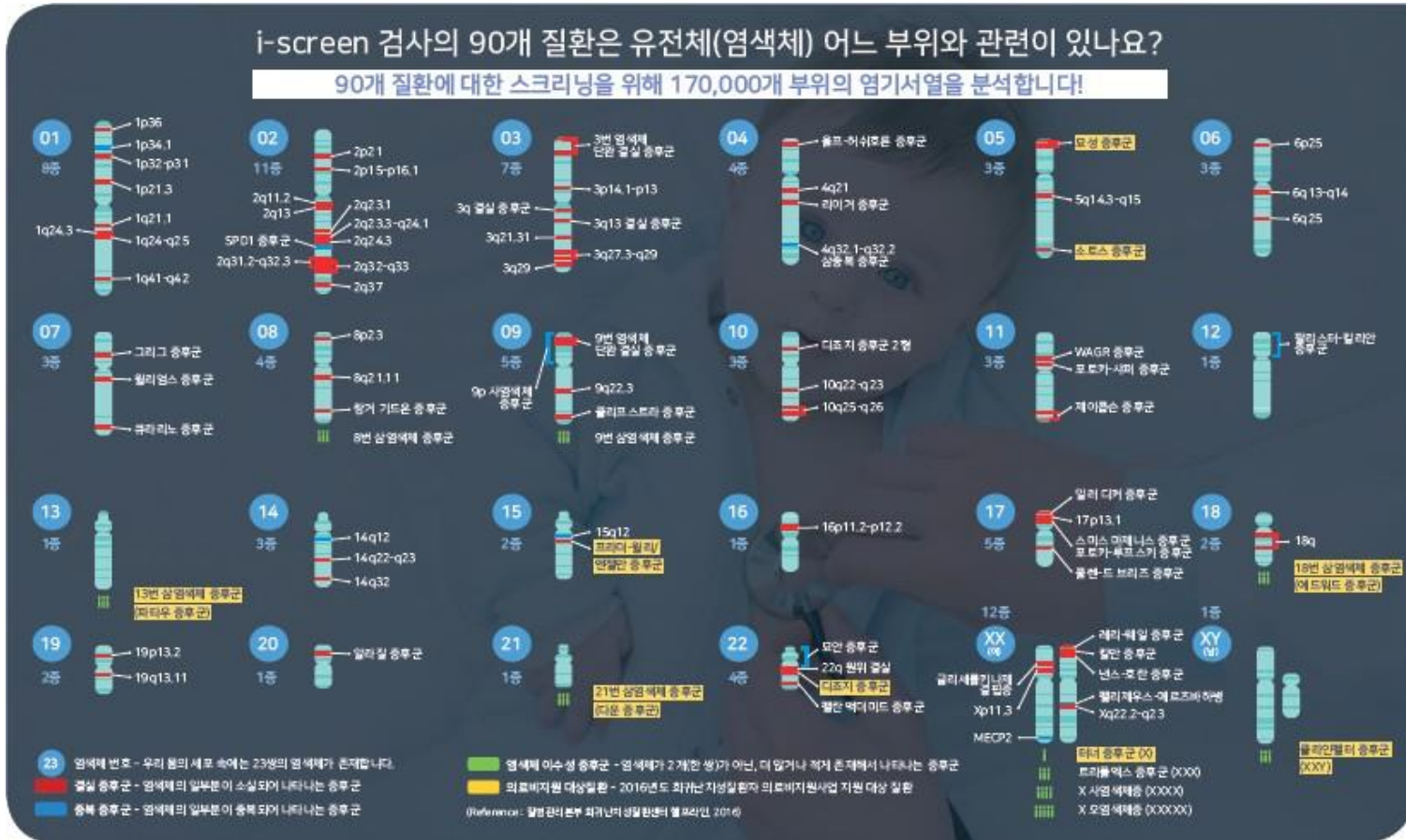
Tên bệnh	Triệu chứng
 Hội chứng Turner	Hội chứng bất thường trên bộ nhiễm sắc thể Nữ giới-thiếu hụt sự phát triển tính cách ở tuổi dậy thì,, tâm vóc ngắn...
 Hội chứng Klinefelter	Hội chứng bất thường trên bộ nhiễm sắc thể thường thấy nhất ở nam giới, suy tuyến sinh dục, vô sinh...
 Hội chứng Digeorge	Khiếm khuyết tim, biến dạng khuôn mặt, vòm miệng,...
 Hội chứng cơ tim	Bất thường của thanh quản và hệ thần kinh,tiếng mèo khóc, thiếu năng trí tuệ và chậm phát triển,...
 Hội chứng Sotos	Hội chứng não khổng lồ – trưởng thành quá mức, tăng lượng tủy, diện mạo khuôn mặt lạ thường, khuyết tật học tập...
 Hội chứng Prader-Willi	Lùn, béo phì, thèm ăn quá độ, suy giảm khả năng thành thật, suy giảm khả năng tuyến sinh dục,thiếu năng...
 Hội chứng Angelman	Trì trệ phát triển, giọng nói nhỏ, cười liên tục trong thời gian dài, mặt biến dạng, động kinh và chuột rút...

BỆNH TẬT TRONG XÉT NGHIỆM I-SCREEN



◆ Tiêu chuẩn sàng lọc bệnh trong xét nghiệm :

- Căn cứ vào danh sách bệnh tật phát triển có liên quan với bất thường nhiễm sắc thể được phát hiện gần đây để sàng lọc.
- Sàng lọc chủ yếu cho bệnh tật có tỉ lệ phát bệnh cao và giúp giảm bớt các triệu chứng qua việc phát hiện sớm và trị liệu.



MẪU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM I-SCREEN



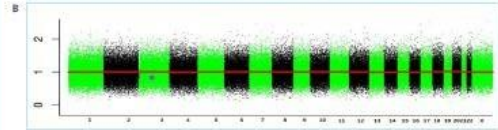
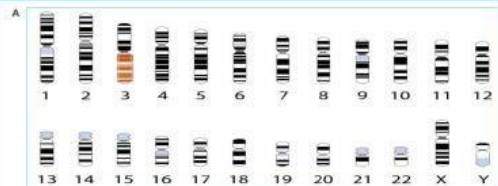
i-screen 신생아 유전체 선별검사 결과보고서

의뢰기관명	GCiabs	접수번호	20160919-171-0000
성명	홍 님 등	나이/성별	1 / 남
등록번호	0123456	검체종류	EDTA WB
진료과/주치의	/	검체제취일	2016/09/19
검사의뢰일/검사일	2016/09/19 / 2016/09/20	결과보고일/출력일	2016/09/26 / 2016/09/27

검사 결과

Detected (발견)_3q 결실 증후군

염색체 결실 / 중복 결과 모식도



A. 염색체 결실 / 중복 유무 결과를 표현한 그림입니다. 여기서 색깔을 공유 하는 염색체가 붉은 색으로 표시 됩니다.
B. 염색체 지대의 DNA 배열값(copy number) 결과를 표현한 그림입니다.

결과 해석

본 환자의 발달장애 질환과 관련된 염색체 결실/중복 이상 유무를 확인한 결과, 3번 염색체 장암의 결실이 관찰됩니다. 이는 3q 결실 증후군의 소견에 해당하며, 확진을 위해 염색체 검사 및 FISH 혹은 Microarray 검사가 필요합니다.

* 본 검사는 주로 발달장애 질환과 관련된 염색체 결실/중복 이상 유무를 확인합니다. 본 검사는 유전체 소헌물 선별하는 검사이므로 정확한 진단을 위해서는 유전상담 및 확진 검사가 필요합니다.

i-screen 신생아 유전체 선별검사 결과보고서

의뢰기관명		접수번호	
성명		나이/성별	/
등록번호		검체종류	
진료과/주치의	/	검체제취일	
검사의뢰일/검사일	/	결과보고일/출력일	/

DNA 품질	검사대여기 품질	표준물질 검사결과
적합	적합	적합

검사 정보

- 검사방법: 유전체선별법
- 검사대상: 염색체 결실 및 중복 이상 여부
- 검체종류: Cord Blood, Capillary tube 또는 EDTA Whole Blood

검사의 한계

- 본 검사는 신생아의 발달장애 관련 희귀 질환에 대한 선별검사입니다.
- 염색체 결실/중복 이외의 다른 유전적 변이(결핵전도, 역위, 침윤염변, 낮은 수준의 모자이시즘 등)는 검출되지 않습니다.
- 본 검사에 포함되지 않은 다른 부위의 이상 가능성은 배제 할 수 없습니다.

항목별 검사 결과							
염색체 번호	중복/결실 증후군	염색체 좌위	검사 결과	염색체 번호	중복/결실 증후군	염색체 좌위	검사 결과
1	1p21.3 결실 증후군	1p21.3	미발견	16	16P11.2 증후군(2q31.1 중복 증후군)	2q21.1	미발견
2	1p33-p31 결실 증후군	1p33-p31	미발견	17	2011.3-4p13.3 결실 증후군	2q11.2-q13.2	미발견
3	1p34.1 중복 증후군	1p34.1	미발견	18	2p23-q23 결실 증후군	2p23-q23	미발견
4	1p11 인산 염색체 결실 증후군	1p11-q23	미발견	19	2q37 결실 증후군	2q37	미발견
5	1q21.1 결실 증후군	1q21.1	미발견	20	3p14.1-p13 결실 증후군	3p14.1-p13	미발견
6	1q24.3 결실 증후군	1q24.3	미발견	21	3p21.31 결실 증후군	3p21.31	미발견
7	1q24-q25 결실 증후군	1q24-q25	미발견	22	3번 염색체 인반 증후군	3qter-q25	미발견
8	1q41-q42 결실 증후군	1q41-q42	미발견	23	3q 결실 증후군	3q13.11-q13.12	미발견
9	2p15-p16.1 결실 증후군	2p15-p16.1	미발견	24	3q 결실 증후군	3q13.11-q13.12	미발견
10	2q27 결실 증후군	2q27	미발견	25	3q27.3-q29 결실 증후군	3q27.3-q29	미발견
11	2q11.2 결실 증후군	2q11.2	미발견	26	3q29 결실 증후군	3q29	미발견
12	2q13 결실 증후군	2q13	미발견	27	4qter-q18.3 증후군	4qter-q18.3	미발견
13	2q25.1 결실 증후군	2q25.1	미발견	28	4q21 결실 증후군	4q21	미발견
14	2q23.3-q24.1 결실 증후군	2q23.3-q24.1	미발견	29	4q12 결실 증후군	4q25	미발견
15	2q24.3 결실 증후군	2q24.3-q24.3	미발견	30	4q32.1-4q32.2 상복 증후군	4q32.1-q32.2	미발견

i-screen 신생아 유전체 선별검사 결과보고서

의뢰기관명		접수번호	
성명		나이/성별	/
등록번호		검체종류	
진료과/주치의	/	검체제취일	
검사의뢰일/검사일	/	결과보고일/출력일	/

염색체 번호	중복/결실 증후군	염색체 좌위	검사 결과	염색체 번호	중복/결실 증후군	염색체 좌위	검사 결과
31	요산 증후군	9p15.2-p15.33	미발견	62	16p11.2-p12.2 결실 증후군	16p11.2-p12.2	미발견
32	4q14.3-15 결실 증후군	4q14.3-15	미발견	63	소트스 리터너스 증후군	17p11.2	미발견
33	소트스 증후군	5q36.2-q36.3	미발견	64	프라이베르거 증후군	17p13.1	미발견
34	5q 결실 증후군	5q25	미발견	65	17p13.1 결실 증후군	17p13.1	미발견
35	4q13-14 결실 증후군	4q13-14	미발견	66	딜리치카 증후군	17p13.3	미발견
36	5q25 결실 증후군	5q25.3-q25.3	미발견	67	클라인-버치너 증후군	17q21.3	미발견
37	그로크 증후군	7p14.1	미발견	68	에르세드 증후군	18	미발견
38	탈리완스 증후군	7p11.25	미발견	69	18q 결실 증후군	18q12.3-q21.1	미발견
39	후라노노 증후군	7q36.3	미발견	70	19p13.2 결실 증후군	19p13.2	미발견
40	8q19 결실 증후군	8	미발견	71	19q13.1 결실 증후군	19q13.1	미발견
41	8q23 결실 증후군	8q23	미발견	72	20p12 결실 증후군	20p12	미발견
42	8q21.1 결실 증후군	8q21.1	미발견	73	20q21 결실 증후군	22q12.13	미발견
43	일기 거드름 증후군	8q24.1	미발견	74	22q11.1-q11.21 증후군	22q11.1-q11.21	미발견
44	9번 상염색체 증후군	9	미발견	75	22q11.2 결실 증후군	22q11.2	미발견
45	9q 시공역제 증후군	9p23	미발견	76	22q13 결실 증후군	22q13.33	미발견
46	9번 염색체 인반 증후군	9qter-q23	미발견	77	탈린 재타미드 증후군	22q13.33	미발견
47	9q22.3 결실 증후군	9q22.3	미발견	78	리나 증후군	X	미발견
48	콜리프르시 증후군	9q34.2	미발견	79	프리델 X 증후군	X	미발견
49	피코기 증후군 X형	10p12.31	미발견	80	X 사염색체증	X	미발견
50	10q22-q23 결실 증후군	10q22-q23	미발견	81	X 무염색체증	X	미발견
51	10q25-q26 결실 증후군	10q25-q26	미발견	82	X q11.3 결실 증후군	Xq11.3	미발견
52	프록시-사카 증후군	11p11.2	미발견	83	골다삭증/사카 증후군	Xq12.2	미발견
53	11q15 결실 증후군	11q13	미발견	84	dnXV	Y	미발견
54	프리델 증후군	11q23.3-qter	미발견	85	남스 프리델 증후군	Xq22.13	미발견
55	12번 결실 증후군	12q13.13	미발견	86	프리델 증후군	Xq22.33	미발견
56	12번 상염색체 증후군	12b	미발견	87	프리델 증후군	Xq22.33	미발견
57	프리델 증후군	13	미발견	88	프리델 증후군	Xq22.33	미발견
58	14q12 결실 증후군	14q12	미발견	89	프리델 증후군	Xq22.33	미발견
59	14q22-q23 결실 증후군	14q22-q23	미발견	90	MIC22 증후군	Xq28	미발견
60	14q32 결실 증후군	14q32.2	미발견	91	프리델 증후군	XqY	미발견
61	15q12 결실 증후군	15q11.2-q13.1	미발견	92	프리델 증후군	XqY	미발견
62	프라이베르거/엔탈린 증후군	15q11.2-q13.1	미발견	93	프리델 증후군	XqY	미발견



우리 아이의
첫 유전체 스크리닝 검사

iscreen
NEWBORN GENOME SCREENING



Thank You