

PGD-IVF

Preimplantasion
Genetik
Diaqnostika



“ŞƏFA” MDM-in genetika şöbəsinin Yeni Nəsil Sekans laboratoriyasında **Thermo Fisher Scientific** firmasının **Ion S5 XL + Ion Chef** sistemi və **Reproseq PGS** kitindən istifadə olunaraq **NGS**-üsulu ilə **IVF**-süni mayalanma zamanı sağlam embrionun seçilməsi üçün **PGD**-Preimplantasion Genetik Diaqnostika olunur

1.



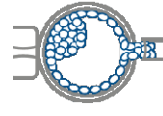
konsultasiya (ŞƏFA MDM)

2.



IVF mərkəzi

3.



biopsiya (IVF mərkəzi)

4.



Ion S5 XL (ŞƏFA MDM)

5.



PGD nəticəsi (ŞƏFA MDM)

6.



sağlam embrion transferi
(IVF mərkəzi)

IVF çərçivəsində **PGS-A** skriningi (aneuploidiya) bir embrionun qiyməti - **250\$**

PGS-A - süni mayalanma zamanı sağlam embrionun seçilməsi məqsədi ilə embrionda **46 xromosomun say dəyişikliyin**in təyini.

Material: blastomer, trofoektoderm hüceyrəsi.

Üstünlükləri: 46 xromosomda say dəyişikliyi, mozaicism təyini.

IVF çərçivəsində **PGS-M** skriningi (tək gen xəstəlikləri) bir embrionun qiyməti - **razılaşma yolu ilə**

PGS-M - süni mayalanma zamanı sağlam embrionun seçilməsi məqsədi ilə embrionda **tək gen xəstəliklərinin** təyini.

PGS-M ilə yoxlanılan genetik xəstəliklərin siyahısı

ABCB11 > Cholestasis, progressive familial intrahepatic	EXT1 > Exostoses, type I	LAMB3 > Epidermolysis bullosa	RET > Multiple endocrine neoplasia II
ACETILCOA > ACADM deficiency	EXT2 > Exostoses, type II	LMNA > Cardiomyopathy dilated	RHO > Retinitis pigmentosa
BBS10 > Bardet-Biedl syndrome	F8 > Hemophilia A	LYNCH > Lynch syndrome	RYR1 > Central core disease
CFTR > Cystic fibrosis	FBN1 > Marfan syndrome	MEN1 > Multiple endocrine neoplasia	SMN1 > Spinal muscular atrophy
CMT1B=MPZ > Charcot-Marie-Tooth disease, type 1B	FMR-1 > Fragile X syndrome	NOTCH3 > CADASIL	SPG3A > Spastic paraplegia AD type 3
COL11A1 > Stickler syndrome, type II	FUS > Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	OTC > transcarbamylase deficiency	TBX5 > Holt-Oram syndrome
COL1A1 > Osteogenesis imperfecta	GALNS > Mucopolysaccharidosis	PKD1 > Autosomal dominant Polycystic kidney disease 1	TCOF1 > Treacher Collins syndrome 1
COL2A1 > Spondyloepiphyseal dysplasia	GJA1 > Oculodentodigital dysplasia	PKD2 > Autosomal dominant Polycystic kidney disease 2	TSC1 > Tuberous sclerosis-1
CYP21A2 > Adrenal hyperplasia, congenital	HBB > Thalassemia-beta	PKHD1 > Autosomal recessive Polycystic kidney and Hepatic disease	TWIST1 > Saethre-Chotzen syndrome
D4Z4 > FSHD	HEXA > Tay-Sachs disease	PMP22 > Charcot-Marie-Tooth disease, type 1A and type 1E	UNC13D > Hemophagocytic lymphohistiocytosis, familial, 3
DMD > Duchenne muscular dystrophy	HLA > Histocompatibility	POMK > dystrophy-dystroglycanoathy	VHL > Von Hippel-Lindau syndrome
DMPK > Steinert (DM1)	HNF1B > Renal cysts and diabetes syndrome		
DYNC2H1 > Jeune syndrome	HTT > Huntington disease		
EVC-EVC2 > Cerebral Vascular Disease	IL2RG > Combined immunodeficiency, X-linked		
	L1CAM > Hydrocephalus		

NGS laboratoriyasında **PGS** reaksiyası hər ayın son həftəsində olunur