

СКРИНІНГ НА НОСІЙСТВО СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ - 569 генів (>300 моногенних захворювань)



G.LAB

Здорове майбутнє наших дітей починається з генетики.

Заощаджуйте дорогоцінний час, використовуючи наш досвід у діагностиці Ваших пацієнтів.



**Перевірено
пацієнтів
250+
мільйонів**



Вартість
1 особа: 299 \$ + 10'000 грн
2-га особа (партнер): 225 \$
+ 10'000 грн



**Результати готові
через 20-30
робочих
днів з моменту
одержання зразка**



Точність: 99,9%

КОМУ РЕКОМЕНДОВАНИЙ СКРИНІНГ НА НОСІЙСТВО СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ?

- Майбутнім батькам, які дбають про народження здорової дитини під час планування вагітності.
- Вагітним жінкам для своєчасної діагностики захворювання у плода.
- Сім'ям, які мають дитину чи родича зі спадковим захворюванням.
- Парам із безпліддям.
- Парам, які перебувають у кровній спорідненості.
- Донорам статевих клітин (яйцеклітин та сперматозоїдів).
- Тест може пройти кожен бажаючий, щоб знати про приховане власне носійство перелічених захворювань.

СКРИНІНГ НА НОСІЙСТВО СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ ВКЛЮЧАЄ:

- тяжкі та поширені захворювання, що спостерігаються у всіх етнічних групах;
- ACOG- та ACMG-рекомендовані захворювання;
- повне секвенування 569 генів з аналізом делецій та дуплікацій.

ПІДГОТОВКА:

- Для проведення дослідження потрібно 3 мл венозної крові з ЕДТА.
- Спеціальної підготовки пацієнта до здачі біоматеріалу не потрібно.

СКРИНІНГ НА НОСІЙСТВО СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ



G.LAB

СКРИНІНГ НА НОСІЙСТВО СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ

ЦЕНТРАЛЬНІ	Захворювання	Ген
	Муковісцидоз та інші порушення, пов'язані з CFTR	CFTR
	Синдром ламкої X хромосоми*	FMR1
	Спинальна м'язова атрофія	SMN1

ОСНОВНІ	Захворювання	Ген
	Альфа-таласемія	HBA1/HBA2
	Синдром Блума	BLM
	Хвороба Канаван	ASPA
	Цитрулінемія тип 1	ASS1
	Вроджене порушення глікозилування (пов'язані з PMM2)	PMM2
	Недостатність дигідроліпоаміддегідрогенази (DLD)	DLD
	DMD-пов'язана дистрофінопатія* (включаючи м'язову дистрофію	DMD
	Дюшенна-Беккера та дилатаційну кардіоміопатію)	
	Вроджена (сімейна) дисавтономія	ELP1
	Вроджений гіперінсулінізм (пов'язаний із ABCC8)	ABCC8
	Анемія Фанконі тип С	FANCC
	Порушення, пов'язані з FKTN (включно з Уокера-Варбурга)	FKTN
	Галактоземія (пов'язана з GALT)	GALT
	Хвороба Гоше	GBA
	Пов'язана з GJB2 несиндромальна глухота (DFNB1)	GJB2
	Хвороба накопичення глікогену тип Ia	G6PC
	Хвороба накопичення глікогену тип II (хвороба Помпе)	GAA
	НВВ-пов'язані гемоглобінопатії (включаючи бета-таласемію та серповидно-клітинну анемію)	HBB
	Хвороба Краббе	GALC
Хвороба кленового сиропу (MSUD) тип 1A	BCKDHA	
Хвороба кленового сиропу (MSUD) тип 1B	BCKDHB	
Дефіцит середньоланцюгової ацил-КоА-дегідрогенази	ACADM	
Муколіпідоз тип IV	MCOLN1	

Захворювання	Ген
Дефіцит 3-бета-гідроксистероїддегідрогенази тип II (вроджена гіперплазія надниркових залоз)	HSD3B2
Дефіцит ліази 3-гідрокси-3-метилглутаратил-КоА (ГМГ-КоА)	HMGCL
3-метилглутаконова ацидурия тип III (атрофія Костеффа)	OPA3
11-бета-гідроксилаза вроджена гіперплазія надниркових залоз	CYP11B1
17-альфа-гідроксилаза вроджена гіперплазія надниркових залоз	CYP17A1
Абеталіпопротеїнемія	MTPP
Дефіцит ACAD9	ACAD9
Ахроматопсія (пов'язана з CNGB3)	CNGB3
Акродерматит ентеропатичний	SLC39A4
Дефіцит аденозин-деамінази	ADA

Захворювання	Ген
Мукополісахаридоз тип I (включаючи синдроми Херлера, Херлера-Шейє та Шейє)	IDUA
Немалінова міопатія тип 2	NEB
Нейронний цероїд ліпофусциноз (пов'язаний з CLN3)	CLN3
Хвороба Німанна-Піка, тип A/B	SMPD1
Дефіцит орнітин-транскарбамілази (OTC)*	OTC
Синдром Пегента	SLC26A4
Дефіцит фенілаланін-гідроксилази (включаючи фенілкетонурію (ФКУ))	PAH
Полікістоз нирок (пов'язаний з PKHD1)	PKHD1
Різомелічна точкова хондродисплазія тип 1 / Хвороба Рефсума (пов'язана з PEX7)	PEX7
Синдром Сміта-Лемлі-Опіца	DHCR7
Хвороба Тея-Сакса / дефіцит гексозамінідази А	HEXA
TMEM216-пов'язані розлади (включаючи синдром Жубера 2 та синдром Меккеля 2)	TMEM216
Тирозинемія тип I	FAH
Синдром Ушера тип IF / PCDH15-пов'язані порушення	PCDH15
Синдром Ушера тип IIA/USH2A-пов'язані порушення	USH2A
Синдром Ушера тип IIIA	CLRN1
X-зчеплена аденолейкодистрофія*	ABCD1
X-зчеплений важкий комб. імунodefіцит (X-SCID)*	IL2RG
Спектр розладів Целвегера (пов'язаний з PEX1)	PEX1
Спектр розладів Целвегера (пов'язаний з PEX6)	PEX6

Захворювання	Ген
Синдром Айкарді-Гутьєре (пов'язаний із SAMHD1)	SAMHD1
Дефіцит альдостерон-синтази	CYP11B2
Альфа-маннозидоз	MAN2B1
Альфа-таласемія, с. X-зчеплена розумова відсталість*	ATRX
Синдром Альпорта (пов'язаний із COL4A3)	COL4A3
Синдром Альпорта (пов'язаний із COL4A4)	COL4A4
Синдром Альпорта, X-зчеплений (пов'язаний з COL4A5)*	COL4A5
Синдром Альстрема	ALMS1
Синдром Андерманна	SLC12A6
Дефіцит аргінази	ARG1

*Вказує на порушення з X-зчепленим успадкуванням.

СКРИНІНГ НА НОСІЙСТВО СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ (продовження)

Захворювання	Ген	Захворювання	Ген
Аргініно-бурштинова ацидурія	ASL	Вроджена амегакаріоцитарна тромбоцитопенія	MPL
Дефіцит ароматази	CYP19A1	Вроджене порушення глікозилювання (пов'язане з ALG6)	ALG6
Дефіцит аспарагінсинтетази	ASNS	Вроджений розлад глікозилювання (пов'язаний з MPI)	MPI
Аспартилглюкозамінурія	AGA	Природжений іхтіоз (пов'язаний з TGM1)	TGM1
Атаксія з дефіцитом вітаміну E	TTPA	Вроджена нечутливість до болю при ангідрозі	NTRK1
Атаксія-телеангіектазія	ATM	Вроджений міастенічний синдром (пов'язаний із CHRNE)	CHRNE
Аутоімуна поліендокринопатія з кандидозом та ектодермальною дисплазією	AIRE	Вроджений міастенічний синдром (пов'язаний із RAPSН)	RAPSН
Аутосомно-рецесивна глухота 77 (DFNB77)	LOXHD1	Вроджена нейтропенія (пов'язана з HAX1)	HAX1
Аутосомно-рецесивна спастична атаксія Шарлевуа-Сагені	SACS	Дистрофія рогівки та перцептивна глухота	SLC4A11
Синдром Бардета-Бідля (пов'язаний з BBS1)	BBS1	Цистиноз	CTNS
Синдром Бардета-Бідля (пов'язаний з BBS2)	BBS2	D-біфункціональний дефіцит білка	HSD17B4
Синдром Бардета-Бідля (пов'язаний з BBS10)	BBS10	Порушення, пов'язані з DHDDS	DHDDS
Синдром Бардета-Бідля (пов'язаний з BBS12)	BBS12	Дистрофічний бульоз, епідермоліз (пов'язаний з COL7A1)	COL7A1
Синдром Барттера, тип IV (пов'язаний із BSND)	BSND	Синдром Елерса-Данлоса, тип дерматоспараксіс	ADAMTS2
Дефіцит бета-кетотілази	ACAT1	Синдром Елліса-Ван Кревельда (пов'язаний з EVC)	EVC
Дефіцит карбамоїлфосфатсинтетази I	CPS1	Синдром Елліса-Ван Кревельда (пов'язаний з EVC2)	EVC2
Дефіцит карнітин пальмітоїлтрансферази I	CPT1A	М'язова дистрофія Емері-Дрейфуса (EMD-пов'язана)*	EMD
	CPT2	Синдром посиленої відповіді S-колбочок / пігментний рет.	NR2E3
Дефіцит карнітин пальмітоїлтрансферази II	RAB23	Етилмалонічна енцефалопатія	ETHE1
Синдром Карпентера (пов'язаний з RAB23)	RMRP	Хвороба Фабрі *	GLA
Ангідротична ектодермальна дисплазія	CYP27A1	Дефіцит фактора IX (гемофілія B) *	F9
Церебротендиновий ксантоматоз	NDRG1	Сімейна гіперхолестеринемія (пов'язана з LDLR)	LDLR
Хвороба Шарко-Марі-Тута (пов'язана з NDRG1)	GJB1	Сімейна гіперхолестеринемія (пов'язана з LDLRAP1)	LDLRAP1
Хвороба Шарко-Марі-Тута, X-зчеплена (GJB1-пов'язана) *	VPS13A	Сімейний гіперінсулінізм (пов'язаний з KCNJ11)	KCNJ11
Нейроакантоцитоз (хорея акантоцитоз)	CHM	Анемія Фанконі тип A	FANCA
Хороїдермія*	CYBA	Анемія Фанконі тип G	FANCG
Хронічна гранульоматозна хвороба (пов'язана з CYBA)	CYBB	FKRP-пов'язані порушення (включаючи с. Уокера-Варбурга)	FKRP
Хронічна гранульоматозна хвороба (пов'язана з CYBB)*	SLC25A13	Дефіцит фумаратгідратази	FH
Дефіцит цитрину	ERCC8	Галактокіназна недостатність галактоземія	GALK1
Синдром Кокейна тип A	ERCC6	Синдром Гітельмана (пов'язаний з SLC12A3)	SLC12A3
Синдром Кокейна тип B	VPS13B	Глутарова ацидемія тип I	GCDH
Синдром Коена	ACSF3	Глутарова ацидемія тип II (пов'язана з ETFA)	ETFА
Комбінована маленова та метилмаленова ацидурія	GFM1	Глутарова ацидемія тип II (пов'язана з ETFDH)	ETFDH
Комбінований дефіцит окисного фосфорилування	TSM	Гліцинова енцефалопатія (пов'язана з AMT)	AMT
Комбінований дефіцит окисного фосфорилування	LHX3	Гліцинова енцефалопатія (пов'язана з GLDC)	GLDC
Комбінований дефіцит гормонів гіпофіза (пов'язаний із LHX3)	PROP1	Хвороба накопичення глікогену тип Ib	SLC37A4
Комбінований дефіцит гормонів гіпофіза (пов'язаний із PROP1)		Хвороба накопичення глікогену тип III	AGL

*Вказує на порушення з X-зчепленим успадкуванням.

СКРИНІНГ НА НОСІЙСТВО СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ (продовження)

СКРИНІНГ НА НОСІЙСТВО СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ

Захворювання	Ген	Захворювання	Ген
Хвороба накопичення глікогену тип IV	GBE1	Кінцівко-поясна м'язова дистрофія тип 2E	SGCB
Хвороба накопичення глікогену тип V	PYGM	Ліпоїдна вроджена гіперплазія надниркових залоз	STAR
Хвороба накопичення глікогену тип VII	PFKM	Дефіцит ліпопротеїнліпази	LPL
GRACILE синдром/Розлади, пов'язані з BCS1L (включаючи дефіцит мітохондріального комплексу III, синдром Бйорнстада, синдром Лі)	BCS1L	Деф. довголанцюгової 3-гідроксиацил-КоА-дегідрогенази	HADHA
Дефіцит гуанідиноацетатметилтрансферази	GAMT	Вроджена лізинурія	SLC7A7
Спадкова непереносимість фруктози	ALDOB	Дефіцит лізосомальної кислотної ліпази (включає хворобу Вольмана та хворобу накопичення складного ефіру холестерину)	LIPA
Спадковий гемохроматоз (пов'язаний з HJV)	HJV	Основний дефіцит комплексу гістосумісності класу II	CIITA
Спадковий гемохроматоз (пов'язаний з TFR2)	TFR2	Хвороба кленового сиропу (MSUD) тип 2	DBT
Синдром Германского-Пудлака (пов'язаний з HPS1)	HPS1	Мегаленцефальна лейкоенцефалопатія тип 1	MLC1
Синдром Германского-Пудлака (пов'язаний з HPS3)	HPS3	Хвороба Менкеса / пов'язані з ATP7A розлади*	ATP7A
Дефіцит холокарбоксилазин синтетаз	HLCS	Метахроматична лейкодистрофія (пов'язана з ARSA)	ARSA
Гомоцистинурія (пов'язана з CBS)	CBS	Метилмалонова ацидемія (пов'язана з MMAA)	MMAA
Гомоцистинурія через дефіцит MTHFR	MTHFR	Метилмалонова ацидемія (пов'язана з MMAB)	MMAB
Гомоцистинурія, тип кобаламін E	MTRR	Метилмалонова ацидемія (пов'язана з MUT)	MUT
Гідролетальний синдром тип 1	HYLS1	Метилмалонова ацидемія з гомоцистинурією, тип C	MMACHC
Синдром гіперорнітінемії, гіперамонемії, гомоциструлінурії (HNN)	SLC25A15	Метилмалонова ацидемія з гомоцистинурією, тип D	MMADHC
Гіпогідротична ектодермальна дисплазія (пов'язана з EDA)*	EDA	Мікрофтальмія / клінічна анофтальмія	VSX2
Гіпофосфатазія	ALPL	Дефіцит мітохондріального комплексу I/ синдром Лі (NDUFAF5-пов'язаний)	NDUFAF5
Вроджена міопатія тип 2	GNE	Дефіцит мітохондріального комплексу I/ синдром Лі (NDUFS6-пов'язаний)	NDUFS6
Ізовалерична ацидемія	IVD	Синдром виснаження мітохондріальної ДНК	MPV17
Бульозний епідермоліз (пов'язаний з LAMA3)	LAMA3	Мітохондріальна міопатія та сидеробластна анемія 1	PUS1
Бульозний епідермоліз (пов'язаний з LAMB3)	LAMB3	Мітохондріальна нейрогастроінтестинальна енцефалопатія (MNGIE)	TYMP
Бульозний епідермоліз (пов'язаний з LAMC2)	LAMC2	MKS1-пов'язані розлади	MKS1
LAMA2-пов'язана м'язова дистрофія	LAMA2	Муколіпідоз тип II/III (пов'язаний з GNPTAB)	GNPTAB
Амавроз Лебера тип 2	RPE65	Муколіпідоз тип III (пов'язаний з GNPTG)	GNPTG
Амавроз Лебера тип 5	LCA5	Мукополісахаридоз тип II (синдром Хантера)*	IDS
Амавроз Лебера тип 8 / CRB1-пов'язані розлади	CRB1	Мукополісахаридоз тип IIIA (синдром Сан-Філіппо А)	SGSH
Амавроз Лебера тип 10 / CEP290-пов'язані розлади	CEP290	Мукополісахаридоз тип IIIB	NAGLU
Амавроз Лебера тип 13	RDH12	Мукополісахаридоз тип IIIC (Синдром Санфіліпо) / пігментний ретиніт 73	HGSNAT
Синдром Лі	LRPPRC	Мукополісахаридоз тип IIID (Синдром Санфіліпо)	GNS
Синдром летальної вродженої контрактури тип 1/	GLE1	Мукополісахаридоз тип IVB (Синдром Моркіо В) / GM1 гангліозидоз	GLB1
Множинний вроджений артрогрипоз	EIF2B5	Мукополісахаридоз тип IX	HYAL1
Лейкоенцефалопатія зі зникаючою білою речовиною	EIF2B5	Мукополісахаридоз тип VI (Синдром Марото-Ламі)	ARSB
Кінцівко-поясна м'язова дистрофія тип 2a	CAPN3	Множинна сульфатазна недостатність	SUMF1
Кінцівко-поясна м'язова дистрофія тип 2B	DYSF		
Кінцівко-поясна м'язова дистрофія тип 2C	SGCG		
Кінцівко-поясна м'язова дистрофія тип 2D	SGCA		

*Вказує на порушення з X-зчепленим успадкуванням.

СКРИНІНГ НА НОСІЙСТВО СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ (продовження)

Захворювання	Ген	Захворювання	Ген
Дефіцит N-ацетилглютаматсинтази	NAGS	Дефіцит піруватдегідрогенази (PDHB-пов'язаний)	PDHB
Нефрогенний нецукровий діабет (пов'язаний з AQP2)	AQP2	Ацидоз ниркових каналців із глухотою	ATP6V1B1
Нефротичний синдром / вроджений фінський нефроз	NPHS1	Пігментний ретиніт 25	EYS
Нефротичний синдром / стероїд-резистентний нефротичний синдром (пов'язаний з NPHS2)	NPHS2	Пігментний ретиніт 26	CERKL
Нейронний цероїд-ліпофусциноз (пов'язаний з MFSD8)	MFSD8	Пігментний ретиніт 28	FAM161A
Нейронний цероїд-ліпофусциноз (пов'язаний з PPT1)	PPT1	Різомелічна точкова хондродисплазія тип 3	AGPS
Нейронний цероїд-ліпофусциноз (пов'язаний з TPP1)	TPP1	Синдром Робертса	ESCO2
Нейронний цероїд-ліпофусциноз (пов'язаний з CLN5)	CLN5	Порушення, пов'язані з RPGRIP1L (включаючи синдром Жубера 7, синдром COACH та синдром Меккеля 5)	RPGRIP1L
Нейронний цероїд-ліпофусциноз (пов'язаний з CLN6)	CLN6	Порушення, пов'язані з RTEL-1 (вкл. вроджений дискератоз)	RTEL1
Нейронний цероїд-ліпофусциноз/Північна епілепсія	CLN8	Хвороба Сандхоффа	HEXB
Хвороба Німанна-Піка типу С (пов'язана з NPC1)	NPC1	Імуно-кісткова дисплазія Шимке	SMARCAL1
Хвороба Німанна-Піка типу С (пов'язана з NPC2)	NPC2	Тяжкий комбінований імунодефіцит	DCLRE1C
Синдром Неймегена	NBN	Тяжкий комбінований імунодефіцит / синдром Оменна (пов'язаний з RAG2)	RAG2
Дефіцит орнітин амінотрансферази	OAT	Тяжка вроджена нейтропенія (пов'язана з VPS45)	VPS45
Остеопетроз (пов'язаний з TCIRG1)	TCIRG1	Порушення сілової кислоти	SLC17A5
Дефіцит пероксисомальної ацил-КоА-оксидази	ACOX1	Синдром Шегрена-Ларсона	ALDH3A2
Дефіцит фосфогліцератдегідрогенази	PHGDH	Порушення, пов'язані з SLC26A2 (включаючи діатрофічну дисплазію, ателостеогенез тип 2, ахондрогенез типу 1B)	SLC26A2
Полімікрогірія (пов'язана з ADGRG1)	ADGRG1	SLC35A3-пов'язаний розлад	SLC35A3
Порушення, пов'язані з POMGNT1	POMGNT1	Спастична параплегія тип 15	ZFYVE26
Понтоцеребеллярна гіоплазія (пов'язана з RARS2)	RARS2	Спастична параплегія тип 49	TECPR2
Понтоцеребеллярна гіоплазія (пов'язана з SEPSECS)	SEPSECS	Спондилоторакальний дизостоз	MESP2
Понтоцеребеллярна гіоплазія (пов'язана з VRK1)	VRK1	Синдром Стіл	COL27A1
Постнатальна прогресуюча мікроцефалія з судомами та атрофією головного мозку	MED17	Синдром Стюве-Відемана	LIFR
Первинний дефіцит карнітину	SLC22A5	Дефіцит тетрагідробіоптерину (пов'язаний з PTS)	PTS
Первинна циліарна дискінезія (пов'язана з DNAH5)	DNAH5	Дитяча печінкова недостатність	TRMU
Первинна циліарна дискінезія (пов'язана з DNAI1)	DNAI1	Дефіцит тирозингідроксилази	TH
Первинна циліарна дискінезія (пов'язана з DNAI2)	DNAI2	Тирозинемія тип II	TAT
Первинна гіпероксалурія тип 1	AGXT	Синдром Ушера типу IB/MYO7A-пов'язані розлади	MYO7A
Первинна гіпероксалурія тип 2	GRHPR	Синдром Ушера типу IC / USH1C-ов'язані розлади	USH1C
Первинна гіпероксалурія тип 3	HOGA1	Синдром Ушера типу ID	CDH23
Прогресуючий сімейний внутрішньопечінковий холестаза тип 2	ABCB11	Деф.ацил-СоА-дегідрогенази з дуже довгим ланц. (VLCAD)	ACADVL
Пропіонова ацидемія (пов'язана з PCCA)	PCCA	Хвороба Вільсона	ATP7B
Пропіонова ацидемія (пов'язана з PCCB)	PCCB	Порушення, пов'язані з WNT10A	WNT10A
Розлади, пов'язані з PRPS1* (включаючи хворобу Шарко-Марі-Тута тип 5)	PRPS1	Х-зчеплений дефіцит транспортера креатину*	SLC6A8
PSAP-пов'язані розлади	PSAP	Х-зчеплений ювенільний ретиношизис*	RS1
Пікнодізостоз	CTSK	Х-зчеплена міотубулярна міопатія*	MTM1
Дефіцит піруваткарбоксилази	PC		
Дефіцит піруватдегідрогенази (PDHA1-пов'язаний)*	PDHA1		

*Вказує на порушення з Х-зчепленим успадкуванням.

СКРИНІНГ НА НОСІЙСТВО СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ (продовження)

	Захворювання	Ген
СКРИНІНГ	Пігментна ксеродерма група А	XPA
	Пігментна ксеродерма група С	XPC
	Розлад спектру Целвегера (пов'язаний з PEX2)	PEX2
	Розлад спектру Целвегера (пов'язаний з PEX10)	PEX10
	Розлад спектру Целвегера (пов'язаний з PEX12)	PEX12
ДОДАТКОВІ ГЕНИ	Дефіцит 3-метилкротоніл-СоА-карбоксилази (3-MCC) (пов'язаний з MCCC1)	MCCC1
	Дефіцит 3-метилкротоніл-СоА-карбоксилази (3-MCC) (пов'язаний з MCCC2)	MCCC2
	Алкаптонурия	HGD
	Альфа-1-антитрипсинова недостатність	SERPINA1
	Синдром Бернарда-Сулье (GP1BA-пов'язаний)	GP1BA
	Синдром Бернарда-Сулье (GP9-пов'язаний)	GP9
	Дефіцит біотинідази	BTD
	Дефіцит фактор V (фактор Лейден)	F5
	Дефіцит фактора XI (гемофілія С)	F11
	Сімейна середземноморська лихоманка	MEFV
	Дефіцит глюкозо-6-фосфатдегідрогенази (G6PD)*	G6PD
	Спадковий гемохроматоз (пов'язаний з HFE)	HFE
	Протромбін-пов'язана тромбофілія	F2

*Вказує на порушення з X-зчепленим успадкуванням.