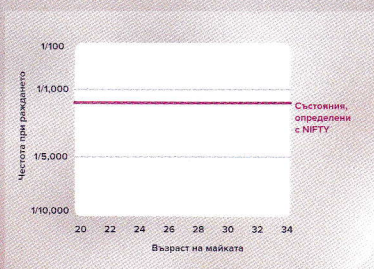




NIFTY single-gene screening

С NIFTY single-gene screening се установяват състояния на плода, които не могат да бъдат открити с традиционния пренатален скрининг.



Проверки за общи състояния при всякаква възраст на майката

Всички бременни жени, независимо от възрастта, са изложени на еднакъв риск от поява на генетични състояния, проверявани с този тест. Освен това, фамилната анамнеза като цяло не е добър показател за вероятност.



Определя състояния, които в противен случай може да са останали неустановени преди раждането

Тези състояния обикновено не са свързани с абнормни пренатални ехографски находки (особено през първия семестър), или може да не са видими до края на втория/ третия триместър или да не може да бъдат открити с молекулярни методи за скрининг.



Проверка за генетични нарушения, свързани с напредналата възраст на бащата

С NIFTY single-gene screening се осъществява проверка за наличие на генетични нарушения (напр. синдром на Крузон, синдром на Аперт, остеогенезис имперфекта и др.), които се свързват с напредналата възраст на бащата (мъже на възраст > 40 години) [1], с което се гарантира пълен скрининг при двойки в напреднала възраст.

Използвана литература:

[1] Kong, Augustine, Frigge, et al, Rate of de novo mutations and the importance of father's age to disease risk[J]. Nature. 2012, 488:471-475.