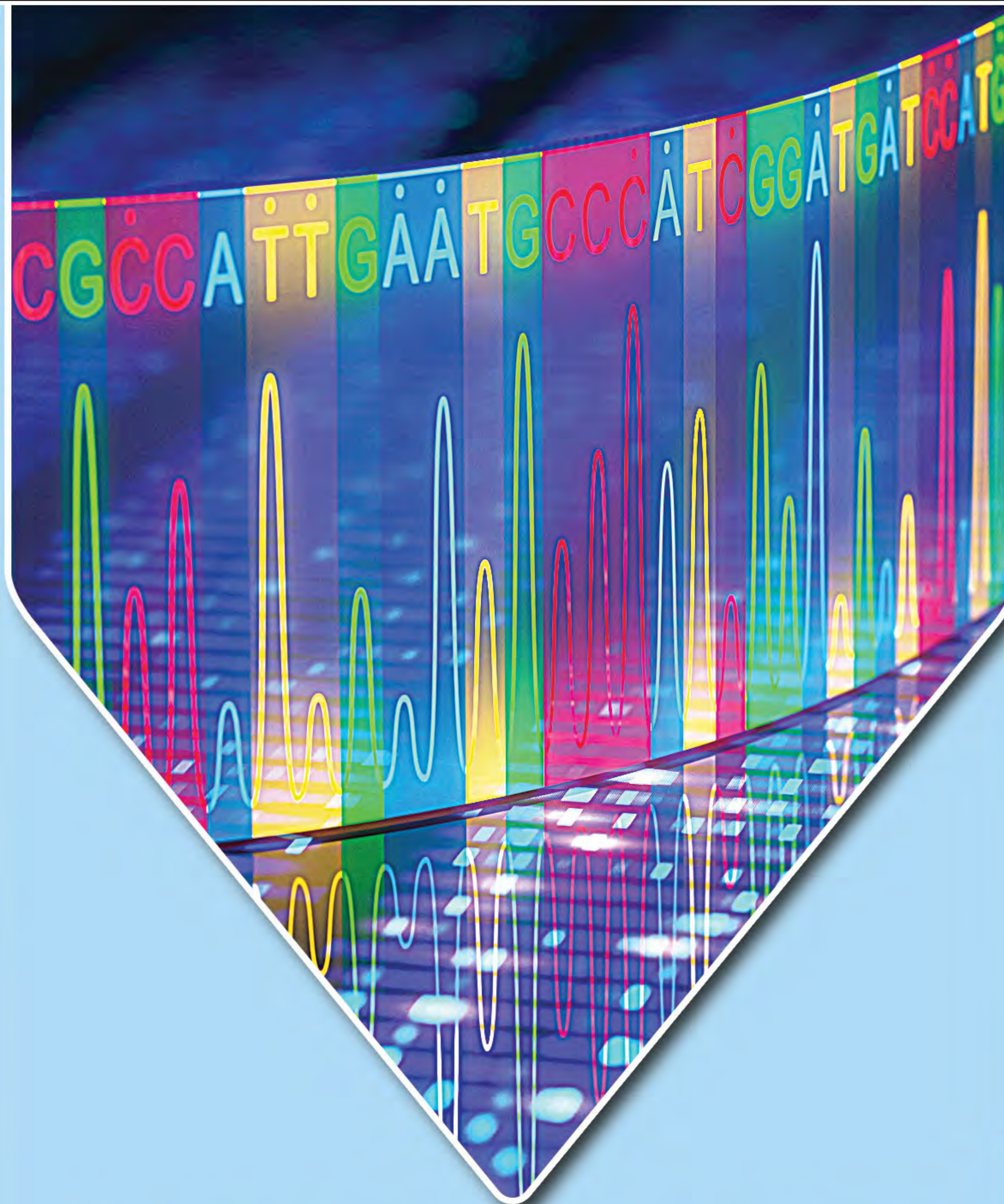




آزمایشگاه ژنتیک و پاتوبیولوژی

مندل

NGS



انواع آزمایش‌های قابل انجام مبتنی بر NGS در آزمایشگاه مندل

- ✓ راه اندازی نسخه تمام ایرانی آزمایش غیر تهاجمی سندروم دوان NIPT
- ✓ آزمایش WES (اگزوم) برای فرد بیمار، والدین و یا کلیه افراد خانواده
- ✓ بیش از ۱۷۰۰ آزمایش Panel-based برای بیماری‌های ژنتیکی
- این پانل‌ها در مواردی دویا چند ژن و درموردی
- ✓ بیش از ۵۰۰ ژن را پوشش می‌دهند که بستگی به نوع بیماری می‌توان پنل مناسب را انتخاب نمود.
- ✓ آزمایش تعیین ناقلیت زوجین پرخطر (بررسی بیش از ۲۴۰۰ ژن برای زوجین، برای اطلاعات بیشتر به بروشور اختصاصی این تست رجوع شود)

علم ژنتیک در قالب امروزی خود قدمتی کمتر از ۱۰۰ سال داشته و جز جوانترین علوم دنیا قرار دارد. این علم در عین نو پا بودن با سرعت بسیار چشمگیری در حال رشد و پیشرفت می باشد. اولین بار در دهه ۱۹۸۰ میلادی دانشمندان قادر به تعیین توالی DNA شدند و توانستند اطلاعات بسیار محدودی در خصوص جهش ها و نحوه بروز بیماری ها به دست بیاورند در دهه ۱۹۹۰ با ابداع تجهیزات تعیین توالی خودکار امکان دستیابی به توالی ژن های انسان سرعت گرفت به نحوی که منجر شد در سال ۲۰۰۳ (۱۲ سال زودتر از زمان مورد انتظار) نقشه ژنتیکی انسان و پروژه ژنوم انسان تکمیل شود. در راستای همین پیشرفت ها در اواسط دهه ۲۰۰۰ میلادی روش های نسل جدید تعیین توالی یا Next Generation sequencing (NGS) پا به عرصه ظهور گذاشته و در طی کمتر از ۱۰ سال گذشته تحویل عظیمی در ژنتیک و بسیاری از بخش های علوم پزشکی ایجاد کردند.

علی رغم اینکه کشورهای توسعه یافته و یا در حال توسعه بسیاری در به کارگیری روش های تشخیصی مبتنی بر NGS پیشرفت های چشمگیری داشته اند، متأسفانه در کشور ما وابستگی شدیدی به مراکز خارجی ایجاد شده به نحوی که بخش قابل توجهی از نمونه های بیماران به خارج از کشور گسیل شده و در نهایت نتایج حاصله به بیماران ارائه می شود. این در حالی رخ می دهد که یکی از مهمترین نیازهای کشور بومی سازی دانش NGS است.

آزمایشگاه ژنتیک و پاتوبیولوژی مندل مفتخر است که در طی چهار سال گذشته یکی از معدود مراکزی بوده که به سمت بومی سازی این دانش رفته و در حال حاضر سرویس های بسیار با کیفیتی مبتنی بر NGS به بیماران ارائه می کند. با توجه به تحریم های ظالمانه و عدم امکان دسترسی به تجهیزات، آزمایشگاه مندل در ابتدا با راه اندازی سامانه های آنالیز داده و بخش In-silico lab نسبت به آنالیز داده اقدام نمود و اکنون پس از چهار سال تجربه در این زمینه در آبان ماه ۱۳۹۶ و با تهیه دو پلتفرم متفاوت از تجهیزات مربوطه بخش NGS را به صورت ۱۰۰٪ راه اندازی و اداره می نماید. در طی سال های گذشته با انجام بیش از ۵۰۰ مورد آزمایش Whole Exome Sequencing (WES) و همچنین بیش از ۷۰۰ مورد پانل های Multi genic بر پایه NGS، امروزه کامل ترین پایگاه داده های جمعیتی ایران را در اختیار داشته و با افتخار اعلام می دارد که بر فراز قله ایستاده ایم.



چرا باید آزمایشگاه مندل را برای انجام آزمایش های NGS انتخاب کنیم؟

- ✓ کلیه نتایج حاصله در NGS بدون اخذ هزینه مازاد با روش Sanger تایید می گردد.
- ✓ در صورت شناسایی واریانت های ژنی در کلاس VUS به هیچ عنوان خانواده بیمار به حال خود رها نخواهد شد و با انجام Family wide segregation analysis تا تعیین تکلیف نهایی فرد بیمار هر تعداد که لازم باشد از افراد خانواده مورد بررسی قرار خواهد گرفت.
- ✓ در صورت استفاده از پانل های چند ژنی کاور شدن ۱۰۰٪ تمامی نواحی هدف تضمین می شود به نحوی که اگر در فرد بیمار ناحیه ی خاصی توسط NGS پوشش داده نشده باشد حتما ناحیه مذکور با روش Sanger بررسی خواهد شد.
- ✓ سریعترین زمان ممکن برای بیمارانی که پس از شروع بارداری به فکر تشخیص ژنتیکی می افتند.
- ✓ امکان اشتراک گذاری بانک پرایمر با مراکز آزمایشگاهی همکار در صورتی که مایل به ادامه مسیر تشخیص و درمان بیمار و خانواده در محل آزمایشگاه خود باشند.
- ✓ امکان ارائه دیتای خام به صورت CSV، VCF، FASTQ




برای ارائه بهترین خدمات کنار شما هستیم


 @mendellab

 @irangenetic

 www.mendellab.ir

 @mendel_genetic_lab

 (خط ۵) ۸۸۱۹۸۰۷۷

 خیابان ولیعصر، ابتدای توانیر، ساختمان پزشکان شماره ۴
طبقه اول واحد ۵