

## За нас

Cell Genetics с гордост представя генетичния тест за новородени BGI NOVA™, всеобхватен скринингов анализ, който определя риска за бебето от **87 наследствени разстройства**, както и предоставя персонализирана генетична информация за вероятната реакция към **32 педиатрични лекарства**. Като използва технология за секвениране от следващо поколение и достъпа си до водещия в бранша софтуер за генетична биоинформатика на BGI, генетичният тест за новородени BGI NOVA™ предлага най-пълния и точен скринингов анализ за новородени на пазара с положителна прогнозна стойност (PPV) >99%.

## Работен процес



**1.** Генетична консултация с пациента преди извършването на теста



**2.** Вземане на проба от детето и изпращане до BGI

ACTGACT  
TACTACT  
GACTAC ✓  
CTGAGGT

**3.** Секвениране на ДНК в лаборатория на BGI



**4.** Получаване на резултати до 25 работни дни.



**5.** Генетична консултация с пациента след извършването на теста



# Силата на знанието

Генетичен тест за новородени BGI NOVA™



info@cellgenetics.bg  
www.cellgenetics.bg  
www.24genetics.com

**ЗА ПОДРОБНА ИНФОРМАЦИЯ: 0700 17 578**

**София:** ул. Миджур 35  
Тел.: 0877969 880; 0877 873 888; 0893 494 714

**Варна:** ул. Ген. Колев 54  
Тел.: 0877 012 632; 0893 494 718; 0878 590 036

**Пловдив:** ул. Любен Каравелов 2, ет. 3  
тел.: 0877 274 400



## Кой би следвало да обмисли извършването на генетичния тест за новородени BGI NOVA™?

- Родители, които биха искали да направят цялостен генетичен скрининг на своето бебе;
- Родители, които биха искали да научат генетичния статус на бебето си, свързан с вероятната лекарствена реакция;
- Родители, които биха искали потвърждение на резултати от предходен скрининг;
- Бебета на родители с фамилна анамнеза за наследствени разстройства или от популация, идентифицирана като такава с по-висок риск от генетично заболяване.

### Допълнителна информация:

- Тестът не е информативен за новородени с числени или структурни промени на хромозомата, вариации на броя на копията и/или мозаицизъм на зародишните клетки;
- Тестът не е подходящ за новородени, които са получили кръвопреливане, трансплантация на орган или терапия със стволови клетки;
- Тестът се предлага за бебета/деца от 0 часа след раждането до 5 годишна възраст.

### Ключови предимства

- При теста се използва технология NGS (Секвениране от следващо поколение)
- Използва се цялостна база данни, включваща 12 000 мутации на всички изброени гени, която автоматично генерира доклад.
- Тестът е най-всеобхватният и точен скрининг метод за новородени, който се предлага в момента с 99% достоверност на резултатите.

## Скринирани състояния

КАТЕГОРИЯ НА ЗАБОЛЯВАНИЯТА	87 НАСЛЕДСТВЕНИ РАЗСТРОЙСТВА
Състояния, свързани с метаболизма на аминокиселините	20
Състояния, свързани с окислението на мастни киселини	16
Нарушения на органичните киселини	13
Заболявания, свързани с метаболизма на въглехидрати	3
Заболявания, свързани с метаболизма на креатин	1
Заболявания на лизозомното съхранение	10
Заболявания, свързани с метаболизма на медта	2
Първичен имунологичен дефицит	14
Отклонения в кръвните липиди	3
Други генетични състояния	5

ТЕРАПЕВТИЧНА ОБЛАСТ	32 ПЕДИАТРИЧНИ ФАРМАКОГЕНОМИКИ
Неврология	11
Инфекциозни заболявания	10
Онкология	2
Ревматизъм	1
Сърдечно-съдови заболявания	3
Гастроентерология	3
Други	2