



¹ «Библиотека» - специально подготовленный к секвенированию набор последовательностей ДНК.

² 10 этапов контроля качества на уровне пробоподготовки и 5 этапов контроля качества после первичной обработки данных проводятся в соответствии со строгими международными рекомендациями и накопленным нами опытом. Такой подход гарантирует эффективное секвенирование образца, повышая его точность.

³ При отклонении от оптимальных параметров, проводится анализ причин, и пробоподготовка повторяется с необходимыми коррективами в зависимости от особенностей образца.

⁴ Тщательное сопоставление выявленных изменений с международными базами данных и современными научными публикациями, чтобы определить те из них, которые могут являться причиной заболевания.

⁵ При выявлении нестандартных мутаций либо при неоднозначной клинической картине пациента организуется внутренний консилиум с привлечением руководителей отделов, врачей различных специальностей, специалистов по работе с данными.