

Çfarë është BabySEQ?

BabySEQ është një metodë e NIPT'së (Testi Prenatal Jo-invaziv), që bën të mundur zbulimin e sindromës Down, trisomisë 13, trisomisë 18 dhe shumë sëmundjeve të tjera kromozomale, përfshirë edhe sindromat e mikrodelecioneve, pa pasur nevojë për ndërhyrje invazive dhe pa rrezik për nënën apo beben.

Sot, testet e bazuara në NIPT si BabySEQ janë ndër testet me shkallën më të lartë të suksesit për zbulimin e këtyre sëmundjeve.

BabySEQ, që bëhet nëqendër tonë, është një test që preferohet gjithnjë e më shumë në vitet e fundit për shkak të lehtësisë dhe mungesës së rrezikut invaziv.

BabySEQ ofrohet në 4 panele të ndryshme sipas zgjedhjes suaj.

	Aneuploiditë të zakonshme (T21, T18, T13, X/Y)	Të gjitha aneuploiditë e tjera	Sindromet e delecionit dhe duplikacionit	Mbartësia për Fibrozën Cistike + SMA + Fragile X	Testim për mbartësinë e 700 sëmundjeve
PANELI BAZIK BabySEQ	✓	✓			
PANELI I ZGJËRUAR BabySEQ	✓	✓	✓		
BabySEQ RARE*	✓	✓	✓	✓	
BabySEQ XL*	✓	✓	✓	✓	✓

*Për këtë test, rekomandohet të merret një mostërgjak nga babai (me kapak ngjyrë vjollcë – me EDTA) dhe një mostërgjak nga nëna duke përdorur tubin BabySEQ që do të sigurohet nga InterGen.

Çfarë është BabySEQ RARE?

Përveç panelit të zgjeruar të BabySEQ, në paketën BabySEQ Rare bëhet edhe testim për sëmundjet SMA, Fibroza Cistike dhe Frajil X. Për më shumë informacion, skanoni kodin QR të broshurës informuese për BabySEQ Rare.

Çfarë është BabySEQ XL?

Në këtë test të zgjeruar të panelit, bëhet hetimi i anomalive të të gjitha kromozomeve të fetusit dhe, përveç kësaj, kryhet testimi për rreth 700 sëmundje të nëna dhe babai i ardhshëm. Për më shumë informacion, skanoni kodin QR të broshurës informuese për BabySEQ XL.



babySEQ | NIPT



Cilat Sëmundje Analizohen?

Më poshtë janë paraqitur aneuploiditë autosomale dhe gonozomale më të shpeshta. Me Panelin Bazik analizohen të gjitha aneuploiditë kromozomale.

Aneuploidi		
Trisomia 21 (Sindroma Down) Trisomia 18 (Sindroma Edwards) Trisomia 13 (Sindroma Patau) 45, X (Sindroma Turner) 47, XXY (Sindroma Klinefelter) 47, XXX (Trisomia X / Sindroma e femrës me tre kromozome X)	Trisomia 7 Trisomia 8 Trisomia 9 Trisomia 10 Trisomia 11 Trisomia 12 Trisomia 14	Trisomia 15 Trisomia 16 Trisomia 17 Trisomia 19 Trisomia 20 Trisomia 22 Aneuploidi të tjera

Në Panelin e Zgjeruar, përveç të gjitha aneuploidive kromozomale, bëhet edhe testimpër sindromat e delecioneve/duplikacioneve.
Vlerësohen sindromat me delecione/duplikacione me madhësi ≥ 7 Mb.
Lista e sindromave që analizohen janë perfshirë në tabelën në të djathtë.
Shënim:
Në rast të identifikimit i një ndryshimi mbi 7 Mb icilinukështëipërshirë në tabelë, ky informacion do të përfshihet në raport.



ADN-ja e nënës
ADN fetale pa qelizë

Sindromat e Delecionit/Duplikacionit

Sindroma e Delecionit 1p32-p31 Sindroma e Delecionit 1q41-q42 Sindroma e Delecionit 1q43-q44 Sindroma e Delecionit 2p12-p11.2 Sindroma e Delecionit 2p15-p16.1 Sindroma e Delecionit 2q13 Sindroma e Duplikacionit 2q13 Sindroma e Mikrodelecionit 2q31.1 Sindroma e Duplikacionit 2q31.1 Sindroma e Duplikacionit 2q35 Sindroma e Delecionit 3p25.3 Sindroma e Delecionit 3pter-p25 Sindroma e Delecionit 3q13.31 Sindroma Dandy-Walker (Delecion/Duplikacion 3q) Sindroma e Mikro-duplikacionit 3q26 Sindroma e Delecionit 3q29 Sindroma e Delecionit 4q21 Sindroma Axenfeld-Rieger, Tipi L (4q25) Sindroma e Duplikacionit 5p13 Sindroma e Delecionit 5q12 Sindroma e Delecionit (Proksimale) 5q14.3 Sindroma Sotos (Delecioni 5q35) Sindroma e Mikrodelecionit 6p22 Sindroma e Delecionit 6q11-q14 Sindroma e Delecionit 6q24-q25 Sindroma Coffin-Siris 1 (6q25) Sindroma Greig Cephalopolysyndactyly (7p14) Sindroma e Mikro-duplikacionit 7p22.1 Sindroma e Delecionit (Distale) 7q11.23 Sindroma Williams-Beuren (WBS) (7q11.23) Sindroma Currarino (7q36) Sindroma e Duplikacionit 7q36.3 Sindroma e Delecionit 8p11.2 Sindroma e Delecionit 8p23.1 Sindroma e Mikro-duplikacionit 8q12 Sindroma e Fytyrës si Maska e Nablusit (NMLFS) (8q22.1)	Sindroma Trikorinofalangeale, Tipi 2 (Trps2) (8q23.3-q24.11) Sindroma e Delecionit 9p Sindroma e Mikrodelecionit 9p13 Sindroma e Delecionit 9p24.3 Sindroma e Mikrodelecionit 9q33.33-q34.11 Sindroma Kleefstra 1 (Klefs1) (9q34.3) Sindroma e Mikrodelecionit 10p11.21-p12.31 Sindroma DiGeorge – Kompleksi Velokardiofacial 2 (Dsg2) (10p14) Sindroma e Delecionit 10q22.3-q23.2 Deformimi i dorës/këmbës me çarje 3 (Shfm3) (10q24) Sindroma e Delecionit 10q26 Sindroma Potocki-Shaffer (11p12-p11.2) Sindroma WAGR (11p13) Sindroma WAGRO (11p13-p14) Sindroma e Delecionit 11q13.2-q13.4 Sindroma e Mikrodelecionit 11q22.2-q22.3 Sindroma e Delecionit 11q23 Sindroma Trisomi Distale 11q Sindroma e Mikrodelecionit 12p12.1 Sindroma e Mikrodelecionit 12q14 Sindroma e Mikrodelecionit 12q15-12q21.1 Sindroma e Delecionit 13q14 Sindroma e Delecionit 14q11-q22 Sindroma Frias (14q22-q23) Sindroma e Mikrodelecionit 14q24.1-q24.3 Sindroma Prader-Willi (15q11-q13) Sindroma e Delecionit 15q13.3 (BP4/BP5) Sindroma e Mikrodelecionit 15q14 Sindroma e Delecionit (Proksimale) 15q25.2 Sindroma e Delecionit 15q26-qter Sindroma e Mikrodelecionit 16p11.2-p12.2 Sindroma e Delecionit (Proksimale) 16p12.2 Sindroma e Duplikacionit 16p13.11 Sindroma e Delecionit 16p13.11 Sindroma Rubinstein-Taybi (16p13.3) Sindroma Alfa-Talasemia me Aftësi të Kufizuara Mendore, e lidhur me Kromozom 16 (ATR-16) (16p13.3)	Sindroma e Delecionit 16q22 Sindroma Smith-Magenis (17p11.2) Sindroma Yuan-Harel-Lupski (Yuhal) (17p12-p11.2) Sindroma e Delecionit 17p12 Sindroma e Duplikacionit 17p12 Sindroma e Delecionit 17p13.1 Sindroma Miller-Dieker me Lizencefali (Mdls) (Delecion 17p13.3) Sindroma Miller-Dieker me Lizencefali (Mdls) (Duplikacion 17p13.3) Sindroma e Duplikacionit Telomerik 17p13.3 Sindroma e Delecionit 17q12 Sindroma e Delecionit 17q21.31 Sindroma e Delecionit 17q23.1-q23.2 Sindroma Tetrasomi 18p Sindroma e Delecionit 18p Sindroma e Delecionit 18q Sindroma e Duplikacionit 19p13 Sindroma e Mikrodelecionit 19q13.11 Sindroma e Mikrodelecionit 20p13 Sindroma e Mikrodelecionit 21q22.11-q22.12 Sindroma DiGeorge – Kompleksi Velokardiofacial (22q11.2) (Proksimal) Sindroma e Delecionit 22q11.2 (Distal) Sindroma e Delecionit 22q13 Sindroma e Duplikacionit 22q13 Sindroma e Duplikacionit Xp11.22 Sindroma e Duplikacionit Xp11.22-p11.23 Sindroma e Mikrodelecionit Xp11.23 Sindroma e Delecionit Xp11.3 Sindroma e Mikrodelecionit Xp21 Sindroma e Mikro-duplikacionit Xp21.2 Sindroma e Mikrodelecionit Xp22.31 Sindroma e Mikrodelecionit Xq21 Sindroma e Delecionit Telomerik Xq22.3 Sindroma e Duplikacionit Xq27.3-q28 Sindroma e Delecionit Xq28
--	---	---

Adresa: Rr. Tirana "P.Residence" C4/2 L:E Nr13/a Prishtinë / KOSOVE
Telefoni: +383 46 102106 / +383 48 443 447
Uebfaqja: www.intergen.com.tr
E-mail: info@intergen.com.tr

