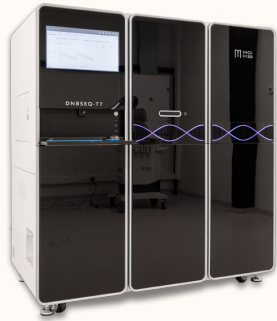


Çfarë është Sekuencimi i Ekzomit të Plotë (WES)?

Sekuencimi i Ekzomit të Plotë (WES) është një teknikë e sekuencimit të gjeneratës së re (NGS) e përdorur gjerësisht në të gjithë botën dhe në vendin tonë. Fokusohet në sekuencimin e rajoneve koduese të proteinave të gjenomit, të njohura si ekzomi. Ekzomi përmban të gjitha segmentet e ADN-së përgjegjëse për prodhimin e proteinave të njeriut. Edhe pse përfaqëson më pak se 2% të të gjithë gjenomit, ekzomi përfshin rreth 85% të varianteve gjenetike të njohura që lidhen me sëmundjet njerëzore. WES kryhet për të identifikuar variantet në ekzone. Sekuencimi i ekzomeve është një teknikë e përdorur për të përcaktuar sekuencën e ADN-së në kodin gjenetik të një individi dhe për të zbuluar çrregullimeve gjenetike.

Cilën Pajisje Po Përdorim?



DNBSEQ-T7

Intergen Algoritmi Diagnostik

Në Intergen, asnjëdiagnozë nuk vendoset vetëmduke e përdorur ndonjë program. Ekipi ynë i Analizës dhe Raportimit të WES përbërë nga 35 persona, dhe së bashku me ekipin tonë klinik, vlerëson me kujdes çdo rast. Çdo analizë WES analizohet nga të paktën tre specialistë, ku secili e kryen analizën disa herë.

Analiza kryhet me algoritmin tonëtëanalizës dhe nga një perspektivë klinike; në vend që të renditen shumë variante, raportohen variante klinikisht të rëndësishme me interpretime dhe, nëse është e nevojshme, me rekomandime trajmini. Falë kësajqasjeje gjithëpërfshirëse, shkalla e diagnozës WES arrin deri në 70% në, krahasuar me mesataren globale rreth 40%.

Për më tepër, ekipi klinik i Intergen ofron këshillim gjenetik si para dhe pas testit, duke mbështetur pacientët dhe mjekët e tyre gjatë gjithë procesit. Raportet i shpjegohen drejtpërdrejt pacientit dhe mjekut, dhe menaxhimi pas diagnozës mund të organizohet sipas rekomandimeve të ekipit klinik të Intergen.

SEKUENCIMI I TË GJITHË EKZOMIT WES

Në Përmbledhje:

- WES mund të ofrojë diagnozë për pacientët pa një diagnozë aktuale.
- Mbështet diagnozën diferenciale në gjendje me shkaqe të shumta të mundshme (p.sh., epilepsia).
- Mund të identifikojë sëmundje të tjera të fshehura që mund të komplikojnë pamjen klinike të pacientit.
- Zbulon rreziqet e përsëritjes brenda familjeve dhe identifikon individë me rrezik të lartë por asimptomatikë (p.sh., aritmitë).
- Është rutinë përçdosëmundje kronike



Adresa: Rr. Tirana "P.Residence" C4/2 L:E Nr13/a Prishtinë / KOSOVË

Telefoni: +383 46 102106 / +383 48 443 447

Uebfaqja: www.intergen.com.tr E-mail: info@intergenks.com

Çfarë Ofron Sekuencimi i Ekzomit të Plotë (WES)?

Sekuencimi i Ekzomit të Plotë (WES) është procesi i analizimit të të gjitha rajoneve koduese të proteinave të ADN-së së një individi (ekzomi).

Diagnoza e Çrregullimeve Gjenetike: WES është një mjet efektiv për diagnostikimin e sëmundjeve gjenetike, veçanërisht për identifikimin e shkaqeve të gjendjeve të rralla gjenetike.

Mjekësia Parandaluese: WES mund të identifikojë sëmundje që mund të zhvillohen më vonë ose që janë të vështira për t'u diagnostikuar në kushte të vështira (p.sh., kanceret familjare, çrregullimet e koagulimit).

- Ndhmon në parandalimin e komplikacioneve të shkaktuara nga sëmundje të panjohura te pacienti.
- Depistimet para martesës dhe para shtatzënisë mund të ulin rrezikun e fëmijëve të prekur dhe komplikacioneve te nëna.
- WES konsiderohet një nga standardet e arta në depistimin e zgjeruar të të porsalindurve.

Kërkimet për Kancerin: Rreziku i kancerit gjatë jetës është afërsisht 40–45% te meshkujt dhe 35–38% te femrat, ku rreth 10% janë familjare. Kjo do të thotë se rreth 4% e popullsisë ka formë familjare të kancerit, me norma më të larta te individët me histori familjare pozitive.

- Monitorimi i kancereve familjare ndihmon në uljen e rrezikut.
- Trajtimi i kancereve familjare mund të ndryshojë nga rastet sporadike.
- Depistimi për kanceret familjare është i rëndësishëm për parandalimin e kancerit dhe në të gjitha rastet e kancerit.
- Kostot e depistimeve të kufizuar (p.sh., BRCA1-2) janë të ngjajshme me ato të paneleve më të gjera, duke e bërë testimin gjithëpërfshirës të vlefshëm.

Në Cilat Raste Mund Të Konsideroj WES?

- Çrregullime endokrine
- Epilepsia
- Obeziteti dhe/ose diabeti
- Çrregullime të sistemit imunitar
- Sëmundje autoimune
- Pacientë me dhimbje kronike
- Dyshim për autizëm, çrregullime metabolike
- Pacientë me histori familjare të vdekjes së papritur ose të hershme
- Pacientë me humbje të shtatzënisë (abort spontan, humbje të përsëritura të shtatzënisë, lindje e vdekur, lindje me anomali)
- Rreziqe të identifikuara gjatë monitorimit të shtatzënisë (anomali në ultrazërë, rezultate anormale të testeve të depistimit)
- Pacientë me histori familjare të çrregullimeve gjenetike të përsëritura
- Pacientë me kancer
- Individë me histori familjare të kancerit të përsëritur, me fillim të hershëm ose të shpeshtë
- Pacientë në kujdes intensiv
- Të porsalindur në njësinë e kujdesit intensiv neonatal
- Pacientë pa një diagnozë përfundimtare
- Pacientë që përjetojnë efekte anësore nga trajtimet mjekësore
- Pacientë që nuk reagojnë ndaj trajtimit
- Të gjitha sëmundjet kronike
- Çrregullime reumatologjike
- Çrregullime neurologjike
- Infertilitet

**Për Njerëzimin Shëndet,
Shkencë Për Shëndetin!**