Promissium

NON-İNVAZİF PRENATAL TARAMA TESTİ

Laboratuvarımızda sık rastlanan trizomileri tarayan Promissium™ NIPT “Sık Trizomiler” ve daha geniş bir panel sunan Promissium™ NIPT “Tüm Kromozomlar” testleri çalışılmaktadır.

Düzen® Test Kodu	Test Adı	İçerik
6837	Promissium™ NIPT (Sık Trizomiler)	Trizomi 13 Trizomi 18 Trizomi 21
6838	Promissium™ NIPT (Tüm Kromozomlar)	Trizomi 13 Trizomi 18 Trizomi 21 Nadir Anöploidiler (Tüm Kromozomlar) Kısmi delesyon/duplikasyonlar (≥7Mb) (Tüm Kromozomlar) Cinsiyet Kromozomunda Anöploidiler

“Bu testin ileri düzey bir tarama testi olduğu unutulmamalıdır. Taranan hastalıklar açısından düşük risk tespit edilmesi bebeğin kesinlikle sağlıklı olduğunu göstermemektedir. Benzer şekilde, taranan hastalıklar açısından yüksek risk tespit edilmesi de bebeğin kesinlikle hasta olduğu anlamına gelmemektedir. Kesin tanının koyulabilmesi için haftasına uygun olarak amniyosentez ya da koryon villus örneğinden kromozom incelemesi yapılması gerekir. Kromozomal olmayan genetik hastalıklar da bu testin kapsamında değildir.”

Düzen® Sağlık Grubu ***Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezimiz*** Illumina® tarafından sertifikalandırılmıştır.

POWERED BY illumina

Düzen® Sağlık Grubu’nun 45 yıllık uluslararası hizmet kalitesi ve Illumina VeriSeq™ V2 teknolojisi ile sizlere **Promissium™ NIPT** Testini sunuyoruz.

Promissium™ NIPT CE-IVD sertifikalı **Illumina VeriSeq™ V2** ile istendiği takdirde **tüm kromozomları tarayabilen** ve invazif olmayan tahmin gücü yüksek bir prenatal tarama testidir.

DÜZEN® LABORATUVARLAR GRUBU

Neden Promissium™ NIPT?

NIPT, anne adayının sadece kanı alınarak, bebeğe ait kromozomal anomali risklerinin yüksek güvenilirlikle taranmasına olanak sağlayan yeni nesil bir tarama testidir.

İnvazif olmayan.
Sadece anne adayının kanı yeterlidir.

%99
Yüksek tahmin gücüne sahiptir.

Sadece Trizomi 13, 18 ve 21 için değil, istendiği takdirde **tüm kromozomları kapsayan** geniş tarama imkanı sunar.

Gebeliğin **10. haftasından** itibaren uygulanabilir.

Yüksek riskli bir sonuç aldığınızda **kromozom incelemesi** laboratuvarımız tarafından **ücretsiz** olarak sunulur.

Hızlı sonuç verme süresine sahiptir.

Arzu edildiği takdirde Uzman Hekimlerimiz tarafından test sonrası genetik danışmanlık hizmeti verilir.

Düzen® Kalitesi

NIPT Testi Nasıl Çalışır?

Hücre dışı DNA (cell-free DNA, cfDNA) farklı hücrelerden kana karışan, parçalanmış, yaklaşık 50 ila 200 baz uzunluğunda DNA parçalarıdır. Fetüse ait cfDNA annenin kanında anneye ait cfDNA ile birlikte dolaşmaktadır. Bebeğin kromozomlarına ait bilgi, bu serbest dolaşan DNA parçalarının dizilenmesi ve analizi ile elde edilir.

İlk olarak anne adayından alınan az miktarda kan özel tüplere aktarılır. Bu tüpler kan içerisinde az miktarda bulunan cfDNA'nın zarar görmeden laboratuvara ulaştırılmasını sağlar. Laboratuvarda cfDNA izole edilir ve yeni nesil DNA dizilimi (NGS) platformunda dizilenir.

Elde edilen diziler bir biyoinformatik algoritma yardımı ile referans insan genomu ile karşılaştırılarak analiz edilir. Analiz ile istatistiksel olarak anne adayının kanında bulunan bebeğe ait DNA'nın oranı (Fetal Fraksiyon), sayısı ve kalitesi belirlenir. Eğer kalite, sayı ve oran uygunsa istatistiksel modellemelerle hedeflenen kromozomal anomaliler hakkında değerlendirme yapılır.

Bu değerlendirmeye göre yüksek ya da düşük risk belirlenerek uygun rapor anne adayına ulaştırılır.

Numune gönderimi için "İstem/Onam Formuna" ve gönderim koşullarına **www.promissium.com** adresinden ulaşabilirsiniz.

Test ile ilgili limitasyonlar için lütfen internet sitemizi ziyaret ediniz ya da merkezimizden bilgi alınız.

Promissium™ NIPT Testi Güvenilirdir

Trizomi 13, 18 ve 21 için %99,9'un üzerinde doğruluk ile geleneksel tarama testlerine göre daha güvenilirdir.

Ayrıca bu sık trizomiler için birleşik yalancı pozitiflik oranı sadece %0,13'tür.

Üretici firma Illumina® tarafından VeriSeq™ Test Platformu için sağlanan **analitik performans** değerleri aşağıda sunulmuştur.

	Trizomi 21	Trizomi 18	Trizomi 13	Nadir Otozomal Anoploidi	Kısmi delesyon / duplikasyonlar
Duyarlılık *Çift Yönlü %95 Güven Aralığı*	>%99,9 *%97,10-%100*	>%99,9 *%91,40-%100*	>%99,9 *%87,10-%100*	>%96,4 *%82,30-%99,40*	>%74,1 *%55,30-%86,80*
Özgünlük *Çift Yönlü %95 Güven Aralığı*	%99,9 *%99,63-%99,97*	%99,9 *%99,64-%99,97*	%99,9 *%99,64-%99,97*	%99,8 *%99,49-%99,92*	%99,8 *%99,49-%99,92*

Illumina® tarafından kullanılan kitin cinsiyet kromozomu anöploidileri için uyumluluk oranları Turner Sendromunda (XO) %90,5 ve Klinefelter Sendromunda (XXY) %100 olarak bildirilmiştir.