

NEDEN NIFTY® TEST?

NIFTY® Test, 70 farklı hastalığın tarandığı, Tüm Genom Dizileme yöntemiyle Yeni Nesil Dizileme teknolojisi kullanılarak Genoks Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde yapılan ileri düzey genetik bir tarama testidir.

Bununla birlikte, incelenen parametreler dışında sekans sonucu saptanan ve fetüse ait olduğu düşünülen nadir sayısal kromozomal anomaliler ve belirli büyüklükteki delesyon/duplikasyonlar da raporda belirtilmektedir.

TRİZOMİ NEDİR?

Normal bir vücut hücresi 46 kromozom içerir. Trizomi, vücut hücrelerinde bir kromozomun 3 adet kopyasının (normalde 2 kopya) bulunma halidir ve bu şekilde kromozom sayısı 47'ye çıkmış olur. Fazladan bir kromozomun varlığı doğumsal anomalilere, bilişsel yetersizliğe ve büyüme/gelişme geriliklerine neden olabilir.

GONUZOMAL ANÖPLOİDİ NEDİR?

Gonozomal anöploidiler, cinsiyet kromozomları olan X ve/veya Y kromozomunun fazla veya eksik olması ile karakterizedir. Gonozomal anöploidiler çoğunda bilişsel yetersizlik hafif düzeyde olmasına rağmen bazılarında büyüme/gelişme geriliği, öğrenme güçlüğü ve kısırılık gibi klinik bulgular görülebilir.

DELESYON/DUPLİKASYON SENDROMU NEDİR?

Delesyon, bir kromozom segmentinde kayıp, duplikasyon ise bir kromozom segmentinde artış ile karakterizedir. Delesyon/duplikasyonun büyüklüğü, konumu ve içerdiği genler oluşabilecek sendromun klinik özelliklerini belirler.

Delesyon/duplikasyon sendromları, büyüme/gelişme gerilikleri, bilişsel yetersizlikler, davranış problemleri, beslenme güçlükleri, kas tonusu değişiklikleri, nöbetler, dismorfik bulgular ve çeşitli malformasyonlar gibi klinik özellikler içerebilir.

NIFTY® TEST PARAMETRELERİ

TRİZOMİLER

- Trizomi 21 (Down Sendromu)
- Trizomi 18 (Edwards Sendromu)
- Trizomi 13 (Patau Sendromu)
- Trizomi 9
- Trizomi 16
- Trizomi 22

DELESYON/DUPLİKASYON SENDROMLARI

- 11q11-q13.3 Duplikasyon Sendromu
- 12q14 Mikrodelesyon Sendromu
- 14q11-q22 Delesyon Sendromu
- 15q26 Aşırı Büyüme Sendromu
- 16p11.2-p12.2 Mikrodelesyon Sendromu
- 16p11.2-p12.2 Mikroduplikasyon Sendromu
- 17q21.31 Delesyon Sendromu
- 17q21.31 Duplikasyon Sendromu
- 1p36 Mikrodelesyon Sendromu
- 1q41-q42 Mikrodelesyon Sendromu
- Glass Sendromu (2q33.1)
- 5q21.1-q31.2 Delesyon Sendromu
- 8p23.1 Delesyon Sendromu
- 8p23.1 Duplikasyon Sendromu
- Alfa Talasemi, Mental Retardasyon Sendromu (16p13.3)
- Androjen Duyarsızlık Sendromu (Xq12)
- Angelman Sendromu/Prader-Willi Sendromu (15q11-q13)
- Aniridia II & WAGR Sendromu (11p13)
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba Sendromu (BRRS) (10q23.31)
- Branchiootorenal Displazi S. I / Melnick-Fraser S. (8q13.3)
- Cat-Eye Sendromu (22q11.21)
- Kromozom 10q Delesyon Sendromu (10q26)
- Kromozom 10q22.3-q23.31 Mikrodelesyon Sendromu
- Kromozom 18p Delesyon Sendromu
- Kromozom 18q Delesyon Sendromu
- Cornelia de Lange Sendromu (5p13.2)
- Cowden Sendromu (10q23.31)
- Cri du Chat Sendromu (5p15.2)
- Dandy-Walker Sendromu (3q22-q24)
- Diyafram Hernisi, Konjenital (HCD / DIH1) (15q26.1)
- DiGeorge 2 Sendromu (DGS2) - (10p14-p13)

* 10 Mb'den büyük delesyonlar ve duplikasyonlar içindir.

* Dünya'da hiçbir NIPT testi tanı testi değildir, bu nedenle sonuçların klinik bulgular doğrultusunda gebeliği takip eden hekim tarafından değerlendirilmesi gerekmektedir.

GONUZOMAL ANÖPLOİDİLER

- 45, X (Turner Sendromu)
- 47, XXY (Klinefelter Sendromu)
- 47, XXX
- 47, XYY

DELESYON/DUPLİKASYON SENDROMLARI

- Distal Artrogripozis Tip 2B (9p13.3;11p15.5;17p13.1)
- Duchenne Musküler Distrofisi;
- Duchenne / Becker Musküler Distrofisi (Xp21.2-p21.1)
- Dyggve-Melchior-Clausen Sendromu (18q21.1)
- Feingold Sendromu I (2p24.3)
- Holoprosensefali Tip 1 (21q22.3)
- Holoprosensefali Tip 4 (18p11.31)
- Holoprosensefali Tip 6 (2q37.1-q37.3)
- Jacobsen Sendromu (11q24-q25)
- Langer-Giedion Sendromu (8q23.3-q24.11)
- Lökodistrofi 11q14.2-q14.3
- X'e bağlı Mental Retardasyon, Büyüme Hormonu Eksikliği ile (Xq26-q27)
- Lineer Cilt Defektli Mikroftalmiler (Xp22.2)
- Mikroftalmi S. Tip 6, hipofiz hipoplazisi (14q22.2-q22.3)
- Monozomi 9p Sendromu (9p22.3-p23)
- Orofasiyal Dijital Sendromu (Xp22.2)
- Panhipopituitarizm, X'e Bağlı (Xq26-q27)
- Potocki-Lupski Send. (17p11.2 Duplikasyon Sendromu)
- 6q16.3 Delesyonu (SIM1 Geni)
- Rieger Sendromu Tip 1 (4q25)
- Saethre-Chatzen Sendromu (7p21.1)
- Sağırılık-İnfertilite Sendromu (15q15.3)
- Smith-Magenis Sendromu (17p11.2)
- Yarık El-Ayak Malformasyon Tip 5 (2q31)
- Yarık El-Ayak Malformasyon Tip 3 (10q24)
- Trikorinofalangeal Sendromu Tip 1 (8p23.3)
- Van der Woude Sendromu I (1q32.2-q41)
- Wilms Tümör 1 (11p13)
- X'e Bağlı Lenfoproliferatif Sendromu (Xq25)
- Xp11.22-p11.23 Mikroduplikasyon Sendromu

Test	Doğruluk	Düşük Riski
1. Trimester Tarama	< %85	Yok
Amniyosentez	> %99.7	Var
NIFT	> %99	Yok

Ücretsiz genetik danışmanlık hizmeti*

*Testi yaptıranlar için geçerlidir.

Kişisel bilgileriniz, yurt dışına çıkmadan Türkiye içinde kalıyor ve Kişisel Verileri Koruma Kanunu'na uygun bir şekilde korunuyor

BAĞIMSIZ KURUMLARCA GERÇEKLEŞTİRİLEN NIPT TESTLERİN KARŞILAŞTIRILMA ÇALIŞMASI

Baylor Tıp Fakültesi ve Hong Kong Çin Üniversitesi'nden araştırmacıların yapmış olduğu ve New England Journal Of Medicine dergisinde yayınlanan "DNA Tabanlı Non-Invasiv Prenatal Taramaların Doğruluğu" başlıklı çalışmada; NIFTY® Testin diğer tüm NIPT testlere göre en yüksek doğru pozitif ve en düşük yanlış pozitif oranına sahip olduğu doğrulanmıştır.

Kaynak: Cheung SW, Patel A, Leung TY. Accurate description of DNA-based noninvasive prenatal screening. N Engl J Med.

Dünya'da
5.000.000'dan fazla test

Türkiye'de
40.000'den fazla test

10 Ocak 2020 tarihli Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği gereğince "Yurt dışına tetkik amaçlı numune gönderme yetkisi sadece ruhsatlı Merkeze aittir. Bu Yönetmelik kapsamında tetkik amacıyla insan kaynaklı biyolojik numuneler, Bakanlık takip sistemine kaydedilir."

Genoks, T.C. Sağlık Bakanlığı tarafından ruhsatlandırılmış bir Genetik Değerlendirme Merkezi'dir.

GENOKS[®]
Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi

Genoks, 2016 yılında Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi olarak T.C. Sağlık Bakanlığı'nca ruhsatlandırılmış, ileri düzey genetik test hizmetleri sunabilen bir laboratuvar olarak, bilimsel düşünce ve profesyonel ekip bilinciyle çalışmalarına devam etmektedir. Genoks, dünyanın en büyük genom merkezi olarak kabul edilen BGI Group'dan yapmış olduğu teknoloji transferleri ile Türkiye'de NIPT Testi, Tüm Genom ve Tüm Ekzom Sekanslama hizmetlerini verebilen akredite bir merkezdir.



BGI

1999 yılında kurulan BGI, lider teknolojileri ve ileri düzey biyoenformatik alt yapısının yanı sıra; genom çalışmalarındaki 1000'in üzerindeki yayın ile dünyanın en büyük genom organizasyonudur. ISO, CLIA ve CAP tarafından akredite laboratuvarlarında çalışmalarını sürdüren BGI, İnsan Genom Projesi'nin referans genomuna yaptığı katkıyla sektörün en güçlü kuruluşlarından birisidir.



[in](#) /genoksteknoloji

[f](#) /GenoksGHTM

[ig](#) /genoks_ghtm



Daha fazla bilgi için:
444 8 732

Gazi Mah. Silahtar Cad.
No: 67 Yenimahalle/Ankara

Tel: +90 312 229 78 59
Faks: +90 312 229 78 68
niftytest@genoks.com.tr

Genetik danışmanlık için lütfen randevu alınız.

NIFT[™]
Geleceği Emin Ellerde

70 Farklı Hastalık

Türkiye'de
Yapılmaktadır



Genoks, T.C. Sağlık Bakanlığı onaylı
Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezidir.

GENOKS[®]
Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi

www.genoks.com.tr

444 8 732

v110820c_brosur