

ШТО Е NIFT[®] mono

Nifty[®] mono е неинвазивен пренатален скрининг на единечни гени за тешки наследни болести кај фетусот

Nifty[®] mono ги детектира клинички значајните и пресудни генетски состојби кои до сега не беше можно да се одредат со класичната NIPT технологија, овозможувајќи поцелосна слика за потенцијалните ризици по бременоста и здравјето на плодот

- **ДОСТАПЕН ОД:**
10-та седмица од бременоста
- **ВРЕМЕ ЗА ИЗРАБОТКА:**
10 - 12 работни дена
- **МАТЕРИЈАЛ:**
10ml периферна крв од мајката

ПРОЦЕС НА ТЕСТИРАЊЕ



ИНДИКАЦИИ ЗА ТЕСТИРАЊЕ

Nifty[®] mono може да овозможи важни информации ако:

1. Таткото е постар од 35 години
2. Има ултразвучни аномалии, на пример скратување на долгите коски и зголемен NT (нухална прозирност), кои асоцираат на моногенетски заболувања
3. Сакате да избегнете инвазивни дијагностички процедури (амниоцентеза, биопсија на хорионски ресички)
4. Имате наследен ризик за генетските состојби кои се испитуваат
5. Сакате да знаете апсолутно сè

Скринингот на болести кои се наследуваат преку единечни гени е **ПОДЕДНАКВО ВАЖЕН** за превенција и контрола на вродени аномалии како и оној за Даунов синдром

Болестите кои се наследуваат преку единечни гени се појавуваат како последица на **САМО ЕДЕН** дефектен ген

До сега се опишани повеќе од 9,000 вакви болести ширум светот

Најголем дел од нив предизвикуваат дефекти на плодот, попреченост или смрт

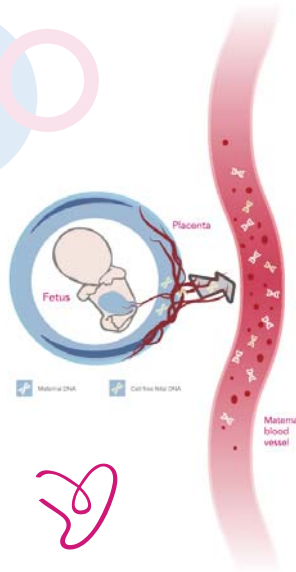
Само 5% од овие болести може ефикасно да се лекуваат

ШТО ОПФАЌА NIFT[®] mono

Gene	Conditions
CRANIOSYNOSTOSIS SYNDROMES	
FGFR2	Crouzon syndrome
	Apert syndrome
	Jackson-Weiss syndrome
	Pfeiffer syndrome
FGFR1	Pfeiffer syndrome
SYNDROMIC DISORDERS	
BRAF	Cardiofaciocutaneous Syndrome
KRAS	Cardiofaciocutaneous Syndrome II
MAP2K1	Cardiofaciocutaneous Syndrome III
MAP2K2	Cardiofaciocutaneous Syndrome IV
HRAS	Costello Syndrome
CHD7	CHARGE Syndrome
TSC1	Tuberous Sclerosis I
TSC2	Tuberous Sclerosis II
COL2A1	Stickler Syndrome Type I
COL11A1	Stickler Syndrome Type II
STAT3	Hyper-IgE recurrent infection Syndrome
LMNA	Hutchinson-Gifford progeria
SKELETAL DISORDERS	
COL1A1	Osteogenesis imperfecta type I
	Osteogenesis imperfecta type II
	Osteogenesis imperfecta type III
	Osteogenesis imperfecta type IV
COL1A2	Osteogenesis imperfecta type II
	Osteogenesis imperfecta type III
	Osteogenesis imperfecta type IV
FGFR3	Achondroplasia
	Thanatophoric dysplasia type I
	Thanatophoric dysplasia type II
	Crouzon syndrome with acanthosis nigricans
SOX9	Campomelic dysplasia
	Acampomelic campomelic dysplasia
	Campomelic dysplasia with sex reversal

27 БОЛЕСТИ | 18 ГЕНИ | ПОВЕЌЕ ОД 2000 МУТАЦИИ

ЗОШТО NIFTY[®] mono



Nifty[®] mono детектира наследни состојби на фетусот кои не можат да се детектираат преку останатите пренатални скрининзи

Ултразвучните наоди не се секогаш конечни

Семејната историја вообичаено не е добар индикатор за веројатноста, затоа што овие наследни состојби се предизвикани од нови, т.н. "de novo," генетски промени (мутации)

Вкупната стапка на зачестеност кај овие состојби е 1 на секое 1.500 деца

Состојбите кои ги детектира овој скрининг се поврзани со напредна возраст на татковците (над 35 години)



СКЕНИРАЈ ЗА ЛОКАЦИЈА



Контакт телефон:
+389 2 313 33 11

Адреса:
ул. 50 Дивизија 40/1-4 1000 Скопје

Website:
www.ginekaliks.mk

e-mail:
contact@ginekaliks.mk



Nifty[®] mono е скрининг тест. Не треба да се донесуваат одлуки за текот на бременоста само врз основа на резултатите од Nifty[®] mono. Целта на Nifty[®] mono е да укаже ако бебето има зголемен ризик за генетско заболување овозможувајќи натамошно клиничко испитување со инвазивни пренатални дијагностички методи. Спроведувањето на овој скрининг овозможува проценка за познати патогени и веројатно патогени варијанти на избраните гени асоцирани со наведените болести. Nifty[®] mono треба да се спроведува заедно со генетско советување, вклучувајќи и прелод на семејната историја, со цел да се одредат најсоодветните пренатални постапки за која и да било трудница.

References:

- [1] Kong, Augustine, Frigge, et al, Rate of de nova mutations and the importance of father's age to disease risk[J]. Nature. 2012, 488:471-475.
- [2] Toriello H V, Meck J M Statement on guidance for genetic counseling in advanced paternal age[J]. Genetics in Medicine, 2008, 10(6(sad))457-460.
- [3] Kong A, Frigge M L, Masson G, et al. Rate of de nova mutations, father's age, and disease risk[J]. Nature, 2012, 488(7412(sad))471-475.

BGI

НЕИНВАЗИВЕН ПРЕНАТАЛЕН ГЕНЕТСКИ СКРИНИНГ

- На единечни гени за тешки наследни болести кај фетусот



NIFTY[®] mono

+99%

чувствителност на тестот | точност на резултатот