

ACIBADEM Non-invaziv Prenatal Tarama (NIPT) Testleri İçerikleri

TEST İÇERİĞİ

C8392813 AcıbademNIPT

13, 14, 15, 16, 18, 20, 21, 22, X ve Y kromozomlarındaki sayısal anomaliler ve aşağıdaki mikrodelesyonları da kapsayan 7 Mb'dan büyük delesyon/duplikasyonların analizi yapılmaktadır.

14q11-q22 Delesyon Sendromu	15q26 Aşırı Büyüme Sendromu	Angelman Sendromu/Prader-Willi Sendromu (15q11-q13)
Konjenital Diyafram Hernisi (HCD / DIH1) (15q26.1)	Alfa Talasemi - Mental Retardasyon Sendromu (16p13.3)	16p11.2-p12.2 Mikrodelesyon Sendromu
16p11.2-p12.2 Mikroduplikasyon Sendromu	Holoprosensefali Tip 4 (18p11.31)	Kromozom 18p Delesyon Sendromu
Kromozom 18q Delesyon Sendromu	Dyggve-Melchior-Clausen Sendromu (18q21.1)	Holoprosensefali Tip 1 (21q22.3)
Androjen Duyarsızlık Sendromu (Xq12)	Duchenne Musküler Distrofisi - Duchenne / Becker Musküler Distrofisi (Xp21.2-p21.1)	

* İkiz gebeliklerde yalnızca Trizomi 21 (Down Sendromu), Trizomi 18 (Edwards Sendromu) ve Trizomi 13 (Patau Sendromu) için sonuç verilmektedir.

TEST İÇERİĞİ

C8392814 AcibademNIPT PLUS

Tüm kromozomlardaki sayısal anomaliler ve aşağıdaki mikrodelesyonları da kapsayan 7 Mb'dan büyük delesyon/duplikasyonların analizi yapılmaktadır.

11q11-q13.3 Duplikasyon Sendromu	8p23.1 Duplikasyon Sendromu	Cowden Sendromu (10q23.31)
12q14 Mikrodelesyon Sendromu	Alfa Talasemi - Mental Retardasyon Sendromu (16p13.3)	Cri du Chat Sendromu (5p15.2)
14q11-q22 Delesyon Sendromu	Androjen Duyarsızlık Sendromu (Xq12)	Dandy-Walker Sendromu (3q22-q24)
15q26 Aşırı Büyüme Sendromu	Angelman Sendromu/Prader-Willi Sendromu (15q11-q13)	Konjenital Diyafram Hernisi (HCD / DIH1) (15q26.1)
16p11.2-p12.2 Mikrodelesyon Sendromu	Aniridia II & WAGR Sendromu (11p13),	DiGeorge 2 Sendromu(10p14-p13)
16p11.2-p12.2 Mikroduplikasyon Sendromu	Bannayan-Riley-Ruvalcaba Sendromu (10q23.31)	Distal Artrogripozis Tip 2B (9p13.3;11p15.5;17p13.1)
17q21.31 Delesyon Sendromu	Branchiootorenal Displazi S. 1 / Melnick-Fraser S. (8q13)	Duchenne Musküler Distrofisi - Duchenne / Becker Musküler Distrofisi (Xp21.2-p21.1)
17q21.31 Duplikasyon Sendromu	Cat-Eye Sendromu (22q11.21)	Dyggve-Melchior-Clausen Sendromu (18q21.1)
1p36 Mikrodelesyon Sendromu	Kromozom 10q Delesyon Sendromu (10q26)	Feingold Sendromu I (2p24.3)
1q41-q42 Mikrodelesyon Sendromu	Kromozom 10q22.3-q23.31 Mikrodelesyon Sendromu	Holoprosensefali Tip 1 (21q22.3)
Glass Sendromu (2q33.1)	Kromozom 18p Delesyon Sendromu	Holoprosensefali Tip 4 (18p11.31)
5q21.1-q31.2 Delesyon Sendromu	Kromozom 18q Delesyon Sendromu	Holoprosensefali Tip 6 (2q37.1-q37.3)
8p23.1 Delesyon Sendromu	Cornelia de Lange Sendromu (5p13.2)	Jacobsen Sendromu (11q24-q25)

* İkiz gebeliklerde yalnızca Trizomi 21 (Down Sendromu), Trizomi 18 (Edwards Sendromu) ve Trizomi 13 (Patau Sendromu) için sonuç verilmektedir.

Kromozomal Anomaliler ve Delesyon Duplikasyonlar

AcibademNIPT PREMIUM PLUS	Boyut Mb	Lokasyon	Anomali	Boyut Mb	Lokasyon	Anomali
		99,20	7q	Kromozom 7q delesyonu	7,90	16pter-p13.3
	60,90	18q	Kromozom 18q delesyon sendromu	7,90	16p13.3	Kromozom 16p13.3 delesyon sendromu
	49,00	9p	Kromozom 9p delesyon sendromu	7,80	16p12.2-p11.2	Kromozom 16p11.2-p12.2 mikroduplikasyon sendromu
	40,50	14q11-q22	Kromozom 14q11-q22 delesyon sendromu	7,80	5q12	Kromozom 5q12 delesyon sendromu
	28,00	1p36	Kromozom 1p36 delesyon sendromu	7,60	1p32-p31	Kromozom 1p32-p31 delesyon sendromu
	27,00	6q11-q14	Kromozom 6q11-q14 delesyon sendromu	7,60	1p31.3	Kromozom 1p31 duplikasyon sendromu
	25,30	8q12.2-q21.2	Kromozom 8q12.1-q21.2 delesyon sendromu	7,40	16q22	Kromozom 16q22 delesyon sendromu
	22,30	Xq21	Kromozom Xq21 delesyon sendromu	7,20	14q22.1-q22.3	Frias sendromu
	22,10	1q41-q42	Kromozom 1q41-q42 delesyon sendromu	6,70	15q11	Kromozom 15q11-q13 duplikasyon sendromu
	22,00	6q24-q25	Kromozom 6q24-q25 delesyon sendromu	6,60	6q27	CHDM
	19,70	3q22-q24	Dandy-Walker sendromu	6,50	15q14	Kromozom 15q14 delesyon sendromu
	17,20	18p	Kromozom 18p delesyon sendromu	6,30	17q12	Kromozom 17q12 duplikasyon sendromu
	16,40	10q26	Kromozom 10q26 delesyon sendromu	6,30	17q12	Kromozom 17q12 delesyon sendromu
	16,40	3pter-p25	Kromozom 3pter-p25 delesyon sendromu	5,70	3q29	Kromozom 3q29 duplikasyon sendromu
	15,50	2p12-p11.2	Kromozom 2p12-p11.2 delesyon sendromu	5,70	3q29	Kromozom 3q29 delesyon sendromu
	15,40	5q14.3-q15	Kromozom 5q14.3 delesyon sendromu	5,70	8q22.1	Kromozom 8q22.1 duplikasyon sendromu
	15,20	13q14	Kromozom 13q14 delesyon sendromu	5,70	8q22.1	Kromozom 8q22.1 delesyon sendromu
	15,00	10q23	Kromozom 10q22.3-q23.2 delesyon sendromu	5,70	15q11.2	Prader-Will/Angelman sendromu
	13,40	15q26-qter	Levy-Shanske sendromu	5,50	21q22.3	Holoprosensefali 1
	13,40	15q26-qter	Kromozom 15q26-qter delesyon sendromu	5,40	11p13	WAGR sendromu
	13,40	6pter-p24	Kromozom 6pter-p24 delesyon sendromu	5,30	7q11.23	Kromozom 7q11.23 delesyon sendromu
	13,30	2q31	Split-hand/foot malformasyonu 5	5,30	7q11.23	Kromozom 7q11.23 duplikasyon sendromu
	13,20	Xq27.3-q28	Kromozom Xq27.3-q28 duplikasyon sendromu	5,30	11p11.2	Potocki-Shaffer sendromu
	13,10	2q37.1-q37.3	Holoprosensefali 6	5,20	15q26.1	HCD
	12,70	Xp21	Kromozom Xp21 delesyon sendromu	5,00	Xq22.3	Kromozom Xq22.3 telomerik delesyon sendromu
	12,50	5p	Cri du Chat sendromu	4,50	4p16.3	Wolf-Hirschhorn sendromu
	12,50	11p13-p12	WAGRO sendromu	4,00	17q21.31	Kromozom 17q21.31 duplikasyon sendromu
	11,70	4q21	Kromozom 4q21 delesyon sendromu	4,00	Xp11.3	Kromozom Xp11.3 delesyon sendromu
	11,50	17p12-p11.2	Yuan-Harel-Lupski sendromu	3,80	3q13.31	Kromozom 3q13.31 delesyon sendromu
	11,20	22q11	Cat-Eye sendromu	3,70	8p23.1	Kromozom 8p23.1 delesyon sendromu
	10,80	11q23	Jacobsen sendromu	3,70	8p23.1	Kromozom 8p23.1 duplikasyon sendromu
	10,70	10p14-p13	DiGeorge sendromu 2	3,60	12q14	Kromozom 12q14 mikrodelsiyon sendromu
	9,60	8q24.11-q24.13	Langer-Giedion sendromu	3,50	17q23.1-q23.2	Kromozom 17q23.1-q23.2 delesyon sendromu
	9,10	2p16.1-p15	Kromozom 2p16.1-p15 delesyon sendromu	3,40	17p11.2	Potocki-Lupski sendromu
	8,90	4q32.1-q32.2	Kromozom 4q32.1-q32.2 triplikasyon sendromu	3,40	17p11.2	Smith-Magenis sendromu
	8,70	16p12.2-p11.2	Kromozom 16p12.2-p11.2 delesyon sendromu	3,30	17p13.3	Kromozom 17p13.3 duplikasyon sendromu
	8,40	Xp11.23-p11.22	Kromozom Xp11.23-p11.22 duplikasyon sendromu	3,30	17p13.3	Kromozom 17p13.3 delesyon sendromu
	8,30	2q31.1	Kromozom 2q31.1 duplikasyon sendromu	3,10	19q13.11	Kromozom 19q13.11 delesyon sendromu
	8,30	2q33.1	Kromozom 2q33.1 delesyon sendromu	22,00	2q34-q36	Kromozom 2q35 duplikasyon sendromu
	8,20	Xq28	Kromozom Xq28 delesyon sendromu	10,00	15q25	Kromozom 15q25 delesyon sendromu
	8,00	22q11.2	Kromozom 22q11.2 duplikasyon sendromu	8,00	22q11.2	Kromozom 22q11.2 delesyon sendromu
	2,40	22q11.21	DiGeorge sendromu			

Test içeriği: Tüm kromozomlardaki sayısal anomaliler ve bu kromozomlardaki 84 delesyon/duplikasyon ve DiGeorge Sendromu

Kromozomal Anomaliler ve Delesyon Duplikasyonlar

AcıbademNIPT PREMIUM	Boyut Mb	Lokasyon	Anomali
	15,20	13q14	Kromozom 13q14 delesyon sendromu
	40,50	14q11-q22	Kromozom 14q11-q22 delesyon sendromu
	5,70	15q11.2	Prader-Will/Angelman sendromu
	5,20	15q26.1	HCD
	10,00	15q25	Kromozom 15q25 delesyon sendromu
	17,20	18p	Kromozom 18p delesyon sendromu
	7,20	14q22.1-q22.3	Frias sendromu
	6,70	15q11	Kromozom 15q11-q13 duplikasyon sendromu
	6,50	15q14	Kromozom 15q14 delesyon sendromu
	13,40	15q26-qter	Levy-Shanske sendromu
	13,40	15q26-qter	Kromozom 15q26-qter delesyon sendromu
	7,90	16pter-p13.3	Kromozom 16p delesyon sendromu
	7,90	16p13.3	Kromozom 16p13.3 delesyon sendromu
	7,80	16p12.2-p11.2	Kromozom 16p11.2-p12.2 mikroduplikasyon sendromu
	7,40	16q22	Kromozom 16q22 delesyon sendromu
	8,70	16p12.2-p11.2	Kromozom 16p12.2-p11.2 delesyon sendromu
	60,90	18q	Kromozom 18q delesyon sendromu
	5,50	21q22.3	Holoprosensefali 1
	11,20	22q11	Cat-Eye sendromu
8,00	22q11.2	Kromozom 22q11.2 delesyon sendromu	
8,00	22q11.2	Kromozom 22q11.2 duplikasyon sendromu	
2,40	22q11.21	DiGeorge sendromu	
12,70	Xp21	Kromozom Xp21 delesyon sendromu	
5,00	Xq22.3	Kromozom Xq22.3 telomerik delesyon sendromu	
4,00	Xp11.3	Kromozom Xp11.3 delesyon sendromu	
8,20	Xq28	Kromozom Xq28 delesyon sendromu	
8,40	Xp11.23-p11.22	Kromozom Xp11.23-p11.22 duplikasyon sendromu	
22,30	Xq21	Kromozom Xq21 delesyon sendromu	
13,20	Xq27.3-q28	Kromozom Xq27.3-q28 duplikasyon sendromu	

Test İçeriği: 13, 14, 15, 16, 18, 20, 21, 22, X ve Y kromozomlarındaki sayısal anomaliler ve bu kromozomlardaki delesyon/duplikasyonlar ve DiGeorge Sendromu.