



Testi i kontrollit të të
porsalindurit për të identifikuar
sëmundjet me fillim të
herëshëm

Babynext[®]
— CARING FOR LIFE

Pritja e një fëmije është një periudhë e karakterizuar nga emocione por edhe shumë shqetësime. Për fat të mirë, shumë kontrole gjatë shtatëzanisë, teste, investigime instrumentale, madje edhe ekzaminime gjenetike në fazën prenatale lejojnë monitorimin dhe mbrojtjen e shëndetit të fëmijëve.

Ekzaminimet gjenetike prenatale:

- Nuk identifikojnë sëmundjet e ashtuquajtura "de novo", të cilat shfaqen për herë të parë tek fëmija i porsalindur dhe nuk transmetohen nga prindërit.
- Jo gjithmonë zgjerohen edhe me investigimin e sëmundjeve monogjene
- Jo gjithmonë paraprihen nga kontrolli paraprak i prindërve (testet e kontrollit të bartësit)

Sistemi shëndetësor ndërkombëtar tashmë aplikon kontroll të të porsalindurit




- 49 sëmundje metabolike
- Investigim biokimik ku merret vetëm një mostër gjaku
- Nga thembra e foshnjës në momentin e lindjes

BABYNEXT® Caring for life: Vlera e shtuar e gjenetikës

Për disa vite, komuniteti shkencor ka shfaqur interes për përdorimin e teknikave të sekuencimit për kontrollin e të porsalindurve.

Babynext®

Mjet i ri për parandalimin dhe mbrojtjen e shëndetit të foshnjave të porsalindura

	NGS ANALYSIS	Teknika
	MË SHUMË SE 280	Sëmundje të zbuluara
	66	Sëmundje me transmetim dominant
	12	Sëmundje të lidhura me X
	MË SHUMË SE 10	Aspekte të tjera klinike

Sëmundjet e zbuluara nga Baby**next**[®]

CARING FOR LIFE

FUSHA KLINIKE	DISA NGA SËMUNDJET QE DETEKTON KY TEST
Hematologji	<ul style="list-style-type: none">> Favizmi> Beta Talasemia> Anemia drepanocitare
Endokrinologji	<ul style="list-style-type: none">> Dishormonogjeneza familjare e tiroides> Hipotiriodizmi kongenital i tipit 1> Hiperplazia kongenitale e veshkave nga mungesa e 3-beta-hidroksisteroid dehidrogjenazës
Gastroenterologji	<ul style="list-style-type: none">> Defekte kongenitale të sintezës së acideve biliare, tipi 1, 2, dhe 3
Imunologji	<ul style="list-style-type: none">> Imunodeficiençë e rëndë e kombinuar nga mungesa e ADA> Disgjenezë retikulare> Agamaglobulinemia e lidhur me X
Çrregullime metabolike	<ul style="list-style-type: none">> Galaktosemia> Fenilketonuria> Tirosinemia
Nefrologji	<ul style="list-style-type: none">> Sindroma Alport> Cistinuria A> Acidoza tubulare distale renale
Onkologji	<ul style="list-style-type: none">> Retinoblastoma> Predispozicion ndaj tumorit rabdoid tipi 1 dhe 2> Nefroblastoma ose tumori Wilms
Otolaringologji	<ul style="list-style-type: none">> Sindroma Pendred> Shurdhësi me zgjerim të labirintit vestibular> Fibroza Cistike
Sëmundje Sindromike	<ul style="list-style-type: none">> Neurofibromatoza tipi 1

Pse Babynext®



Sëmundjet e investiguara nga BabyNext karakterizohen:

- **fillim i hershëm**
- **penetrancë e lartë**
- **mundësi për të marrë masa**
-

- ✓ Konkretisht, sondazhi në NGS i kryer me Babynext lejon: të investigohen sëmundje gjenetike të parandalueshme/të trajtueshme që nuk mund të identifikohen me metodologji tjetër,
- ✓ Për të identifikuar rastet me variante të lehta dhe për të përcaktuar raste të paqarta,
- ✓ Për të siguruar një diagnozë të shpejtë dhe të saktë tek foshnjat që nuk kane lindur parakohe apo nën peshë të lindjes.
- ✓ Reduktimi i mundshëm i rezultateve false pozitive dhe kohës (Tandem Mass Spectrometry - TMS mbi të cilën bazohet SNE kërkon testim confirmues).

Benefitet e Babynext®



Për FËMIJËT:

- ✓ Planifikim i kontrolleve klinike
- ✓ Përcaktim i dietave të personalizuara ose suplementeve dietike
- ✓ Aplikim i protokolleve të trajtimit të shëniestruara



Për FAMILJEN:

- ✓ Marrja e hershme dhe efektive e masave
- ✓ Informacion mbi rrezikun riprodhues për shtatzënitë e ardhshme ose për fëmijët e lindur tashmë
- ✓ Informacion i dobishëm për vlerësimin e rrezikut tek familjarët



Për SHOQËRINË:

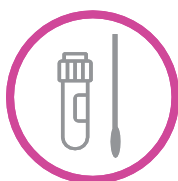
- ✓ Optimizoni kostot e kujdesit shëndetësor

KUJT I DREJTOHET KY TEST



Rekomandohet kryerja e testit **sa më shpejt të jetë e mundur për diagnostikimin në kohë dhe menaxhimin e mundshëm të fëmijës**. Rekomandohet për të gjithë fëmijët, nga lindja deri në 3 vjeç që nuk shfaqin simptoma të dukshme

Si kryhet testi



Si kryhet testi: Tampon i thjeshtë bukal i ekzekutueshëm edhe vetë

- Tampon Bukal
- Formulari i informacionit dhe konsenti informues
- Udhëzime për mbledhjen, ruajtjen dhe dërgimin e mostrës
- Pranimi nga korrieri
- Kontenitori



Koha e raportimit:
45 ditë pune.

**PËRFSHINË KËSHILLIM
GJENETIK PARA DHE PAS
TESTIT**



StemGen Partners

Trust your Hopes in Science