

Yenidoğan Tarama Testleri

Genetic Tarama Testi

ProviaTest®



SCA Panel

Sendrom Adı	Sıklık ¹
Klinefelter syndrome (47,XXY)	580 erkek'te bir
Triple X syndrome	950 kadın'da bir
Jacobs syndrome	850 erkek'te bir
Turner syndrome	1'900 kadın'da bir
47,XXYY syndrome	18'000 erkek'te bir
Klinefelter syndrome (48,XXXY)	20'000 erkek'te bir
Klinefelter syndrome (49,XXXXY)	20'000 erkek'te bir
Toplam etkilenen yenidoğanlar	430 bebekte bir

1: Nielsen J, Wohler M; Hum Genet (1991) 87 : 81-83

SCA'lar (cinsiyet kromozomal anöploidileri) yüksek oranda meydana gelir. Tipik olarak, onlar genellikle geç yaşta teşhis edilir veya çoğu zaman hiç teşhis edilmezler.

430 bebekten biri etkilenmektedir.

MD Panel

Mikrodelesyon Sendromu	
1p36 MD syndrome	MECP2 duplication syndrome
2p16.1-p15 MD syndrome	Miller-Dieker syndrome
2q23.1 MD syndrome	NF1 MD syndrome
3q29 MD syndrome	Phelan-McDermid syndrome
9q22.3 MD syndrome	Potocki-Lupski syndrome
10p13-p14 MD syndrome	Prader-Willi syndrome
17q21.31 duplication syndrome	Rett syndrome
22q11.2 MD syndrome	Rubinstein-Taybi syndrome
Alagille syndrome	Saethre-Chotzen syndrome
Angelman syndrome	Smith-Magenis syndrome
Cri-du-Chat syndrome	Sotos Syndrome
DiGeorge syndrome-2	WAGR syndrome
Distal 22q11.2 deletion syndrome	Williams-Beuren syndrome
Glass syndrome	Witteveen-Kolk syndrome
Koolen-de Vries syndrome	Wolf-Hirschhorn syndrome
Langer-Giedion syndrome	

ProviaTest MD paneli, en sık ve yararlı mikrodelesyonları tarar.

Yenidoğan tarama panellerimiz, çocukları tedavi etmek, çocukların ve ailelerinin yaşam kalitesini yükseltmek için temel olan erken teşhise olanak sağlar.

Bu genetik test, bir yanak numune alma aparatı ile alınan mukoza hücrelerinden yapılmaktadır.



Yenidoğan Tarama Testleri

Metabolik Tarama

ProviaTest®

CE
IVD



Metabolik Panel

Name of Syndrome

Adrenogenital Syndrome
Maple Syrup Urine Disease (MSUD)
Biontinidase Deficiency
Carnitine Metabolism Deficiencies
Galactosemia
Glutaric Aciduria type I
Hypothyroidism
Isovaleric acidemia
LCHAD* Deficiency
VLCAD Deficiency
MCAD Deficiency
Phenylketonuria
Tyrosinemia Type I
Cystic Fibrosis
Classic Homocysteinuria
MTHFR-Deficiency
Cbl-D-Hcy, Cbl E-, G-Defects
Cbl C-, D-, F-, J-, Transcobalamin-II-Defects
Isolated Methylmalonaziduria (mut0-, mut--, CblA-, CblB-Defects)
Cong. Vitamin B12-Deficiency
Propione aziduria
Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase-Deficiency (MADD)
HMG-CoA-Lyase-Deficiency
Carnitin-Transporter-Defect
Citrullinemia Typ I
Argininosuccinatlyase-Deficiency
HMG-CoA-Lyase-Deficiency



Eluthia'nın metabolik tarama testleri, Heidelberg Üniversitesi Hastanesi Metabolik Tarama Merkezi ile işbirliği içinde yapılmaktadır.

Sonuçlar, numune geldikten 24-48 saat sonra elde edilebilir.

Test kalitesi, Alman Ulusal Yenidoğan Tarama Programı ile aynıdır.

Metabolik testler, topuktan alınan kan numunesi gerektirir.