



**MEDICOVER**  
GENETICS

**VERACITY**<sup>®</sup>  
new generation NIPT

## VERACITY, yeni nesil NIPT

Güven kazandıran bulgular  
oluşturun

## DOĞUM ÖNCESİ TEŞHİS KAPSAMINA NELER DAHİLDİR?

Hamilelik sırasında anne adayının bir dizi tıbbi kontrolden geçmesi annelik kılavuzunda öngörülmüştür. Buna ek olarak, fetüsün olası gelişimsel bozukluklarını erken bir aşamada tespit etmek için doğum öncesi tanıda daha ileri tetkikler kullanılabilir.

### BUGÜNE KADAR DOĞUM ÖNCESİ TEŞHİS

#### İlk üç aylık dönem taraması:

Boyun kıvrımı şeffaflığının kan ve ultrason muayenesi

- **Zaman:** Hamileliğin 11. - 13. haftası
- **Amaç:** Trizomi 21 (Down sendromu) ve diğer kromozomal anöploidiler ve malformasyonlar için tarama.
- %80-95 aralığında **doğruluk**

### DETAYLI ULTRASON (2. TRİMESTER)

- **Zaman:** Hamileliğin 18. - 22. haftası
- **Amaç:** Kromozomal defektler, nöral tüp defektleri ve çeşitli organ ve vücut bölümlerindeki önemli malformasyonlar için tarama
- Trizomi 21 için %75 - 90 aralığında **doğruluk**

### NON-İNVAZİV PRENATAL TARAMA TESTİ (NIPT)

Trizomi 21, 18 ve 13 riskini belirlemek için hamilelik sırasında yapılan bir tarama testidir. Ayrıca cinsiyet kromozomlarının yanlış dağılımı ve spesifik mikrodelsyonlar da tespit edilebilir. Fetüsün cinsiyetini belirlemek de mümkündür.

Fetüsün genetik bir bozukluk açısından yüksek risk altında olduğu ortaya konulduğunda, doktorunuz tanısal bir ponksiyon (plasenta veya amniyon sıvısı ponksiyonu) önerecektir. Bu prosedürler son derece doğrudur (>%99) ve düşük yapma riski düşüktür (yaklaşık 1000'de 1).

## NEDEN BİR NIPT'İ DÜŞÜNMEYİM?

Almanya Fetal Tıp Vakfı'na göre, kombine ilk üç aylık tarama ve NIPT, en yaygın kromozomal anomalilerin (Trizomi 21, 18, 13) teşhisinde güvenilir non-invaziv yöntemler olarak kanıtlanmıştır. Non-invaziv prosedürler, doğum öncesi ultrason teşhisi ile birlikte gebeliğin dikkatli bir şekilde değerlendirilmesini ve doğum öncesi teşhisin iyileştirilmesini sağlar.

NIPT, gerektiğinde tanısal ponksiyon ihtiyacını önleyebilir.

### VERACITY, YENİ NESİL NIPT

VERACITY, gebeliğin 10. haftasından itibaren fetal kromozomal anöploidileri ve seçilmiş mikrodelsyonları tespit etmek için kullanılabilen **non-invaziv bir doğum öncesi test** (NIPT).

• **Tekil ve ikiz** gebelikler için uygundur

• Suni döllenen sonra uygulanabilir

• Her yaşta kadınlar için uygundur

• Yüksek doğrulukta sağlam yöntem

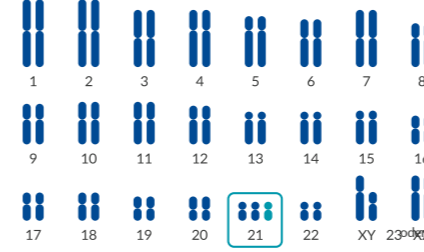
### VERACITY NASIL İŞLER?

Hamilelik sırasında fetal genetik materyal (DNA) plasentadan kan dolaşımına geçer ve burada annenin DNA'sı ile birlikte dolaşır. Tescilli teknolojiğimiz bu DNA'yı birlikte analiz eder ve fetal kromozomlardaki değişiklikleri yüksek doğrulukla tespit eder.



## VERACITY NEYİ ANALİZ EDER?

VERACITY'nin test ettiği genetik değişiklikler toplumda farklı sıklıklarda görülür ve bazen etkilenen kişilerin yaşamları veya yaşam kaliteleri üzerinde ciddi etkilere sahiptir.



Bir hücrenin 23 çift kromozom içeren genetik materyalinin gösterimi. Burada trizomi 21 - 21. kromozomun iki yerine üç kopyası

### OTOZOMAL ANÖPLOİDİLER

1-22 kromozom çiftlerinden birinde değişiklik

- **Trizomi 21** (Down sendromu)
- **Trizomi 18** (Edwards sendromu)
- **Trizomi 13** (Patau sendromu)

Down sendromu, Edwards sendromu ve Patau sendromu en yaygın otozomal anöploidilerdir. Görülme sıklığı anne yaşı ile birlikte artar.

### CİNSİYET KROMOZOMALANÖPLOİDİLERİ

Cinsiyeti belirleyen 23. kromozom çiftindeki bir değişiklik

- **Monozomi X** (Ullrich Turner sendromu)
- **Üçlü X yapısı** (Trizomi X)
- **XXY yapısı** (Klinefelter sendromu)
- **XYY yapısı** (Dizomi Y)
- **XXYY yapısı**

Toplumda cinsiyet kromozomu dağılımı bozukluğu da görülür. Klinefelter sendromu ve Trizomi X ileri yaş gebelerde daha sık görülür. Buna karşın, Ullrich-Turner sendromu ve Dizomi Y'nin yaşla bir ilişkisi yoktur.

### MİKRODELESYONLAR (SEÇİLMİŞ)

Bir kromozomun küçük bir kısmının eksik olması

- **del22p11.2** (örn. DiGeorge sendromu)
- **del1p36** (1p36 Delesyon Sendromu)
- **del17p11.2** (Smith Magenis sendromu)
- **del4p16.3** (Wolf Hirschhorn sendromu)

Mikrodelsyonlar nadirdir. Bunlardan del22q11.2'nin ortaya çıkma olasılığı en yüksektir.



## VERACITY NE KADAR DOĞRU VE GÜVENLİDİR?

VERACITY, en yaygın fetal anöploidileri saptamada en yüksek doğruluğa (>%99) sahiptir. Anneden sadece basit bir kan örneği alınması gerektiğinden VERACITY bebeğiniz için güvenlidir. Amniyosentez veya plasental ponksiyon gibi bir tanısal ponksiyonun aksine düşük riski yoktur.

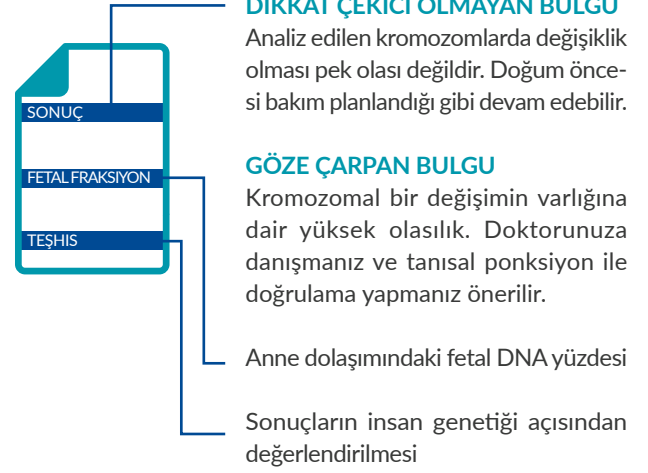
## TEST NASIL YAPILIR?

-  1. NIPT ve genetik danışmanlık hakkında bilgi almak için doktor ziyareti
-  2. Kan alımı
-  3. Numunenin gönderilmesi ve laboratuvarımızda işlem
-  4. Bulgular doktorunuza gönderilir
-  5. Doktorunuzla bulgular ve sonraki adımlar hakkında görüşme

Rapor, numune alındıktan sonra 5 iş günü içinde hazırlanır. Nadir durumlarda, analizin tekrar yapılması gerektiğinde raporun teslim süresi uzayabilir.

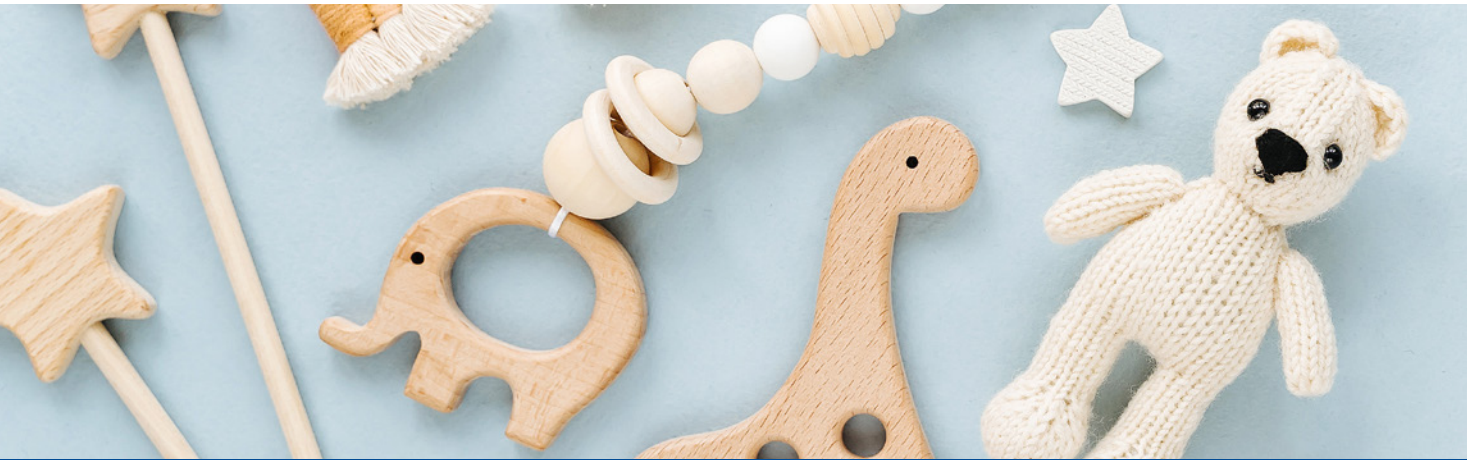
## BULGULAR NE ANLATIR?

VERACITY bulguları doktorunuza iletilecek ve sonuçların detaylı açıklaması sağlanacaktır.



Nadir durumlarda, fetal DNA miktarının yetersiz olması (%3'ten az) nedeniyle test kesin sonuç vermez ve yeni bir kan örneğiyle tekrarlanması gerekir. Çok nadiren hiçbir sonuç elde edilemez.

Dikkat çekici olmayan bir bulgu, sağlıklı bir yenidoğanı garanti etmez. Test yalnızca listelenen kromozomal anomalileri tanır. Diğer genetik ve genetik olmayan hastalıklar test tarafından tespit edilmez.



## VERACITY NE KADARA MAL OLUR?

### TEMEL OPSİYON

Trizomi 13, 18, 21

169,03 €

Temel opsiyon genellikle yasal sađlık sigortası kapsamında dır.

### İLAVE OPSİYONLAR

Ařađıdaki ek seenekleri seebilirsiniz (yasal sađlık sigortası kapsamında deđildir)

- Cinsiyet belirleme +14,55 €
- Cinsiyet kromozomlarının yanlış dađılımı (sadece tekil gebelikler iin) +49,25 €
- Mikrodelesyon 22q11.2 (örn. DiGeorge) +49,25 €
- Mikrodelesyonlar 1p36, 17p11.2, 4p16 +49,25 €

## İLETİŐİM

Medicover Genetics GmbH

Tel: +49 89 895578-0

Faks: +49 89 895578-780

[www.medicover-diagnostics.de](http://www.medicover-diagnostics.de)

[info@medicover-diagnostics.de](mailto:info@medicover-diagnostics.de)



**MEDICOVER**  
GENETICS