

FORMULAR KERKESE PER LINDJEN DHE RIPRODHIMIN GJENETIK TE FEMRES

Emer Mbiemer i Pacientit : _____
 Ditelindja / Gjinia : _____
 Nr. Identifikimit : _____
 Kontakte : _____
 Qendra Derguese : _____
 Doktor Dergues : _____
 Te dhena : _____

Data : / / 20.....

Te dhena shembull	
<input type="checkbox"/> Gjaku	<input type="checkbox"/> Lengu Amniotik
<input type="checkbox"/> Palca Kockore	<input type="checkbox"/> CVS
<input type="checkbox"/> Gjaku i Kordonit	<input type="checkbox"/> Deshtimi
<input type="checkbox"/> PGT	<input type="checkbox"/> Te Tjera....

SHEMBUJ POSTNATALE

Gjinia e identifikuar nga ultrasonografia: Djale Vajze I dyshimte (I paqarte) I panjohur

Te dhena : Moshë e nënës së ardhshme

- Moshë e nënës së ardhshme
 Rreziku i shtuar gjatë testit të shqyrtimit T21 T18 AFP e larte Te tjera
 Test jo invaziv prenatal i abnormalitetëve (NIPT) T21 T18 T13 Te tjera
 Historiku i anomalive kromozomike në familje
 Zbulim i ultrasonografisë prenatale

SHENIM:

CITOGJENETIKA
SEMUNDJA
<input type="checkbox"/> Analizë kromozomike nga lengu amniotic**
<input type="checkbox"/> Analizë kromozomike nga kampion i CVS
<input type="checkbox"/> Analizë kromozomike në gjakun periferik**
<input type="checkbox"/> Analizë kromozomike nga materiali i kordonit
<input type="checkbox"/> Analizë kromozomike nga materiali i abortit
<input type="checkbox"/> Analizë kromozomike nga kultura e biopsisë së lëkurës
<input type="checkbox"/> Panel aneuploid i shpejtë nga materiali i biopsisë së Chorion Villus (FISH)-1 (13,18,21)
<input type="checkbox"/> Panel aneuploid i shpejtë nga gjaku i kordonit (FISH)-1 (13,18,21)
<input type="checkbox"/> Panel aneuploid i shpejtë nga gjaku i kordonit (FISH)-1 (13,18,21)
<input type="checkbox"/> Panel aneuploid i shpejtë nga lengu amniotik (FISH)-2 (13,18,21,X,Y)**
<input type="checkbox"/> FISH (X,Y)**
<input type="checkbox"/> Subtelomeric FISH – Skanimi i fshirjes Subtelomeric**

<input type="checkbox"/> Sindroma Kellman-KAL1 Fshirja e geneve – Del Xp22.3**
<input type="checkbox"/> Mungesa e steroidit të sulfatases – Fshirja e STSGEN**
<input type="checkbox"/> Fshirja e SHOX – HOMEBOX I SHTATIT TE SHKURTER**

GJENETIKA MOLEKULARE	
SEMUNDJA	GJENI
<input type="checkbox"/> Gjurmët e gishterinjve*	
<input type="checkbox"/> Faktori 2 (Protrombine)*	F2
<input type="checkbox"/> Faktori 5 Cambridge*	F5
<input type="checkbox"/> Faktori 5 Leiden*	F5
<input type="checkbox"/> MTHFR (A1298C,)*	MTHFR
<input type="checkbox"/> MTHFR (C677T)*	MTHFR
<input type="checkbox"/> Mutacion gjenetik i inhibitorit të aktivatorit të plazminogjenit*	PAI
<input type="checkbox"/> Mutacion 4 I Panelit Trombofilik*	
<input type="checkbox"/> Mutacion 6 I Panelit Trombofilik*	
<input type="checkbox"/> Paneli I Rrezikut Kardiovaskular (Mutacion 12)*	

<input type="checkbox"/> BRCA1 MLPA (Analizë e fshirjes së dyfishtë)*	BRCA1
<input type="checkbox"/> BRCA2 MLA (Analizë e fshirjes së dyfishtë)*	BRCA2
<input type="checkbox"/> BRCA1 Mutacion Gjenetik*	BRCA1
<input type="checkbox"/> BRCA2 Mutacion Gjenetik*	BRCA2
<input type="checkbox"/> Te gjitha gjenet me fibroze kistike*	CFTR
<input type="checkbox"/> MLPA me fibroze kistike*	CFTR
<input type="checkbox"/> I brishtë X*	FMR1
<input type="checkbox"/> Analizë mutacioni FSH BETA utacion i Zakonshem*	FSHB
<input type="checkbox"/> Percaktimi i polimorfizmave të receptorit gjenetik FSH(FSHR
<input type="checkbox"/> Lloji molat hydatidiform 1*	NLRP7
<input type="checkbox"/> Lloji molat hydatidiform 2*	KHDC3L
<input type="checkbox"/> Sindroma Immotil Silia*	DNAH5
<input type="checkbox"/> Sindroma Immotil Silia*	DNAH11
<input type="checkbox"/> Paneli I infertilitetit – Mashkull NGS*	40 GEN
<input type="checkbox"/> Paneli I infertilitetit – Femer NGS*	40 GEN

* GJAK I MIRE * GJAK ME HEPARINE ** LENG AMNIOTIK

SHENIM:

Per analiza te tjera qe nuk gjenden ne formularin e kerkeses mund te vizitoni faqen tone te Web'it, ose te kaloni ne kontakt me qendren tone.

PARALAJMERIME:

1-Zbatohet ne rast nevojë mjekesore
 2-Pervec analizave te percaktuara ne listen e mesiperme, lidhur me Testet Molekulare dhe Citogjenike mund te aplikoni ne Qendren tone.

<input type="checkbox"/> Sindroma Kellmann* FGFR1, CHD7, FGF8, GNRHR, GNRH1, KISS1R, TAC3, TACR3, KAL1, KISS1, PROK2, PROKR2	
<input type="checkbox"/> Hiperlazia Adrenale Kongjenitale (E lindur) 17 α -Mungesa e Hidroksilazes*	CYP17A1
<input type="checkbox"/> Hiperlazia Adrenale Kongjenitale (E lindur) Mungesa e Hidroksilazes 21*	CYP21A2
<input type="checkbox"/> Hiperlazia Adrenale Kongjenitale (E lindur) Mungesa e Hidroksilazes 21) MLPA*	CYP21A2
<input type="checkbox"/> Hiperlazia Adrenale Kongjenitale (E lindur) Mungesa e Hidroksilazes 11B)*	CYP11B1
<input type="checkbox"/> Mungesa e Reduktazes Alfa 5*	SRD5A2
<input type="checkbox"/> Sindroma se Mungeses se Ndjeshmerise se Receptorit Androgen*	AR
<input type="checkbox"/> Kariotipizimi Molekular (Dyfishimi I Fshirjes se Gjitha Genomeve)*	
<input type="checkbox"/> Analiza e tegjitha Sekuencave Gjenetike PLC Zeta*	PLCZ1
<input type="checkbox"/> Analize Kromozomike me QF PCR*	LENG AMNIOTIK
<input type="checkbox"/> Analize Kromozomike me QF PCR*	CVS
<input type="checkbox"/> Analiza e Sekuencave SHOX*	SHOX
<input type="checkbox"/> Analiza e Gjeneve SOX9*	SOX9
<input type="checkbox"/> Analiza e Gjeneve SOX2*	SOX2
<input type="checkbox"/> Analiza e Mikrofishirjes se Kromozomit Y*	AZF A,B,C
<input type="checkbox"/> Sekuenca e Gjithe Ekzomeve – Solo*	
<input type="checkbox"/> Sekuenca e Gjithe Ekzomeve – Trio*	
<input type="checkbox"/> Sekuenca e Gjithe Ekzomeve – Solo*	
<input type="checkbox"/> Sekuenca e Gjithe Ekzomeve – Trio*	

(*) GJAK I MIRE

MIKROBIOLOGJIA MOLEKULARE	
EMRI I TESTIT	
<input type="checkbox"/> CMV ADN; PCR ne Kohe Reale	
<input type="checkbox"/> EBV ADN; PCR ne Kohe Reale	

<input type="checkbox"/> HSV-1 ADN; PCR ne Kohe Reale
<input type="checkbox"/> HSV-2 ADN; PCR ne Kohe Reale
<input type="checkbox"/> HSV-1/2 ADN; PCR ne Kohe Reale
<input type="checkbox"/> Paneli TORCH (Toksoplazma, Rubeola, CVM, HSV)
<input type="checkbox"/> Percaktim dhe Gjenotipizimi HPV
<input type="checkbox"/> HIV RNA, Kuantitative
<input type="checkbox"/> RUBEOLA
<input type="checkbox"/> TOKSOPLAZMA
PANELI I SEMUNDJEVE SEKSUALISHT TE TRANSMETUESHME (I ZHVILLUAR) Chlamydia Trachomatis, Neisseria Gonorrhoeae, Mycoplasma Genitalium, Trichomonas Vaginalis, Mycoplasma Hominis, Ureaplasma Urealyticum, Ureaplasma Parvum

DIAGNOSTIKIMI GJENETIK I PREIMPLANTIMIT

EMRI I TESTIT	
<input type="checkbox"/> Skanim I Kromozomit 24 ne Embrion me NGS (Sekuenca e Gjenerates se Ardhshme)	
<input type="checkbox"/> Skanim I Translokacionit ne Embrion me NGS (Sekuenca e Gjenerates se Ardhshme)	
<input type="checkbox"/> Skanimi I Kromozomit 24 ne Embrion me Tekniken Array CGH	
<input type="checkbox"/> Skanimi I Kromozomit 24 ne Embrion me Tekniken Array CGH	
<input type="checkbox"/> Aneuploidia FISH	
<input type="checkbox"/> Translokacioni FISH	
<input type="checkbox"/> Semundjet e Gjeneve Teke (Talasemia, SMA, FMF, Fibroza Kistike)	
<input type="checkbox"/> Semundjet e Gjeneve Teke (Semundjet e Tjrate Gjeneve Teke)	

<input type="checkbox"/> Semundjet e Gjeneve Teke (Semundjet e Rrallaqekaneveone per Set Up tevecante)
<input type="checkbox"/> PGT Tipizimi HLA (Analiza Haplotip dhe Marker – Leucemi, etj)
<input type="checkbox"/> Talasemi + Tipizimi HLA
<input type="checkbox"/> Semundjen e Rrallate Gjeneve Teke + Tipizimi HLA
<input type="checkbox"/> Skanimi I Aneuplodise ne Semundjet e Gjeneve Teke (13, 18, 21, X, Y)

TESTET E ANDROLOGJISE

EMRI I TESTIT

<input type="checkbox"/> Paneli I Demitimit ADN se se Spermes - Spermioگرامa - Percaktimi i stresit oksidativ ne semen - Percaktimi I Apoptozes (Anneksin) ne semen - Testi I Demitimit ADN se se spermes
<input type="checkbox"/> Paneli Haploid nga Indet TESE - Sperm Fish nga Indet TESE - Percaktimi Marker I Spermatojenezes ne Indet TESE (LIM 15, ESX1, TEX101, PCNA)
<input type="checkbox"/> Paneli Haploid ne Semen - Sperm Fish ne Semen - Percaktimi Marker I Spermatojenezes ne Semen (LIM 15, ESX1, TEX101, PCNA)
<input type="checkbox"/> Sperm Fish ne Semen
<input type="checkbox"/> Sperm Fish ne Indet TESE
<input type="checkbox"/> Percaktimi Marker I Spermatojenezes ne Indet TESE (LIM 15, ESX1, TEX101, PCNA)
<input type="checkbox"/> Percaktimi Marker I Spermatojenezes ne Indet TESE (LIM 15, ESX1, TEX101, PCNA)
<input type="checkbox"/> Percaktimi I Stresit Oksidativ ne Semen (Analiza ROS)
<input type="checkbox"/> Percaktimi I Apoptozes (Anneksin) ne Semen
<input type="checkbox"/> Testi I demitimit ADN se se Spermes
<input type="checkbox"/> Spermioگرامa
<input type="checkbox"/> Tetjera



Data : / / 20.....

Emer Mbiemer I Pacientit : _____
 Mosha / Gjinia : _____
 Qendra Derguese : _____
 Doktor i Dergues : _____

Testim gjenetik qe do te kryhet eshte vetem per studim gjenetik per shkrumesisper. Une kuptojdhe pranojonevojneqemundtelinde per tekerkuar msterserish ne rastinqe ne punimet gjenetike, faktoreqeburojnengakampionatura, perdorim i ilaceve, faktoreqelizordhedestim ne kulture, sidherreziqeqemundteshafqenrallecojne ne pengesetenxjerries se njerezultati, osemundtejapinrezultatetegabuara negative/positive. Kuptojdhepranojqekohezgjatja e testeve, per arsytet faktorevelaboratorikeose per arsytetepacientit, mundtekalojefatin e percaktuar. Une jam informuarngaana e mjekutqe ka kryestetim gjenetik rreth perfitimeve, rreziqevdhelimitveteketjitet gjenetik. Deklarojqeu n ekerkojqepunimigjenetik me mostren time dhe/ose tefemijestim, tepemundur me lart, eshtekerkuarngaane, sidhekamdhenelejedheautorizimteploteqetekryhetnga qendra e diagnostikimit gjenetik te Universitetit tlnstine. Une lejojvetendhe / ose femijentimqeteperdoret dheruhetperqellimeteverifikimitteprovimit, trajnimidhekerkimitshkencor.

Une lejoj qemostraqe me perketmuadhe/ose femijes sim teruhetdhetepdorret per qellimeteverifikimittestit, qellimearsimoredhekerkimeshkencore, duke ruajtur tefshehtatedhenatpersonale. Une kuptojdhe pajtohem qeleja e dhelaboratorit mund teterhiqet mbrapsit sidhemundtekerkohetngaanaimeshkaterrimi i mostrave