

Neinvazívne prenatálne genetické vyšetrenie aneuploidíí chromozómov plodu z krvi matky pre dvojplodové tehotenstvo

Barcod:	ID pacientky:	Meno pacientky:
Pravdepod.dátum pôrodu:	Vek: 27	Gest.vek podľa USG:
Odosielajúci lekár:		
Materiál: krv	Odber:	Podmienky transportu: Pri izbovej teplote

Metóda:

NIFTY test je založený na izolácii voľne cirkulujúcej DNA,(t.j. DNA plodu a DNA matky) zo vzorky krvi matky. DNA je následne podrobená celogenómovému sekvenovaniu s nízkou hĺbkou krytia a technológiou sekvenovania novej generácie (NGS). Čítania každého chromozómu sú matematicky spracované a porovnané s optimálnou kontrolnou referenčnou vzorkou. Dáta sú analyzované pomocou autorského BGI bioinformatického algoritmu. Výsledkom je rizikové skóre, ktoré je stanovené pre dané podmienky testu. Výsledok testu musí byť vždy zhodnotený a posúdený kvalifikovaným zdravotníckym odborníkom. Ďalšie informácie týkajúce sa podrobných informácií o teste sa nachádzajú na www.niftytest.com.

Výsledky testovania vzorky:

TRIZÓMIE	RIZIKO
Trizómia21	nízke
Trizómia 18	nízke
Trizómia 13	nízke

Senzitivita testu:	99,12%
--------------------	--------

Prenatálne genetické testovanie: detekcia Y chromozómu pri viacplodovom tehotenstve

Metóda.

Test je založený na izolácii voľne cirkulujúcej DNA, (t.j. DNA plodu a DNA matky) zo vzorky krvi matky, po ktorej nasleduje molekulárne genetické testovanie.

Y-chromozóm	nedetegovaný
--------------------	--------------

Výsledok "detegovaný" znamená, že aspoň jeden plod z dvojčiat je mužského pohlavia. Výsledok "nedetegovaný" znamená, že ani jeden z plodov nie je mužského pohlavia.

Upozornenia:

- NIFTY test nie je diagnostický test, preto jeho výsledok môže byť v určitých prípadoch aj falošne pozitívny, resp. falošne negatívny. Výsledky majú len informačný charakter.
- Potenciálnou príčinou nepresností testu môže byť mozaicizmus matky, plodu alebo placenty, nízka frakcia fetálnej DNA, transfúzia krvi, transplantácia orgánov a liečba kmeňovými bunkami.
 - Pri testovaní sa predpokladá, že vzorka krvi aj DNA patrí danému pacientovi tak, ako to je uvedené, preto výsledky testu sa vzťahujú na danú analyzovanú vzorku.
 - Výsledky testu musia byť vždy interpretované kvalifikovaným zdravotníckym odborníkom v kontexte ďalších klinických a/alebo rodinných informácií pacienta. Výsledky by mali byť odkonzultované a schválené genetikom.
 - Výsledky testu nevyklučujú možnosť iných abnormalít testovaných chromozómov a/alebo iných genetických alebo vrodených porúch.
 - Ak je výsledok "nízke riziko" je 99% pravdepodobnosť nízkeho rizika výskytu T21, T13 a T18 pre oba plody. Výsledok "vysoké riziko" naznačuje, že aspoň u jedného z plodov je vysoké riziko pre T21, T13 a T18 a je potrebný ďalší diagnostický test pre oba plody. Výsledok "vysoké riziko" by sa nemal považovať za diagnostické zistenie, ale vyšetrenie je nutné doplniť ďalšími metódami.
 - Presnosť výsledku pri viacplodových tehotenstvách môže ovplyvniť syndróm "miznúceho dvojčaťa".

Komentár:

PGD z voľnej DNA plodu z krvi matky bola vykonaná u 27 ročnej pacientky s dvojplodovým tehotenstvom v 18+6 gestačnom týždni. NIFTY testom sa u plodov zistilo nízke riziko trizómie chromozómov 21, 18 a 13. Y-chromozóm nebol detegovaný. Vyšetrenie bolo vykonané .

Záver: U plodov sa nedokázali patologické zmeny zistiteľné metódou NIFTY v uvedenej spoľahlivosti testu.

Tel.kontakt: