

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

Metóda:

Barcod:	ID pacientky:	Meno pacientky:
Pravdepod.dátum pôrodu:	Vek: 35	Gest.vek podľa USG: 15. týžden gravidity
Odosielajúci lekár: á		
Materiál: krv	Odber:	Podmienky transportu: Pri izbovej teplote

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	PRAVDEPODOBNOŠŤ	RIZIKO
Trizómia 21	1/1950164323	nízke
Trizómia 18	1/7633271000	nízke
Trizómia 13	1/2094121674	nízke

Percento fetálnej cDNA:	13,75 %
Senzitivita testu:	99,12 %

TRIZÓMIA	VÝSLEDOK
Trizómia 9	nedetegovaná
Trizómia 16	nedetegovaná

Trizómia 22

Slovenska
nedetegovaná

Aneuploidie pohlavných chromozómov	VÝSLEDOK	INTERPRETÁCIA
X0	nedetegovaná	
XXY	nedetegovaná	
XXX	nedetegovaná	
XYY	nedetegovaná	

Delečné / duplikačné syndrómy

Nedetegované. Rozsah vid' príloha!

Náhodné nálezy

Aneuploidia iných chromozómov: nedetegované

Chromozómové delécie/duplikácie: del(3p26.3-p26.1,8.45M)

Sledované poruchy	Senzitivita testu
Aneuploidie pohlavných chromozómov (X0,XXY,XXX,XYY)	95%
Delečné/duplikačné syndrómy	neuveденé
Trizómie autozómov (9,16,22)	neuveденé
Náhodné nálezy	neuveденé

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.

Pohlavie plodu Senzitivita testu	mužské 98 %
---	------------------------------

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.

2. Potenciálnou príčinou nepresností testu môže byť mozaicizmus matky, plodu alebo placenty, nízka frakcia fetálnej DNA, transfúzia krvi, transplantácia orgánov a liečba kmeňovými bunkami.

3. 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.

4. 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.

5. Výsledky testu nevyklúčujú možnosť iných abnormalít testovaných chromozómov a/alebo iných genetických alebo vrodených porúch.

6. Pohlavie sa stanovuje len na základe vyžiadania vo formulári a súhlase o poskytnutí tejto informácie. BGI nenesie žiadnu klinickú zodpovednosť za falošne pozitívny, resp. falošne negatívny výsledok stanoveného pohlavia.

Percento fetálnej DNA je možné stanoviť len pri tehotenstve s jedným plodom.

Komentár:

PGD z voľnej DNA plodu z krvi matky bola vykonaná u 35 ročnej pacientky v 15. gestačnom týždni. NIFTY testom sa ako náhodný nález zistila mikrodelécia chromozómovej oblasti 3p26.3-p26.1. Nedokázala sa trizómia chromozómov 21, 18 a 13, ani trizómia chromozómov 9, 16 a 22. U plodu sa nezistili numerické zmeny gonozómového komplementu (X0, XXY, XXX, XYY), ani najčastejšie klinicky relevantné delécie/duplikácie (straty a zmnoženie časti) chromozómov. Pohlavie plodu je mužské. Vyšetrenie bolo vykonané .

Záver:

U plodu mužského pohlavia metódou NIFTY sa ako náhodný nález zistila mikrodelécia chromozómovej oblasti 3p26.3-p26.1. Tento nález je potrebné konzultovať na regionálnom genetickom pracovisku a potvrdiť metódou komparatívnej genómovej hybridizácie z buniek plodovej vody.

Tel. kontakt: