

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

Barcod:	ID pacientky:	Meno pacientky:
Pravdepod.dátum pôrodu:	Dátum narodenia:	Gest.vek podľa USG:
Odosielajúci lekár:	ID pacienta:	Podmienky transportu: Pri izbovej teplote
Materiál: krv	Odber:	Dátum prijatia:

Metóda:

NIFTYPRO 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.niftypro.sk.

Výsledky testovania vzorky:

TRIZÓMIE	PRAVDEPODOBNOŠŤ	RIZIKO
Trizómia 21	1/1805366789	nízke
Trizómia 18	1/2569411023	nízke
Trizómia 13	1/8742563394	nízke

Percento fetálnej cDNA:	7,01%
-------------------------	-------

TRIZÓMIA	VÝSLEDOK
Trizómia 9	nedetegované
Trizómia 16	nedetegované
Trizómia 22	nedetegované

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

Delečné / duplikačné syndrómy
nedetegované

Náhodné nálezy
Aneuploidia iných chromozómov: nedetegované Chromozóme delécie/duplikácie: nedetegované

Informácia o pohlaví.

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	ženské
Senzitivita testu	99,53%

Upozornenia:

NIFTYPRO 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 nevyklučujú 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 37 ročnej pacientky v 12 gestačnom týždni. NIFTYPRO testom sa nedokázala 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 delécie (straty časti) chromozómov. Pohlavie plodu je ženské. Vyšetrenie bolo vykonané 19.8.2018.

Záver: U plodu ženského pohlavia sa nedokázali patologické zmeny zistiteľné metódou NIFTYPRO v uvedenom rozsahu a v uvedenej spoľahlivosti testu.

Tel.kontakt: