

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

Metóda:

Barcod:	ID pacientky:	Meno pacientky:
Pravdepod. dátum pôrodu:	Vek: Aktuálne 35	Gest.vek podľa USG: 13t+4
Odosielajúci lekár:		
Materiál: krv	Odber:	Podmienky transportu: Pri izbovej teplote

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	PRAVDEPODOBNOSŤ	RIZIKO
Trizómia 21	>1/20	vysoké
Trizómia 18	1/5780832962	nízke
Trizómia 13	1/2503905740	nízke

Percento fetálnej cDNA:	12,50 %
Senzitivita testu:	99,17 %

TRIZÓMIA	VÝSLEDOK
Trizómia 9	nízke riziko
Trizómia 16	nízke riziko
Trizómia 22	nízke riziko

Aneuploidie pohlavných chromozómov	VÝSLEDOK	INTERPRETÁCIA
X0	nedetegované	
XXY	nedetegované	
XXX	nedetegované	
XYY	nedetegované	
Delečné / duplikačné syndrómy		

nedetegované

Náhodné nálezy

Aneuploidia iných chromozómov: nedetegované

Chromozómové delécie/duplikácie: nedetegované

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

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 Senzitivita testu	ženské 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 nevylučujú 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 aktuálne 35-ročnej pacientky v 13+4 gestačnom týždni. NIFTYpro testom sa pri spoľahlivosti 99,17 % zistilo vysoké riziko trizómie chromozómu 21. Nedokázala sa trizómia chromozómov 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 ženské. Vyšetrenie bolo vykonané 3.12.2018.

Záver:

U plodu ženského pohlavia sa metódou NIFTYpro zistilo vysoké riziko pre trizómiu chromozómu 21 – Downov syndróm. Tento nález je potrebné konzultovať na regionálnom genetickom pracovisku a potvrdiť vyšetrením karyotypu plodu z buniek plodovej vody. Z cytogenetického nálezu sa určí typ trizómie chromozómu 21 (voľná, translokačná, mozaiková) a z toho vyplývajúca genetická prognóza rodiny ohľadom ďalšieho potomstva pacientky.

Preklad:

Tel. kontakt: