

NEINVAZIVNO PRENATALNO GENETIČKO TESTIRANJE ZA FETALNE HROMOZOMSKE ANEUPLOIDIJE

Pacijent	Uzorak
Ime: N****M****	Bar-kod: 2003000258
ID: 0000	Lekar: dr D*****
Starost: 31	Datum venepunkcije: 21.06.2024
Gestacijska zrelost: 14w+5	Uzorak primljen: 23.06.2024
Verovatni termin porodjaja: 15.12.2024	Tip uzorka: Periferna krv

REZULTATI TESTA

Aneuploidije autozomalnih hromozoma	Rezultat	Tumačenje
Trizomija 21	Nije otkriveno	Rezultat pokazuje prisustvo dve kopije hromozoma 21
Trizomija 18	Nije otkriveno	Rezultat pokazuje prisustvo dve kopije hromozoma 18
Trizomija 13	Nije otkriveno	Rezultat pokazuje prisustvo dve kopije hromozoma 13

Visokorizične nalaze treba dodatno potvrditi dijagnostičkim testom.

Aneuploidije polnih hromozoma	Rezultat	Tumačenje
XO	Nije otkriveno	Rezultat pokazuje prisustvo dva polna hromozoma
XXY	Nije otkriveno	Rezultat pokazuje prisustvo dva polna hromozoma
XXX	Nije otkriveno	Rezultat pokazuje prisustvo dva polna hromozoma
XYY	Nije otkriveno	Rezultat pokazuje prisustvo dva polna hromozoma

Druge abnormalnosti	Rezultat	Tumačenje
Aneuploidije svih ostalih autozomalnih hromozoma 1-22	Nije otkriveno	Rezultat pokazuje prisustvo po dve kopije svih ostalih hromozoma

REFERENCA

Taneja, PA, Snyder, HL, de Feo, E, Kruglyak, KM, Halks-Miller, M, Curnow, KJ, et al. Noninvasive prenatal testing in the general obstetric population: clinical performance and counseling considerations in over 85 000 cases. Prenat Diagn 2016;36:237-43. <https://doi.org/10.1002/pd.4766>

POKAZATELJI UČINKA (UPUTSTVO U PAKOVANJU ZA VERISEQ NIPT V2 CE-IVD):

	TRIZOMIJA 21	TRIZOMIJA 18	TRIZOMIJA 13	OSTALE ANEUPLOIDIJE	CNV-K (>7 MB)
Specifičnost	99,90%	99,90%	99,90%	99,80%	99,80%
Osetljivost	>99,9%	>99,9%	99,90%	96,4%	74,1%

INFORMACIJE O POLU

XX, XY, XXX, XXY	XO	XYY
100%	95,5%	91,7%

NEINVAZIVNO PRENATALNO GENETIČKO TESTIRANJE ZA FETALNE HROMOZOMSKE ANEUPLOIDIJE

Pacijent	Uzorak
Ime: N****M****	Bar-kod: 2003000258
ID: 0000	Lekar: dr D*****
Starost: 31	Datum venepunkcije: 21.06.2024
Gestacijska zrelost: 14w+5	Uzorak primljen: 23.06.2024
Verovatni termin porodjaja: 15.12.2024	Tip uzorka: Periferna krv

REZULTATI TESTA

Fetalna frakcija	Pol
 7%	 XY, Muški pol

Metodologija testiranja

Izolovanje plazme, ekstrakcija DNK, priprema biblioteke, sekvenciranje DNK i analiza rezultata sekvenciranja radi određivanja fetalnih aneuploidije. Metodologiju obezbeđuje VeriSeq* NIPT Solution V2, CE-IVD (koristi tehnologiju Illumina). Sekvenciranje celog genoma pomoću sistema NextSeq 550Dx.

Ograničenje testa

MOJ PRENATALNI TEST se pouzdano može koristiti za aneuploidiju bilo kog hromozoma, uključujući 21, 18, 13, kao i za delimičnu duplikaciju i deleciju >7 Mb u svim hromozomskim regionima. Kod blizanačkih trudnoća ili onih kod kojih se jedan blizanac ne razvija ne mogu se otkriti aneuploidije polnih hromozoma. Gestacijska zrelost iznosi najmanje 10 nedelja. Rezultati testa možda neće pokazivati pravu konstituciju fetalnog hromozoma jer se mogu javiti lažno pozitivni ili lažno negativni rezultati. Među glavnim poznatim uzrocima odstupanja, najčešći su biološki faktori koji uključuju, između ostalog, sindrom blizanca koji nestaje, fetalni mozaicizam manjeg obima, ograničeni placentni mozaicizam ili neprepoznate hromozomske anomalije majke. Kod blizanačkih trudnoća u kojima se jedan blizanac ne razvija (blizanac koji nestaje) rezultat testa može odražavati hromozomski status blizanca koji nestaje, što povećava verovatnoću za lažno pozitivne ili lažno negativne rezultate odnosno izostanak rezultata. Normalan nalaz ne isključuje mogućnost da je trudnoća povezana sa drugim hromozomskim ili subhromozomskim anomalijama, urođenim manama, genetskim bolestima ili drugim stanjima, kao što je defekt otvorene neuralne tube. Neke od ovih retkih hromozomskih aneuploidija mogu se javiti samo u mozaičnom obliku. Kliničke posledice zavise od datog hromozoma i ne mogu se predvideti prenatalno. Ovaj test, kao i mnogi drugi, ima ograničenja, uključujući lažno negativne i lažno pozitivne rezultate.

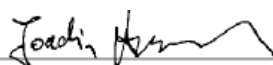
Način na koji se ove informacije koriste za brigu o pacijentatu predstavlja odgovornost zdravstvenog radnika, uključujući preporuku o potrebi genetskog savetovanja ili dijagnostičkog testiranja. Svaki test treba tumačiti u kontekstu svih raspoloživih kliničkih nalaza. Metodologiju obezbeđuje VeriSeq™ NIPT Solution V2, CE-IVD (powered by Illumina)

NIPT test uradjen u Syrolab GmbH, Horbeller Straße 18-20 50858, Köln, Nemačka

POWERED BY

illumina®

Odobrio/la:



Prof. Dr. rer. nat. J. Arneemann, Fachhumangenetiker (GfH)
Quality control sequencing, Syrolab GmbH

Datum:

03.07.2024