

Raport z przesiewowego, nieinwazyjnego badania prenatalnego – wynik analizy cffDNA

INFORMACJE O PACJENTCE

Imię i nazwisko: **Anna Kowalska**

PESEL: **921023xxxxx**

Wiek ciąży: **12tc+4d**

Mnogość ciąży: **pojedyncza**

Wskazania do badania: **niepokój ciężarnej**

Placówka kierująca: **Genomed SA**

INFORMACJE O BADANIU

Kod badania: **2205SXXXXX**

Rodzaj badania: **SANCO**

Data i godzina pobrania: **25-11-2020 10:00**

Data i godzina przyjęcia: **25-11-2020 13:40**

Data i godzina badania: **27-11-2020 07:10**

WYNIK BADANIA: NIEPRAWIDŁOWY – WYSOKIE RYZYKO TRISOMII 21

frakcja płodowa (cffDNA): 12%

Zakres	Wynik	Wartość predykcyjna*
Chromosom 21	NIEPRAWIDŁOWY - STWIERDZONO TRISOMIĘ	58,91%
Chromosom 18	PRAWIDŁOWY - NIE STWIERDZONO ANEUPLOIDII	>99,99%
Chromosom 13	PRAWIDŁOWY - NIE STWIERDZONO ANEUPLOIDII	>99,99%
Chromosomy płci	PRAWIDŁOWY - NIE STWIERDZONO ANEUPLOIDII	>99,8%
Pozostałe autosomy	PRAWIDŁOWY - NIE STWIERDZONO ANEUPLOIDII	nieznana [#]
Delecje/duplikacje ≥7Mpz	PRAWIDŁOWY - NIE STWIERDZONO	nieznana [#]
Chromosom Y	Nieobecny	>99,9%

Komentarz diagnostyczny:

Wynik badania wskazuje na **wysokie ryzyko występowania u płodu trisomii 21**.

Ryzyko wszystkich pozostałych badanych aberracji jest niskie. Badany płód jest płci żeńskiej.

Komentarz kliniczny:

Wynik badania SANCO ma charakter przesiewowy i powinien być interpretowany w kontekście pozostałych wyników badań wykonywanych w ciąży, zwłaszcza badań USG, oraz wywiadu klinicznego. Nieprawidłowy wynik uzyskany w aktualnym badaniu wymaga weryfikacji na materiale genetycznym z komórek płodu pobranych metodą inwazyjną.

Zalecana amniopunkcja z oceną kariotypu płodu.

Konieczne jest omówienie wyniku badania ze specjalistą genetyki klinicznej lub ginekologią i położnictwem.

Uwagi: W przypadku nieprawidłowego wyniku SANCO, Genomed refunduje koszty ponoszone w związku z diagnostyką inwazyjną.

Data raportu	Wykonał	Zatwierdził
27-11-2020	mgr inż. Elżbieta Gregorczyk	dr n. med. Monika Jurkowska (PWZDL 07521)

* Wartość predykcyjna wskazuje na prawdopodobieństwo zgodności uzyskanego wyniku z rzeczywistym stanem płodu.

[#] Niska częstość występowania uniemożliwia wyliczenie wartości predykcyjnej.

Ograniczenia badania

SANCO jest bardzo dokładnym testem przesiewowym, ale NIE jest badaniem diagnostycznym. Czulość badania w zakresie pełnej trisomii 21, 18 i 13 wynosi >99,9% dla każdej, swoistość dla trzech łącznie ≥99,7%. Czulość dla wszystkich aberracji objętych badaniem 95,5%, swoistość 99,34%. Dokładność oszacowania płci >99,9%. Na wiarygodność wyniku może wpłynąć wykonana transfuzja krwi (w ciągu ostatnich 3 miesięcy), przeszczep szpiku lub narządu, choroba nowotworowa lub aktywna choroba autoimmunologiczna, oraz wystąpienie zespołu zanikającego bliźniaka. Wynik fałszywie pozytywny lub negatywny może być także spowodowany występowaniem aberracji chromosomowej u ciężarnej albo mozaikowości chromosomowej łożyska lub płodu. Badanie nie ma na celu wykrycia wad wrodzonych ani chorób innych niż wymienione powyżej.

Zgodnie z Rekomendacjami Zespołu Ekspertów PTG i PTGC (Ginekol Pol. 2015, 86:966-969), jeśli ryzyko określone w teście złożonym (tzw. test PAPP-A) jest wyższe niż 1:100, powinno się zaproponować ciężarnej wykonanie badania diagnostycznego z materiału genetycznego z komórek płodu pobranych metodą inwazyjną.

Metodyka badania

Badanie genetyczne w zakresie całogenomowym z rozdzielczością ≥7Mpz, obejmujące między innymi trisomie 21, 18 i 13 oraz aneuploidie chromosomów płci, wykonano z wolnego DNA płodu (cffDNA), pozyskanego z krwi ciężarnej, z wykorzystaniem technologii VeriSeq (Illumina, Inc.) w laboratorium Genomed SA. Raport wydano w zakresie zgodnym ze zleceniem badania.

Test SANCO został zwalidowany do oceny ryzyka wystąpienia aneuploidii autosomów oraz znajdujących się na nich delecji i duplikacji ≥7Mpz w ciąży pojedynczej i bliźniaczej oraz aneuploidii chromosomów X i Y w ciąży pojedynczej, po skończeniu 10 tygodnia ciąży.

Wszystkie dane liczbowe zostały podane na podstawie wyników badania walidacyjnego VeriSeq™ NIPT Solution v2 Package Insert Illumina, Inc. 2019

NZOZ Genomed - badanie genetycznych predyspozycji do chorób dziedzicznych i nowotworów. Poradnia genetyczna.

Genomed S.A. Warszawa 02-971, ul. Ponczowa 12, tel.22 644 60 19, sanco@genomed.pl, www.genomed.pl