

Raport z przesiewowego, nieinwazyjnego badania prenatalnego – wynik analizy cffDNA

INFORMACJE O PACJENTCE

Imię i nazwisko: **Hanna Kowal**
 PESEL: **861020xxxxx**
 Wiek ciąży: **12tc+4d**
 Mnogość ciąży: **pojedyncza**
 Wskazania do badania: **nieprawidłowy wynik testu złożonego**
 Placówka kierująca: **Genomed SA**

INFORMACJE O BADANIU

Kod badania: **2205SXXXXX**
 Rodzaj badania: **SANCO**
 Data i godzina pobrania: **25-11-2020 10:30**
 Data i godzina przyjęcia: **25-11-2020 14:40**
 Data i godzina badania: **27-11-2020 07:41**

WYNIK BADANIA: PRAWIDŁOWY

frakcja płodowa (cffDNA): 12%

Zakres	Wynik	Wartość predykcyjna*
Chromosom 21	PRAWIDŁOWY - NIE STWIERDZONO ANEUPLOIDII	>99,99%
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 prawidłową liczbę wszystkich badanych chromosomów, co oznacza **niskie ryzyko** występowania u płodu trisomii 21, 18, 13 lub innej aneuploidii któregośkolwiek chromosomu, w tym chromosomów płci (monosomii X, XXX, XXY, XYY). Nie stwierdzono delecji ani duplikacji ≥7Mpz w obrębie autosomów. Badany płód jest płci **żeńskie**.

Komentarz kliniczny:

Wynik badania SANCO ma charakter przesiewowy i musi być interpretowany w kontekście pozostałych wyników badań wykonywanych w ciąży, zwłaszcza badań USG, oraz wywiadu klinicznego. Prawidłowy wynik uzyskany w aktualnym badaniu nie wyklucza u płodu nieprawidłowości chromosomowych innych niż objęte badaniem i nie wyklucza całkowicie obecności badanych chorób.

Rekomendowane jest omówienie wyniku badania ze specjalistą genetyki lub ginekologii i położnictwa.

Uwagi: brak

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

07521
 Dr n. med. Monika Jurkowska
 specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej
 DIAGNOSTA LABORATORYJNY

* 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