

Nem-invazív molekuláris genetikai vizsgálat a magzati kromoszóma-rendellenességek kiszűrésére

A vizsgálatot végezte: Lifecodexx AG (Line-Eid-Strasse 3, D-78467 Konstanz, Germany, Tel.: +49 7531 9769480)
Laborvezető: Dr. Wera Hofmann

A választott vizsgálat típusa: **PrenaTest® Optimum** A lelet kiállításának időpontja: **2016. december 19.**

Várandós neve: **Kovács Piroska** Születési ideje: **1982. október 30.**
Címe: **1095 Budapest, Soroksári út 34.** Telefonszáma: **+36 30 489 5888**

Magzatok száma: **1** Terhességi kor a vérvételkor: **15** hét **4** nap
A vizsgálat elvégzésének oka: **35 éves vagy idősebb anyai életkor**
A vérvétel időpontja: **2016. december 14.**

A vizsgálat eredménye

A szabadon keringő magzati DNS aránya: **12,95** %

Vizsgált kromoszóma	Analízis értéke (normál tartomány)	Eredmény	Értékelés
21-es kromoszóma	0,0000258 (> 0.0)	normál tartományban	21-es triszómia nem kimutatható
18-as kromoszóma	3,6 (< 3.2)	normál tartományon kívül	18-as triszómia
13-as kromoszóma	- 0,4 (< 3.9)	normál tartományban	13-as triszómia nem kimutatható
Nemi kromoszómák			
Egyéb:			

Magzat neme: **férfi**

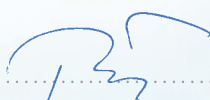
Megjegyzés: A Z-score érték a 18-as kromoszómára vonatkozóan nem adott döntő eredményt. A rendelkezésre álló, mindkét kémcső anyai vérminta vizsgálata során kapott z-score eredmény (zscore: 3,3 és 3,7) határérték közeli. A normális tartománytól nem nagy eltérést mutató z-score értékek a mozaikosság lehetőségét vetik fel a 18-as triszómiát illetően. A helyzet tisztázása érdekében, új vérminta-vételezéssel, ismételt PrenaTest vizsgálat elvégzését ajánljuk fel.

Vizsgálati módszer és az eredmény kidolgozása:

A vizsgált kromoszóma-rendellenességek azonosítására alkalmazott PrenaTest® qPCR és újgenerációs szekvenáláson (NGS) alapuló molekuláris genetikai módszert alkalmaz, amely eredményét a CE-jelzéssel ellátott PrenaTest® DAP-plusz szoftverrel értékelik. Az analízis során alkalmazott határértékek, amellyel az eredmények pozitív illetve negatív kategóriába sorolhatók, a különböző kromoszóma-rendellenességek esetében eltérőek, bizonyos biológiai és analitikai okok miatt. A nemi-kromoszóma rendellenességek kimutatására további értékelési szempontokat alkalmaznak, így ezekben az esetekben az analízis értéke önmagában nem irányadó. A PrenaTest® klinikai alkalmazása során 100% pontosság nem elvárható. Általában a vizsgálat nem ad eredményt a kromoszómák szerkezeti, mozaikos, vagy poliploidias rendellenességeire. További információk a vizsgálattal kapcsolatban (találati/szenzitivitási arány, stb.) a www.prenatest.hu honlapon található.

A Klinikai Lelet a Lifecodexx által kiállított Technikai Lelet alapján készült. Minden adat és információ az abban rögzítettel megegyező.

A leletet hitelesítette:


Dr. Elekes Tibor
klinikai genetikus

Beküldő intézmény/Orvos: