



Nr dzienny 1 z dnia 29-02-2024

Data urodzenia:

PESEL:

MRN:

Lekarz zlecający:

Jednostka kierująca: LM Synevo - Gdańsk - Piekarnicza (Morena)

Jednostka zlecająca:

Miejsce odesłania wyniku: Zleceniodawca

Płeć:

Wiek:

Sprawozdanie z wykonania badania laboratoryjnego

Biologia molekularna i genetyka

Nazwa badania

Wynik badania

VERACITY 13,18,21; obecność chromosomów płci

Numer Identyfikacyjny Pacjentki:

Wiek ciążowy:

Zapłodnienie IN VITRO:

Liczba płodów:

WYNIKI BADANIA

PRZESIEWOWEGO:

FRAKCJA PŁODOWA:

CHOROBA/NIEPRAWIDŁOWOŚĆ:

Trisomia chromosomu 21	Wynik badania wskazuje na	trisomii chromosomu 21
	(zespołu Downa)	
Trisomia chromosomu 18	Wynik badania wskazuje na	trisomii chromosomu 18
	(zespołu Edwardsa)	
Trisomia chromosomu 13	Wynik badania wskazuje na	trisomii chromosomu 13
	(zespołu Patau)	
Chromosom Y	Wynik badania wskazuje na	chromosomu Y

INTERPRETACJA:

Wynik badania wskazuje na ryzyko występowania u płodu ww. aberracji chromosomowych. Odsetek płodowego DNA (frakcja płodowa) wynosi i jest wystarczający do przeprowadzenia analizy. Wyniki badania wraz z zaleceniami dotyczącymi dalszego postępowania powinien przekazać lekarz kierujący.

Metoda badawcza:

VERACITY to przesiewowe badanie laboratoryjne opracowane przez NIPD Genetics, polegające na analizie wolnego pozakomórkowego DNA wyizolowanego z osocza matki. Obejmuje ono multipleksową analizę równoległą wybranych regionów genomu w celu ustalenia liczby kopii chromosomów 13, 18 i 21 można również ustalić obecność chromosomu Y.

Sprawozdanie z wykonania badania laboratoryjnego - c.d.

Biologia molekularna i genetyka - c.d.

Nazwa badania

Wynik badania

Opis badania:

Badanie pozwala wykryć wyłącznie aneuploidie całych chromosomów 21, 18 i 13, a także, opcjonalnie, aneuploidie chromosomów X i Y oraz wybrane mikrodelecje. Można również ustalić obecność lub nieobecność chromosomu Y. Prawidłowy wynik badania nie wyklucza innych nieprawidłowości chromosomowych, wad wrodzonych lub powikłań. Badanie VERACITY jest przeznaczone dla ciąż pojedynczych i bliźniaczych (z uwzględnieniem przypadków zespołu znikającego bliźniaka), także w sytuacji, gdy ciąża jest efektem procedury zapłodnienia pozaustrojowego (in vitro). Badanie wykonuje się od 10. tygodnia ciąży. Badanie można również wykonać w przypadku ciąży pojedynczej pochodzącej z zapłodnienia pozaustrojowego komórki jajowej dawczyni. Badanie nie wykrywa aneuploidii chromosomów płciowych w przypadkach ciąży bliźniaczej i zespołu znikającego bliźniaka. Badania nie wykonuje się u pacjentek z nowotworem złośliwym (obecnie lub w przeszłości), po przeszczepieniu szpiku kostnego lub narządu oraz w przypadku ciąży bliźniaczej i w zespole znikającego bliźniaka, jeżeli ciąża jest efektem zapłodnienia pozaustrojowego z wykorzystaniem komórki jajowej dawczyni lub usług surrogatki.

NIPD Genetics Public Company Limited wykonuje badania walidacyjne dla wszystkich chorób wykrywanych testem VERACITY. Badanie nie jest przeznaczone ani zwalidowane do wykrywania mozaicyzmu, triploidii, częściowych trisomii ani translokacji. Wynik dodatni w ciąży bliźniaczej oznacza duże ryzyko w odniesieniu do co najmniej jednego płodu. Wykrycie chromosomu Y w ciąży bliźniaczej oznacza obecność co najmniej jednego chromosomu Y. Chociaż badanie jest bardzo dokładne, istnieje niewielkie ryzyko uzyskania wyniku fałszywie dodatniego lub fałszywie ujemnego. Przyczyną tego mogą być ograniczenia techniczne i/lub biologiczne, obejmujące m.in. (ale nie tylko): mozaicyzm łożyskowo-płodowy i inne postacie mozaicyzmu, germinalne lub somatyczne aberracje chromosomowe u matki, pozostałości wolnego pozakomórkowego DNA obumarłego płodu oraz inne rzadkie mechanizmy molekularne. Test zwalidowano do wykrywania pełnych delecji badanych regionów chromosomowych. Częściowe delecje tych regionów mogą pozostać niewykryte. Test nie wykrywa wszystkich delecji prowadzących do rozwoju badanych zespołów mikrodelecji. VERACITY jest badaniem przesiewowym i nie stanowi testu diagnostycznego. Z tego powodu uzyskane wyniki należy interpretować łącznie z innymi danymi klinicznymi. Zaleca się powiązanie wyników testu VERACITY z obrazem ultrasonograficznym oraz pozostałymi danymi klinicznymi i wynikami innych badań. W razie zainteresowania ustaleniem ostatecznego rozpoznania należy wykonać amniopunkcję. Obowiązek poradnictwa przed badaniem i po jego wykonaniu, w tym udzielenia informacji o wskazaniach do przeprowadzenia dodatkowych inwazyjnych badań genetycznych, leży po stronie lekarza prowadzącego.

Nieinwazyjne badanie prenatalne VERACITY zostało opracowane i poddane ocenie skuteczności przez NPID Genetics Public Company Limited, spółkę posiadającą akredytację do wykonywania badań diagnostycznych o dużym stopniu złożoności na mocy amerykańskiej ustawy Clinical Laboratory Improvement Act (CLIA) z 1998 roku. Badanie jest przeznaczone wyłącznie do celów klinicznych, a jego wykorzystanie w celach badawczych jest zabronione. Przed dopuszczeniem do obrotu test nie został przebadany ani zatwierdzony przez Agencję ds. Żywności i Leków w USA (Food and Drug Administration - FDA), ponieważ w myśl obowiązujących przepisów takie badania ani zgoda nie są wymagane.

**Dok. opatrzony podpisem elektronicznym weryfikowanym cert. kwalifikowanym - KIR s.a.
Poprawność treści sprawozdania zweryfikowała:**