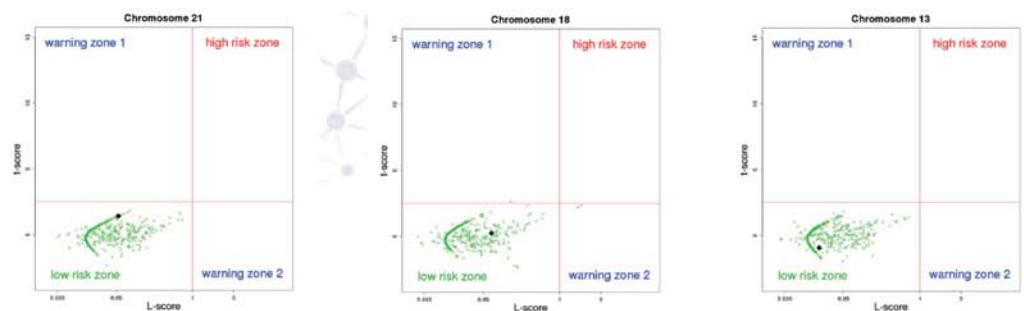


Nieinwazyjne prenatalne badanie genetyczne – wynik analizy cffDNA

Dane pacjentki

Imię i nazwisko pacjentki: **Wiktoria Bezpieczna**Ubezpieczenie: **tak**PESEL: **89060411465**Data pobrania: **30-10-2014**Kod próbki: **14B1317675**Data otrzymania materiału: **31-10-2014**Rodzaj badania: **NIFTY**Wiek ciąży w dniu pobrania: **12tc+6**Placówka kierująca: **CORFAMED Sp. z o.o.**Wynik: **prawidłowy**Ryzyko **Trisomii 21**: **1/4164051989**Ryzyko **Trisomii 18**: **1/1719024426**Ryzyko **Trisomii 13**: **1/5126275545**Płeć płodu: **męska**Liczba chromosomów płci: **prawidłowa**Zespół mikrodelecyjny (>10Mpz) 5p, 1p36, 2q33.1: **nie stwierdzono**

Interpretacja:

Nie stwierdzono podwyższonego ryzyka obarczenia płodu trisomią chromosomów 21, 18 lub 13 pary ani nieprawidłowości w zakresie liczby chromosomów płci. W badaniu pilotażowym nie stwierdzono obecności mikrodelecji (>10Mpz) 5p, 1p36 ani 2q33.1. Badany płód jest płci męskiej.

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

Uwagi: **brak**Data: **12-11-2014**

Zatwierdził

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

INFORMACJE OGÓLNE: Badanie genetyczne w kierunku ryzyka trisomii 21, 18 i 13 chromosomu, mikrodelecji (>10Mpz) 5p, 1p36 i 2q33.1 oraz nieprawidłowości liczbowych w zakresie chromosomów płci wykonano z wolnego DNA płodu (cffDNA) pozyskanego z krwi ciężarnej, z wykorzystaniem testu NIFTY w laboratorium BGI Clinical Laboratories. Nie można wykluczyć obecności u płodu aberracji chromosomowych innych niż badane.

NIFTY jest bardzo dokładnym testem szacowania ryzyka, ale NIE jest badaniem diagnostycznym. Czułość badania $\geq 99,65\%$, specyficzność $\geq 99,98\%$. Dokładność oszacowania płci 97%. Nie można zapewnić wiarygodności wyniku, jeśli u ciężarnej została wykonana transfuzja krwi (w ciągu ostatnich 6 miesięcy), przeszczep narządu, immunoterapia lub terapia z wykorzystaniem komórek macierzystych. Wiarygodność wyniku obniżają także aberracja chromosomowa u ciężarnej oraz mozaicyzm chromosomowy łożyska.

Non-invasive prenatal genetic testing – analysis of cfDNA

Sample information:

Patient name: **Wiktoria Bezpieczna**

Date of collection: **30-10-2014**

PESEL No.: **89060411465**

Received: **31-10-2014**

Barcode: **14B1317675**

Gestational week: **12w+6**

Service: **NIFTY**

Referring Centre: **CORFAMED Sp. z o.o.**

Insurance: **yes**

Results: low risk

Trisomy 21 risk: **1/4164051989**

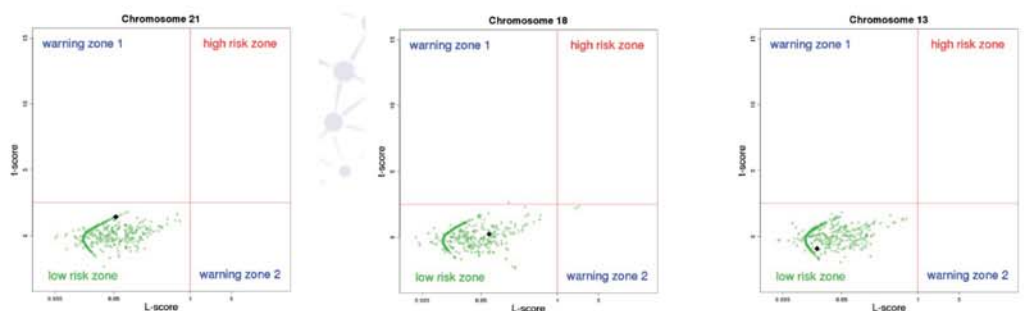
Trisomy 18 risk: **1/1719024426**

Trisomy 13 risk: **1/5126275545**

Fetal sex indication: **male**

Sex chromosome analysis: **abnormality not detected**

(>10Mb) 5p, 1p36, 2q33.1 microdeletion syndrome: **not detected**



Conclusion:

Low risk of trisomy 21, 18 and 13 for the current pregnancy. No abnormality detected concerning the sex chromosome number. Pilot study didn't detect (>10Mb) 5p, 1p36 or 2q33.1 microdeletion syndrome. Fetal sex indicated as male.

Genetic counselling is recommended to explain the test results.

Remarks: none

Dated: **12-11-2014**

Approved by:

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

ADDITIONAL INFORMATION: Assessment of the fetal aneuploidy risk has been made with the NIFTY test in BGI Clinical Laboratories. NIFTY test is developed for detection of Trisomy 21, Trisomy 18 and Trisomy 13, by testing circulating free fetal DNA from maternal blood. Information about fetal sex, sex chromosome number, 5p, 1p36 and 2q33.1 microdeletion syndromes (>10Mb) are also provided. Chromosomal aberrations other than indicated cannot be excluded on the basis of the NIFTY test.

NIFTY is a very accurate screening test but it is NOT a diagnostic test. Specificity $\geq 99,98\%$, sensitivity $\geq 99,65\%$. Fetal sex indication accuracy 97%. The following conditions may affect the accuracy of this test: blood transfusion, transplant surgery, immunotherapy or stem cell therapy prior to sampling. Placental mosaicism and maternal chromosomal aberration are also important issues which may affect the accuracy of results.