

Sonuç Raporu

İstem Yapan:	Dr. SANLI ERKAN	Hasta:	AD, SOYAD
Tedarikçi Kurum:	BioGen - İstanbul - Türkiye	Doğum Tarihi:	28.06.1981
Tedarikçi Telefonu:	+ 90 212 438 6590	Hasta No:	12345
İstem Tarihi:	06.03.2017	Örnek No:	123456789
Alınma Tarihi:	06.03.2017	Dış Laboratuvar:	
Variş Tarihi:	09.03.2017	Klinisyen:	Dr. SANLI ERKAN
İstem No:	ORD17065-01014	Sonuç Tarihi:	16.03.2017 08:27

21, 18 ve 13. Kromozomlar için Test Sonucu

NORMAL

Çalışılan örnekte 21, 18 ve 13. kromozomlar için normal değerler saptanmıştır. Klinik takip önerilmektedir.

Diğer ilişkili olduğu bilinen kromozom bölgeleri de ayrıca incelenmiştir; Trizomi 22, Trizomi 16, Turner, Klinefelter, Trizomi X, XYY sendromları ve belirli mikrodelsiyonlar (22q- DiGeorge, 15q- Angelman / Prader Willi, 11q- Jacobsen, 8q- Langer-Giedion, 5p- Cri-du-chat, 4p- Wolf-Hirschhorn ve 1p36- sendromu) sadece anormallik saptanması halinde Ek Bulgu olarak raporlanmaktadır.

Laboratuvar Sorumlusunun Notu:

Serbest Fetal DNA Oranı: % 8

Analiz Metodu

Anti koagulan içeren maternal tam kandan plazma içeriği ayrıldıktan sonra serbest fetal DNA saflaştırıldı. Genomik DNA bilgisi oluşturularak 21, 18, 13 ve Y kromozomu değerlendirildi.¹ Ek olarak 22, 16. kromozomlar, cinsiyet kromozom (X ve Y) miktarları ve belirli bölgeler de (22q, 15q, 11q, 8q, 5p, 4p, 1p) ayrıca değerlendirildi, sadece anormallik saptanması halinde Ek Bulgu olarak raporlanmaktadır.

Test Hakkında

MaterniT21 PLUS testi, maternal kan örneğinden ayrıştırılan serbest fetal DNA örneğini analiz eder. Testin kromozomal anomaliler açısından artmış riski bulunan gebe kadınlarda kullanımı önerilmektedir. İkiz gebeliklerdeki validasyon bilgisi sınırlıdır ve üçüz gebeliklerdeki anöploidi tespiti henüz valide edilmemiştir.

Performans

MaterniT21 PLUS laboratuvarında geliştirilmiş test (LDT) için performans özellikleri artmış fetal kromozomal anöploidi riski bulunan gebe kadınlarda yapılan klinik validasyon çalışmaları ile belirlenmiştir.^{1, 2, 3}

Kullanım Amacı	Performans	Güven Aralığı (%95)
Trizomi 21	Sens: %99.1	%96.3 - 99.8
	Spes: %99.9	%99.6 - 99.9
Trizomi 18	Sens: >%99.9	%92.4 - 100
	Spes: %99.6	%99.2 - 99.8
Trizomi 13	Sens: %91.7	%59.7 - 99.6
	Spes: %99.7	%99.3 - 99.9
Y Kromozomu	Hass: %99.4	%99.0 - 99.6

Testin Sınırları

DNA test sonuçları tüm bireylerde net sonuç vermeyebilir. Serbest fetal DNA analizi, CVS veya amniyosentez ile elde edilen hassasiyet ve doğrulukta prenatal tanının yerini alamaz. Anormal test sonucu olan veya ek bulgu saptanan bir hasta genetik danışmanlık için yönlendirilmeli ve test sonucunun doğrulanması için invazif prenatal tanı işlemi önerilmelidir.⁴ Normal sonuç olması veya ek bulgu bulunmaması da gebeliğin etkilenmediği anlamına gelmez. Test sonuçları çok yüksek doğruluğa sahip olsa da, prenatal, maternal veya fetal mozaikizm veya başka nedenlerle tüm kromozomal anomaliler tespit edilemeyebilir. Bilinen çoğul gebeliklerde cinsiyet kromozom anomalileri raporlanamaz. Uzman doktor bu bilginin kullanımı ve hastasının takibinden sorumludur.

Not

Bu test Sequenom Laboratuvarları tarafından geliştirilmiş ve performans özellikleri belirlenmiştir. ABD FDA kapsamına alınmamış veya onaylanmamıştır. Bu test klinik amaçla kullanılmaktadır. Araştırma veya geliştirme amaçlı olarak değerlendirilmemelidir. Bu laboratuvarın, Klinik Laboratuvar Geliştirme Yönergeleri (CLIA) doğrultusunda sertifikasyonu mevcut olup, Amerikan Patoloji Derneği (CAP) tarafından da yüksek derecede karmaşık klinik laboratuvar testini yapabileceğine dair akreditasyonu tamamlanmıştır.

Referanslar

- Palomaki GE, et al. Genet Med. 2012; 14(3): 296-305.
- Palomaki GE, et al. Genet Med. 2011; 13(11): 913-920.
- Mazloom AR, et al. Prenat Diag. 2013; 33(6): 591-597.
- ACOG/SMFM Komite Görüş Raporu No. 545, Aralık 2012.

Juan-Sebastian Saldivar, MD

Laboratuvar Direktörü, Sequenom Laboratuvarları

16.03.2017