

Ergebnis der nicht-invasiven pränatalen Untersuchung

LifeCodexx AG | Line-Eid-Straße 3 | 78467 Konstanz, Deutschland

Testaccount für LIVS
Line-Eid-Straße 3
7846755 Konstanz
Malaysia

Dr. Martin Musterarzt

2017-06-01*

Titel, Name, Vorname der Patientin

Musterfrau, Martina

Einlings- oder Mehrlingsschwangerschaft

geb. am

Einlingsschwangerschaft

1980-10-10*

Testoption

Testoption 3

Probeneingang
2017-03-14*

Barcode Nr.
02598659

Lab ID
LCD56437

QC
erfüllt

cffDNA-Gehalt
15,71 %

Chromosom	Analysewert (Normbereich)	Ergebnis	Interpretation
Chromosom 21	3,1 (< 3,0)	außerhalb des normalen Bereichs	Hinweis auf fetale Trisomie 21
Chromosom 18	-0,1 (< 3,2)	im normalen Bereich	Kein Hinweis auf fetale Trisomie 18
Chromosom 13	0,4 (< 3,9)	im normalen Bereich	Kein Hinweis auf fetale Trisomie 13
Geschlechtschromosomen	ChrX: -6,0; ChrY: 15,5 (ChrX < -3; ChrY > 3)	im normalen Bereich	kein Hinweis auf Turner, Triple-X, Klinefelter oder XYY-Syndrom

Auf Grund des vorliegenden positiven Testergebnisses wird auf die Notwendigkeit einer genetischen Beratung und ihre Bedeutung im Hinblick auf die Konsequenzen für die untersuchte Patientin und ihre Familie hingewiesen. Laut Empfehlungen internationaler Fachgesellschaften wird zur Absicherung des Testergebnisses eine weitere ärztliche Abklärung, üblicherweise in Form einer invasiven Diagnostik, dringend empfohlen. Im Falle von diskordanten Ergebnissen bitten wir um Rückmeldung.

Für diese Analyse wurde die Methode des random massively parallel sequencing (rMPS) (oder: next generation sequencing, NGS) angewendet.

Fetales Geschlecht

männlich

Das fetale Geschlecht darf in Deutschland gemäß § 15 Abs. 1 GenDG der Schwangeren mit ihrer Einwilligung nach Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden. Bitte beachten Sie in anderen Ländern die Einhaltung entsprechender nationaler Gesetze.

Untersuchungsmethode und Analyseergebnis: Der PrenaTest® für die Bestimmung der untersuchten Chromosomenstörungen basiert auf molekulargenetischen Methoden wie qPCR und next generation sequencing (NGS) unter Verwendung der CE-gekennzeichneten Software PrenaTest® DAP.plus. Die Grenzwerte der Analysewerte, anhand derer ein positives von einem negativen Testergebnis unterschieden wird, sind für die Chromosomenstörungen aufgrund biologischer und analytischer Faktoren unterschiedlich. Für die Bestimmung gonosomaler Aneuploidien werden weitere Bewertungskriterien herangezogen, so dass die genannten Analysewerte allein nicht aussagekräftig sind. Bei Anwendung des PrenaTest® in der Praxis ist eine Aussagekraft von 100% nicht zu erwarten. Mit dem PrenaTest® können generell keine Aussagen zu strukturellen Chromosomenveränderungen, zu Mosaiken oder einer Polyploidie getroffen werden. Weitere Informationen zur Leistungsbewertung (Sensitivität/Spezifität) und Aussagekraft des PrenaTest®, den Grenzen der Untersuchung sowie der Bestimmung des fetalen Geschlechts sind unter www.lifecodexx.com/fuer-aerzte/download-center abrufbar.

Konstanz, 2017-06-01*

Validierung durchgeführt von
J. Bonnet, M.Sc. (Erstvalidierung) und Dr. Testdoktor (finale Validierung)

Diese Ergebnismitteilung wurde elektronisch erstellt und ist ohne Unterschrift gültig.