

Ergebnis der nicht-invasiven pränatalen Untersuchung

2016-06-23*

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

Dr. med. Conrad Musterarzt
Musterklinikum
Musterkamp 1
54321 Musterhausen

Fax: +4975319769480

Titel, Name, Vorname der Patientin

Musterfrau, Marry

Einlings- oder Mehrlingsschwangerschaft

geb. am

Einlingsschwangerschaft

1970-01-01*

Testoption

Express-Service

Testoption 3

ja

Probeneingang

2016-06-17*

Barcode Nr.

00000002

Lab ID

LCD00002

QC

erfüllt

cffDNA-Gehalt

19,5 %

| Chromosom | Analysewert (Normalbereich) | Ergebnis | Interpretation |
|------------------------|--|---------------------------------|---|
| Chromosom 21 | 5,1 (< 3,0) | außerhalb des normalen Bereichs | Hinweis auf fetale Trisomie 21 |
| Chromosom 18 | 0,0 (< 3,2) | im normalen Bereich | kein Hinweis auf fetale Trisomie 18 |
| Chromosom 13 | 0,1 (< 3,9) | im normalen Bereich | kein Hinweis auf fetale Trisomie 13 |
| Geschlechtschromosomen | ChrX: -2; ChrY: 8 (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.

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 PraenaTest® für die Bestimmung der fetalen Trisomien 21, 18 und 13 sowie gonosomaler Aneuploidien basiert auf next generation sequencing und einer z-score-Berechnung nach erfolgter DNA-Isolierung aus mütterlichem Plasma. Anhand des z-scores wird bestimmt, ob die untersuchte Probe eine Chromosomenstörung aufweist. Die Grenzwerte der z-scores, anhand derer ein positives von einem negativen Testergebnis unterschieden wird, sind für die Trisomien 21, 18 und 13 aufgrund biologischer und analytischer Faktoren unterschiedlich. Für die Bestimmung gonosomaler Aneuploidien werden weitere Bewertungskriterien herangezogen, so dass der z-score allein nicht aussagekräftig ist. Die im Rahmen des PraenaTest® verwendete bioinformatische Analysesoftware PraenaTest® DAP,plus ist CE-gekennzeichnet. Bei Anwendung des PraenaTest® in der Praxis ist eine Aussagekraft von 100% nicht zu erwarten. Mit dem PraenaTest® können generell keine Aussagen zu strukturellen Chromosomenveränderungen, zu Mosaiken oder einer Polyploidie getroffen werden. Weitere Informationen zur Leistungsbewertung (Sensitivität/Spezifität) und Aussagekraft des PraenaTest®, den Grenzen der Untersuchung sowie der Bestimmung des fetalen Geschlechts sind unter www.lifecodexx.com/fuer-aerzte/download-center abrufbar.

Konstanz, 2016-06-23*



Dr. Wera Hofmann
CSO



Dr. Sebastian Grömminger
QMB



Dr. Michael Lutz
CEO