

LADR Laborzentrum Recklinghausen

Mitglied im LADR Der Laborverbund Dr. Kramer & Kollegen

Ärztliche Leitung: Dr. med. Dipl. Chem. D. Bachg, Dr. med. U. Haselhorst,
PD Dr. med. B. Mitterski

PD Dr. rer. nat. L. Arning, Dr. rer. nat. B. Böckmann, Dr. rer. nat. L. Prix, Dipl. Biol. A. Purczeld, Dr. med. DrPH U. Sagel,
Prof. Dr. med. K. Zerres

LADR

LADR MVZ GbR - Berghäuser Str. 295 - 45659 Recklinghausen

MVZGKR GE001

LADR GmbH

Medizinisches Versorgungszentrum

Dr. Kramer und Kollegen

Fachärzte für Labormedizin

Lauenburger Straße 67

21502 Geesthacht

DUPLIKATAUSDRUCK

erstellt: 21.06.2022 08:35



664544948 LAN KRAMER J GEESTHACHT

LADR MVZ GbR Recklinghausen

Tel/Fax 02361 3000-0/722-88

Patient:

geboren:

Labornummer: RF 2250 9999

Barcode: 20 1874 0178

Externe Referenz: 9922444206

Eingang vom: 20.06.22 08:21

Abnahme vom: 15.06.22 09:50

ENDBEFUND: 20.06.22 09:30 Seite 1/2

Material: 1 x Cell Free DNA

Resultat

Einheit

Referenzbereich/
Bewertungsgrenze

Humangenetische Untersuchungen

NaTALIA Pränataltest

Nicht invasiver Pränataltest zur Ermittlung des Risikos für fetale Aneuploidien

! Anzahl der Feten	1		
IVF	nein		
Körpergewicht	59	kg	
Körpergröße	165	cm	
BMI	22	kg/m ²	

Der BMI (body mass index) berechnet sich aus den Angaben für Gewicht und Größe.

Fetales Geschlecht männlich

Das fetale Geschlecht darf in Deutschland gemäß § 15 Abs. 1 GenDG der Schwangeren erst nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche p.c. mitgeteilt werden.

Trisomie 21	unauffällig		
Trisomie 18	unauffällig		
Trisomie 13	unauffällig		
Monosomie X	unauffällig		
Ermittelte Fetale Fraktion	15	%	

Humangenetische Beurteilung:

Der NaTALIA Pränataltest ergab keinen Hinweis auf das Vorliegen der untersuchten Chromosomenanomalien. Bitte beachten Sie, dass es sich um einen Screeningtest handelt. In sehr seltenen Fällen können falsch negative Ergebnisse auftreten.

**Resultat Einheit Referenzbereich/
 Bewertungsgrenze**

Hinweis/Erläuterung

Nach erfolgter humangenetischer Beratung und Aufklärung Ihrer Patientin über den Test, führten wir aus der eingeschickten Blutprobe den NaTALIA Pränataltest durch. Der Test ermittelt bei Einlings- und Zwillingsschwangerschaften die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer fetalen Trisomie 13, 18 und 21. Bei Einlingsschwangerschaften kann auch das Vorliegen einer fetalen Monosomie X und das fetale Geschlecht untersucht werden. Mögliche Ergebnisse sind das Vorliegen einer sehr geringen Wahrscheinlichkeit für die untersuchten Veränderungen, sowie das Vorliegen einer hohen Wahrscheinlichkeit für mindestens eine der untersuchten Anomalien. Die Sensitivität und Spezifität für die Detektion der Trisomien 13, 18 und 21 liegt laut Herstellerangaben bei >99%. Bei Zwillingsschwangerschaften sind niedrigere Werte zu erwarten.

Methode:

Das dem NaTALIA-Pränataltest zugrundeliegende Verfahren (VeriSeq NIPT v2, Illumina) ist CE-IVD-gekennzeichnet, also unabhängig geprüft und als in vitro Diagnostikum zugelassen. Der NaTALIA-Pränataltest basiert auf einem PCR-freien, paired-end Whole-Genome Next Generation Sequencing (NGS) auf einem NextSeq 550Dx Sequencer. Untersuchungsmaterial ist isolierte zellfreie DNA (cfDNA) aus mütterlichem Plasma, das nach der 10. SSW gewonnen wurde.

Die VeriSeq NIPT Assay Software wurde für die Datenanalyse des Aneuploidie Status und die Berechnung des Anteils der fetalen Fraktion an der cfDNA benutzt.

Einschränkungen:

Trotz hoher Testgüte ist der NaTALIA-Pränataltest keine diagnostische Untersuchung. Er zeigt lediglich die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen der getesteten genetischen Anomalien beim Feten an. Falsch positive und falsche negative Testergebnisse können vorkommen. Daher muss ein auffälliger Befund durch andere, i.d.R. invasive Verfahren überprüft werden.

Der NaTALIA-Pränataltest kann keine Aussagen über das Vorliegen fetaler Aneuploidien der nicht untersuchten Chromosomen, struktureller Chromosomenveränderungen, Mosaik, Polyploidien oder Einzelgenveränderungen treffen. Das Vorliegen eines abgestorbenen Zwilling, mütterlicher Aneuploidien, mütterlicher Mosaik (i.d.R. gonosomal), mütterlicher Organtransplantationen und mütterlicher Krebserkrankungen kann das Ergebnis der NaTALIA-Tests beeinflussen und Ergebnisse liefern, die nicht den Fetus repräsentieren.

Die im mütterlichen Plasma vorhandene zellfreie fetale DNA stammt aus der äußeren Zellmasse der Plazenta (dem Zytotrophoblasten).

Diese Zellen werden auch bei der Kurzzeitkultur in der Chorionzottenbiopsie untersucht. Aus dieser Diagnostik ist bekannt, dass in ca. 1-2% nicht übereinstimmende Ergebnisse zwischen Plazentagewebe und Fetus vorliegen. In diesen Fällen kann das Ergebnis NaTALIA-Pränataltests nicht mit dem fetalen Genotyp übereinstimmen (falsch positives bzw. falsch negatives Ergebnis).

Bei Hinweisen auf fetale Trisomien aus anderen Untersuchungsverfahren (z.B. Ultraschall) empfehlen wir andere Testverfahren. Der Test ist nicht für höhergradige Mehrlingsschwangerschaften geeignet.

Einwilligung nach § 8:

Für die in diesem Befund durchgeführten humangenetischen Untersuchungen liegt eine Einwilligungserklärung des Patienten nach § 8 Gendiagnostikgesetz vor.

Bemerkung:

(!) ACHTUNG! Befundkorrektur bei mit (!) gekennzeichneten Untersuchungen - Vorbefund bitte ggf. vernichten!



Mit freundlichen kollegialen Grüßen

ärztlich verantwortlich:

Herrn Dr. med. Uwe Haselhorst (Laborarzt)