

Hasta Adı Soyadı	:	Test İstem Tarihi	:15.10.2021 09:21
Doğum Tarihi ve Yaş	:xx.xx.1981 - 40	İncelenen Örnek	:Periferik kan (fetal DNA)
Cinsiyet	:K	Örnek Alım Tarihi	:15.10.2021 09:21
T.C. Kimlik No	:*****3130	Örnek Kabul Tarihi	:15.10.2021 09:21
Endikasyon	:-	Protokol No:	:NIPT21-447
Gönderen Doktor/Merkez	:-	Rapor Tarihi	:16.10.2021 12:53

SAT: xx**Gebelik Haftası:** 12 GH**Kilo:** xxx kg**Testin Özellikleri:**

NIPT24, 'Yeni Nesil Dizileme' teknolojisi ile (NGS) genom boyu tarama yaparak 21, 18 ve 13. kromozomun yanı sıra nadir diğer otozomal anöploidiler ve cinsiyet kromozomu anöploidileri (SCA) ile kopya sayısı varyasyonları (CNV) (≥ 7 Mb) olarak da anılan parsiyel delesyonlar ve duplikasyonları içerecek şekilde detaylı bilgiler sunmaktadır. Genişletilmiş tarama seçeneğiyle NIPT24, gelişme gerilikleri ve/veya fetal anomaliler gibi nadir otozomal anöploidiler ve CNV ile ilişkili klinik durumları saptayabilir.

Fetal DNA: %5

SONUÇ**YÜKSEK RİSK - Trizomi 21**

Kromozom	Risk
21. Kromozom	Yüksek risk
18. Kromozom	Düşük risk
13. Kromozom	Düşük risk
Diğer Kromozomal Anöploidiler	Düşük risk
Cinsiyet Kromozom Anöploidileri	Düşük risk
- 45,X	Düşük risk
- 47,XXX	Düşük risk
- 47,XXY	Düşük risk
- 47,XYY	Düşük risk
Genom boyu parsiyel delesyon ve duplikasyonlar (≥ 7 Mb)	Düşük risk

YORUM

NIPT24 testi sonrasında "**Trizomi 21**" için **yüksek risk** saptanmıştır.

Tüm NIPT testlerinin **bir tarama testi** olması nedeniyle yüksek riskli bulunan gebeliklerde sonuçların amniyosentez, koryon villus örnekleme (CVS) veya kordon kanından yapılacak prenatal tanı ile **mutlaka doğrulanması** gereklidir.

NIPT24 bir **tarama testi** olup anne kanındaki fetal DNA'da kromozomlara ilişkin **risk analizi** yapmaktadır.

* Bu test; **çözünürlüğünün altında kalan delesyon&duplikasyonlar ile dengeli kromozom değişiklikleri, mozaizm, triploidiler, tek gen hastalıkları ve UPD için bilgi verici değildir.**

* **Taranmayan bölgeler ve hastalık olasılığı ile ilgili bilginin genetik danışma ile verilmesi önerilir.**

Saygılarımızla,

Bu rapor **Uzm.Dr.Hakan BERKİL** tarafından **elektronik olarak** imzalanmıştır.

TESTİN KULLANIM AMACI İLE İLGİLİ BİLGİLENDİRME

NIPT24; en az 10 haftalık gebelerde periferik kan örneğinden genom boyu fetal kromozom anomalilerin saptanabilmesi için kullanılan geniş kapsamlı tarama testidir. Kullanmış olduğu teknolojinin numune hazırlama ve analiz yazılımı in-vitro tanı uygulamalarına uygun olarak belgelendirilmiştir (CE-IVD). NIPT24, 23 kromozom için anöploidi (trizomi ve monozomi) ile parsiyel delesyon ve duplikasyonları tespit edebilmek için "Tüm Genom Dizileme (WGS)" yöntemini kullanır. Test sonrasında saptanması durumunda cinsiyet kromozomu anöploidileri de raporlanmaktadır. Bu tarama testi, tanı veya diğer gebelik yönetimi kararları için tek değerlendirme aracı olarak kullanılmamalıdır. **Anne kanından serbest fetal DNA analizine** dayanan ve girişimsel olmayan bu test bir **tarama testi** olup, **tanı testi değildir**.

NIPT24 testi metod olarak Illumina Veriseq NIPT Solution V2 teknolojisine ait iş akışını kullanır. Bu iş akışı içerisinde Illumina NextSeq 550 DX yeni nesil sekanslama sistemi, VeriSeq NIPT MicroSTAR otomatize edilmiş örnek hazırlama robotu, Illumina VeriSeq NIPT V2 örnek hazırlama kiti ve VeriSeq NIPT Onsite Server V2 ile VeriSeq NIPT Assay Software V2 yazılımı ile tüm veriler merkezimizde işlenir, saklanır ve analizleri yapılır.

TESTİN LİMİTASYONLARI

NIPT24 testi bir 'TARAMA' testidir. Bu tarama testi, tanı veya diğer gebelik yönetimi kararları için tek değerlendirme aracı olarak kullanılmamalıdır. Yanlış pozitif ve yanlış negatif sonuçlar testin limitasyonlarından bir tanesidir. Normal raporlanan bir sonuç, gebeliğin kromozomal anomaliye sahip olma olasılığını tamamen ortadan kaldırmaz. Bu test; saptama limitlerinin altında kalan kromozomal anomalileri, poliploidi (triploidi vb), nöral tüp defektleri ve tek gen bozuklukları (DNA hastalıkları) ile otizm gibi diğer nörolojik, psikolojik durumlar için risk hesaplaması yapamaması nedeniyle bilgi verici değildir.

Test sonuçları, plasenta (plasenta ile sınırlı mozaisizm, CPM) veya annede mevcut olan bir mozaisizm durumunda fetüsün kromozomal durumunu doğru bir şekilde yansıtmayabilir.

NIPT24 testinin sonucu aşağıdaki bilgileri sağlar;

- Standart tarama ile sık gözlenen trizomi 13,18 ve 21 için risk analizi,
- Genom boyu tarama ile 7 Mb ve üzeri tüm otozomlarda saptanan nadir/sık gözlenen parsiyel delesyon/duplikasyon analizi,
- Tekil gebeliklerde cinsiyet kromozom anomalileri (X0,XXX,XXY ve XYY). Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Yönetmeliğine göre tıbbi endikasyonlar dışında fetüse ait cinsiyet bilgisi sağlanması yasaktır.

Testin duyarlılığını ve özgüllüğünü destekleyen kanıtlar **tekil ve ikiz gebelikleri kapsar**. Bunun dışındaki **üçüz ya da daha fazla çoğul gebelikler için** test için sağlanan bilgiler ve talimatlar geçerli değildir, **kullanılamaz**.

NIPT24 testi poliploidileri (örneğin; triploidi) ve/veya dengeli kromozomal yeniden düzenlemeleri saptayamaz.

Bu test periferik kan örneğinden , gebelik haftası 10 ve daha üzeri olan hamile kadınlara uygulanır.

Raporda bildirilen 'DÜŞÜK RİSK' sonucu analiz edilen kromozomlardaki olası muhtemel anomalilerini elemine etmeyebilir. DÜŞÜK RİSK sonucu devam eden gebelikte diğer kromozom anomalilerini, doğum defektlerini ya da genetik durumları elemine etmez.

Kromozom boyutunun en az %75'ini kapsayan delesyon ve duplikasyonlar, tüm kromozom anöploidisinin göstergesi olabilir.

Genom boyu taramalarda belirlenmiş bazı bölgeler analiz kapsamı dışında tutulmuştur. Kapsam dışında tutulan kromozomal bölgeler Illumina Support internet sitesinden ulaşılabilir. Genomik anomali analizi sadece **kapsam dahilindeki** bölgeler için bildirilir.

Test sonuçlarını olumsuz olarak etkileyebilecek durumlar; Maternal kan transfüzyonu gerçekleştirilmiş olması, Maternal organ nakli, Maternal cerrahi işlemler, Maternal mozaisizm, Maternal immün terapi, kök hücre nakli ya da maternal malignite, Fetoplantal mozaizm, Kayıp ikiz

