


Klinisk Biokemisk Afdeling, AHH	Udskrevet er dokumentet ikke dokumentstyret.				Niveau: Øvrige dokumenter	
	Trisomi-relateret-gen;DNA					
Dokument ID: 5736	Forfatter: LAM	Redaktør: ANR	Dokumentansvarlig: Special	Version: 2	Godkendt af: LBA	
Dokumentbrugere: Alle					2019-04-09	

1) Generelle data

Bestillingskode:

NPU53990

Analysenavn:

P-Trisomi-relateret DNA gruppe[NIPT]

IUPAC navn og kode:

DNA fragment(P)-DNA fragment, trisomi-relateret; arb.fr.(liste) NPU53990

Bestillingsbemærkninger:

NPU53991 DNA-fragment(P)-DNA-fragment(Kromosom 13); arb.fr.(proc.)
 NPU53992 DNA-fragment(P)-DNA-fragment(Kromosom 18); arb.fr.(proc.)
 NPU53993 DNA-fragment(P)-DNA-fragment(Kromosom 21); arb.fr.(proc.)
 NPU53995 DNA-fragment(P)-DNA-fragment(Kromosom Y); arb.fr.(proc.)

Udførelse:

1 gang ugentligt

Mulige prioriteter og forventet svartid:

Rutineanalyse med besvarelse af 90% af alle prøver inden for 10 hverdage

Forberedelse:

Ingen særlige forholdsregler forud for prøvetagning, men vægt, højde, gestationsalder på prøvetagningstidspunkt, indikation for analysen (f.eks. 1.trimester screeningsresultater; risiko og nakkefold) bedes oplyst ved bestillingen. Ligeledes oplyses om fosterkøn ønskes oplyst.

Prøvetagning:

For prøvetagning på Hvidovre Hospital:
 2x9ml veneblod i K3-EDTA-glas (Lilla9S) med lilla prop og sort ring. Prøverne centrifugeres i 10 min. ved 3500 rpm inden for en time fra prøvemodtagelsen. Plasma overføres til cryorør og opbevares i køleskab i maksimum 24 timer inden endnu en centrifugering i 10 min. ved 13600g (4°C). Plasmaet fordeles i 2-3 cryorør (2 ml pr. rør), og opbevares ved -20°C indtil analysering.

For prøvetagning uden for Hvidovre Hospital:
 2x9ml veneblod i STRECK-rør til celle-frit DNA-analyse. Rørene med veneblod kan holde sig i 14 dage ved 6-37°C inden centrifugering.

Forsendelse:

Fra kliniske afdelinger på Hospitalet:

Sendes med portør umiddelbart efter prøvetagningen

Fra praksis:

Fuldblod opbevares ved stuetemperatur indtil afhentning (prøven skal modtages i prøvemodtagelsen på Hvidovre Hospital senest 14 dage efter blodprøvetagningsdato).

2) Kliniske data

Indikation:

Øget risiko for trisomi 21, 18 eller 13 ud fra den gravides alder, fosterets nakkefoldtykkelse og doubletest-resultat. Det er også muligt at få foretaget en NIPT på baggrund af en tidligere graviditet med trisomi 21, 18 eller 13.

Referenceinterval:

Oplysninger om kilder til referenceinterval kan fås ved henvendelse til klinisk biokemisk afdeling.

Ringegrænse:

Ingen

Tolkning:

Øget sandsynlighed for trisomi 21, 18 eller 13 skal konfirmeres med en fostervandsprøve eller moderkagebiopsi. Er svaret et "no call" bør kvinden tilbydes enten en ny NIPT eller en invasiv test afhængig af gestationsalder.

Medicinsk baggrund:

NIPT er en screeningtest, hvorfor biologisk og analytisk betinget falsk positivt eller falsk negativt resultat kan forekomme. Testen kan ikke med sikkerhed påvise kønskromosomafvigelser, mosaicisme, triploidi, partiel mono-/trisomi, balancerede rearrangementer, mikrodeletioner/-duplikationer eller monogen sygdom hos fosteret.

Biologisk variation:

Ikke relevant

Intraindividuel biologisk variation:

Ikke relevant

Kritisk forskel:

Ikke relevant

3) Analysetekniske data

Analyseudstyr:

HiSeq1500 (Illumina)

Analysemetode /beregningsmetode:

Helgenomsekventering af frit-cirkulerende DNA isoleret fra plasma og relativ kvantificering af kopiantal til estimering af sandsynligheden for føtal autosomal trisomi (WISECONDOR). Sandsynligt fosterkøn bestemmes ved analyse af data på Y-kromosomet (DEFRAF). Estimat af den føtale DNA-fraktion foretages ved analyse af DNA-specifikke sekvenser (SeqFF). Hvis denne er for lav vil det fremgå af svaret ("no-call" svar).

Ekspanderet kombineret relativ måleusikkerhed (k=2):

Ikke relevant

Maksimal dag-til-dag (intermediær) imprecision:

Se valideringsrapport for NIPT

Svarafgivelsesinterval:

Svar afgives med enten lav eller høj sandsynlighed for trisomi 21, 18 eller 13. I visse tilfælde kan svaret afgives som inkonklusivt eller "no call" pga. analyseusikkerhed af det enkelte kromosom eller hele analysen. Kvinderne vil i disse tilfælde anbefales enten en ny NIPT analyse eller en invasiv test, afhængig af kvindes gestationsalder.

Sporbarhed:

Ikke relevant

Specificitet og interferens:
Se valideringsrapport for NIPT

Akkrediteret analyse:
Ja på Hvidovre Hospital

Distribution
1: Hjemmeside

Revisionslog

Version	Godkendt	Ændringskommentar
2	2019.04.09	
1	2019.03.08	