



Referto Analisi : PrenatalSAFE 3 -Screening prenatale non invasivo di Aneuploidie Cromosomiche

Data Referto:07/05/2015

Ora:18:45

Anagrafica Laboratorio / Medico

Centro Inviante:

Città:

Anagrafica Paziente

Cognome:

Nome:

Data di Nascita:

Luogo di Nascita:

Origine Etnica: N.A.

Sesso: F

Medico inviante:

Vs. Codice di riferimento:

Indicazione:

Storia Clinica:

Dati Campione

Tipo Campione: Prelievo Ematico

Ns. Codice campione:

Data Accettazione: 29/04/2015

Ora Accettazione: 11:28

Data prelievo:

Dati Analisi

Analisi effettuata/e: PrenatalSAFE 3 -Screening prenatale non invasivo di Aneuploidie Cromosomiche

Codice OMIM:

Ereditarietà:

Gene investigato:

OMIM:

Sequenza riferimento:

Metodo di analisi:

Massive Parallel Sequencing (MPS) mediante tecnica Next Generation Sequencing (NGS)

Strategia diagnostica:

Data inizio analisi: 29/04/2015

Data fine analisi:

07/05/2015



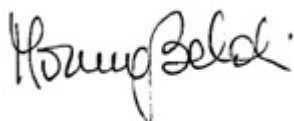
Risultati e Conclusioni

Risultato:	Presenza di TRISOMIA del cromosoma 21. ASSENZA di aneuploidie per i cromosomi 13 e 18. Sesso fetale: presenza del cromosoma Y. Frazione Fetale (FF): 8.85%.		
Interpretazione:	L'analisi del DNA fetale libero (cffDNA) dal campione biologico in esame ha evidenziato la PRESENZA di aneuploidia del cromosoma 21 (TRISOMIA 21). ASSENZA di aneuploidie per i cromosomi 13 e 18.		
Note tecniche:	Il DNA fetale libero è stato inizialmente isolato dal campione ematico ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, le regioni cromosomiche del DNA fetale circolante sono state sequenziate ad elevata profondità di lettura (circa 30 milioni di sequenze) mediante l'innovativa tecnologia di Sequenziamento Massivo Parallelo (MPS) dell'intero genoma fetale, impiegando sequenziatori Next Generation Sequencing (NGS) ILLUMINA. Le sequenze cromosomiche sono state quindi quantificate attraverso una avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali aneuploidie cromosomiche fetali. Tipo di gravidanza: Gemellare. Limit of Detection (LOD) della metodica: frazione fetale (FF) 2%. Per i campioni con FF minore del 2%, verrà richiesta la ripetizione dell'esame con un nuovo prelievo. Vedasi relazione tecnica in allegato.		
Commenti:	Si consiglia consulenza genetica e controllo del cariotipo fetale mediante amniocentesi.		
Suggerimenti:	L'esame effettuato ha prodotto un risultato per il quale è consigliabile un colloquio di approfondimento con uno specialista in genetica medica. Qualora fosse di suo interesse ricevere una consulenza genetica, il ns. Centro offre gratuitamente la possibilità di un colloquio, presso la sede di Roma, con la genetista del Centro, la Dr.ssa Marina BALDI. Per fissare l'appuntamento per la consulenza è sufficiente chiamare la segreteria, al numero Verde 800.501651 oppure al centralino 06.8811270, dalle 8.00 alle 20.00.		
Risultati verificati da:	Martina Mariano	Data verifica :	07/05/2015
Risultati validati da:	Francesco Fiorentino	Data validazione :	07/05/2015

Il presente referto costituisce copia conforme all'originale, il quale è depositato negli archivi del laboratorio Genoma Group Srl.

Il Genetista

Dr.ssa Marina Baldi



Genoma Group Srl

Roma, 07 maggio 2015

Il Direttore del laboratorio

Dr. Francesco Fiorentino



Genoma Group Srl