



Referto Analisi : PrenatalSAFE 5 - Screening prenatale non invasivo di Aneuploidie Cromosomiche

Data Referto: 15/05/2015

Ora: 13:27

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: 13/05/2015

Ora Accettazione: 13:17

Data prelievo: 12/05/2015

Dati Analisi

Analisi effettuata/e: PrenatalSAFE 5 - 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: 13/05/2015

Data fine analisi:

15/05/2015



Risultati e Conclusioni

Risultato: **ASSENZA di aneuploidie** per i cromosomi 21,18, 13 e cromosomi sessuali.

Sesso fetale: **Femmina.**

Interpretazione:

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 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. 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:

Suggerimenti:

Risultati verificati da: Martina Mariano

Data verifica : 15/05/2015

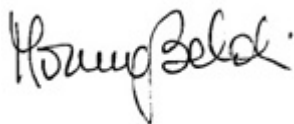
Risultati validati da: Mariateresa Sessa

Data validazione : 15/05/2015

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, 15 maggio 2015

Il Direttore del laboratorio

Dr. Francesco Fiorentino



Genoma Group Srl