



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

Data Referto: 16/04/2015

Ora: 16:43

**Anagrafica Laboratorio / Medico**

Centro Inviante:

Città:

**Anagrafica Paziente**

Cognome:

Nome:

Data di Nascita: 02/07/1980

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: 14/04/2015

Ora Accettazione: 13:30

Data prelievo:

**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: 14/04/2015

Data fine analisi:

16/04/2015



### Risultati e Conclusioni

**Risultato:** L'analisi eseguita, a causa della **scarsa quantità di DNA fetale** in circolo, non ha prodotto risultato.  
**Frazione Fetale: <2%**  
Si consiglia la ripetizione del prelievo.

### 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:** Sara Bono

**Data verifica :** 16/04/2015

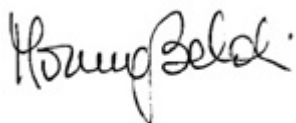
**Risultati validati da:** Andrea Nuccitelli

**Data validazione :** 16/04/2015

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, 16 aprile 2015

### Il Direttore del laboratorio

Dr. Francesco Fiorentino



Genoma Group Srl