



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

Data Referto: 22/04/2015 Ora: 19:40

Anagrafica Paziente

Cognome: _____ Nome: _____
Data di Nascita: _____ Luogo di Nascita: _____
Origine Etnica: N.A. Sesso: F
Medico inviante: _____ Centro Inviante: _____
Indicazione: _____
Storia Clinica: _____

Dati Campione

Tipo Campione: Prelievo Ematico
Codice Esterno: _____ Ns. Codice campione: _____
Data Accettazione: 17/04/2015 Ora Accettazione: 10:32 Data prelievo: 17/04/2015

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: 17/04/2015 Data fine analisi: 22/04/2015



Risultati e Conclusioni

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

Sesso fetale: **Femmina**

Frazione Fetale (FF): 4.89%

Interpretazione: L'analisi del DNA fetale libero (cffDNA) dal campione biologico in esame ha evidenziato la **PRESENZA** di aneuploidia del cromosoma 13 (**TRISOMIA 13**).
ASSENZA di aneuploidie per i cromosomi 18, 21 e cromosomi sessuali.

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: 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 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.

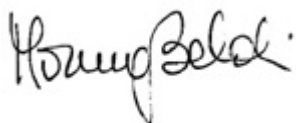
Risultati verificati da: Francesca Pizzuti **Data verifica :** 22/04/2015

Risultati validati da: Francesco Fiorentino **Data validazione :** 22/04/2015

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, 22 aprile 2015

Il Direttore del laboratorio

Dr. Francesco Fiorentino



Genoma Group Srl