



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

Data Referto: 04/05/2015

Ora: 10:23

**Anagrafica Laboratorio / Medico**

Centro Inviante:

Città:

**Anagrafica Paziente**

Cognome:

Nome:

Data di Nascita: 12/06/1986

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: 24/04/2015

Ora Accettazione: 12:21

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: 24/04/2015

Data fine analisi:

04/05/2015



## Risultati e Conclusioni

<b>Risultato:</b>	<b>Presenza di TRISOMIA del cromosoma 21.</b> ASSENZA di aneuploidie per i cromosomi 13, 18 e cromosomi sessuali. Sesso fetale: Femmina  <b>Frazione Fetale (FF): 10.58%</b>		
<b>Interpretazione:</b>	L'analisi del DNA fetale libero (cffDNA) dal campione biologico in esame ha evidenziato la <b>PRESENZA</b> di aneuploidia del cromosoma 21 ( <b>TRISOMIA 21</b> ). ASSENZA di aneuploidie per i cromosomi 13, 18 e cromosomi sessuali.		
<b>Note tecniche:</b>	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.		
<b>Commenti:</b>	Si consiglia consulenza genetica e controllo del cariotipo fetale mediante amniocentesi.		
<b>Suggerimenti:</b>	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.		
<b>Risultati verificati da:</b>	Francesca Pizzuti	<b>Data verifica :</b>	02/05/2015
<b>Risultati validati da:</b>	Francesco Fiorentino	<b>Data validazione :</b>	04/05/2015

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, 04 maggio 2015

### Il Direttore del laboratorio

Dr. Francesco Fiorentino



Genoma Group Srl