

**Referto Analisi : PrenatalSAFE KARYO - Screening prenatale non invasivo di
aneuploidie ed alterazioni cromosomiche strutturali fetali**

Data Referto: 28/02/2019

Ora: 17:21

Anagrafica Laboratorio / Medico

Centro Inviante:

Città:

Anagrafica Paziente

Cognome:

Nome:

Data di Nascita:

Luogo di Nascita: Sesso:

Origine Etnica: N.A.

F

Medico inviante:

Vs. Codice di riferimento:

Indicazione:

Storia Clinica:

Dati Campione

Tipo Campione: Prelievo Ematico

Ns. Codice campione: E8148

Data Accettazione: 22/02/2019

Ora Accettazione: 12:41

Data prelievo: 21/02/2019

Dati Analisi

Analisi effettuata/e: PrenatalSAFE KARYO - Screening prenatale non invasivo di aneuploidie ed alterazioni cromosomiche strutturali fetali

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: 23/02/2019

Data fine analisi: 28/02/2019

Risultati e Conclusioni

Risultato: L'analisi del DNA fetale libero (cffDNA) eseguita sul campione biologico in esame **NON HA RILEVATO** aneuploidie o alterazioni cromosomiche strutturali, nei limiti di risoluzione della metodica.

Sesso fetale: **Femmina.**
Frazione fetale: **5.1%**

Rischio di risultati Falsi Negativi: <0.1%

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: Francesca Pizzuti **Data verifica :** 28/02/2019

Risultati validati da: Francesco Fiorentino **Data validazione :** 28/02/2019

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

Il Direttore del laboratorio

Dr. Francesco Fiorentino

Genoma Group Srl

Genoma Group Srl

Roma, 28 febbraio 2019