

**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 **HA RILEVATO un'aneuploidia del cromosoma 21 (TRISOMIA 21)**.

Non sono state rilevate aneuploidie a carico di altri cromosomi, alterazioni cromosomiche strutturali, e sindromi da microdelezione, nei limiti di risoluzione della metodica.

Sesso fetale: **Femmina. Frazione fetale: 6%**

Valore Predittivo Positivo (PPV): 99.37%

Interpretazione: L'analisi del DNA fetale libero (cffDNA) ha prodotto un risultato compatibile con un' aneuploidia del cromosoma 21 (TRISOMIA 21). Tale risultato, tuttavia, non è diagnostico e quindi non assicura che il feto abbia tale condizione. Il follow-up consigliato è un test di diagnosi prenatale invasiva (Amniocentesi o Villocentesi).
Note tecniche: L'affidabilità del risultato viene riportato nella sezione "Risultati" del referto e nella sezione "Accuratezza del test" della relazione tecnica.

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.

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 il genetista.

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

Genoma Group Srl

Il Direttore del laboratorio

Dr. Francesco Fiorentino

Genoma Group Spa

Roma, 28 febbraio 2019