



**Referto Analisi : GeneSafe™ De Novo - Screening prenatale non invasivo di malattie genetiche mediante analisi del DNA fetale libero circolante (cfDNA)**

**Data Referto:** 18/08/2017

**Ora:** 15:45

**Anagrafica Laboratorio / Medico / Professionista**

---

**Centro Inviante:**

**Città:**

**Anagrafica Paziente**

---

**Cognome:**

**Nome:**

**Data di Nascita:**

**Luogo di Nascita:**

**Origine Etnica:**

**Sesso:** F

**Medico/Professionista  
a inviante:**

**Vs. Codice di riferimento:**

**Indicazione:**

**Storia Clinica:**

**Dati Campione**

---

**Tipo Campione:** Prelievo Ematico

**Ns. Codice campione:** H48784

**Data Accettazione:** 09/08/2017

**Ora Accettazione:** 16:00

**Data prelievo:** 08/08/2017

**Dati Analisi**

---

**Analisi effettuata/e:** GeneSafe™ De Novo - Screening prenatale non invasivo di malattie genetiche mediante analisi del DNA fetale libero circolante (cfDNA)

**Codice OMIM:**

**Ereditarietà:**

**Gene investigato:**

**OMIM:**

**Sequenza riferimento:**

**Metodo di analisi:**

**Strategia diagnostica:**

**Data inizio analisi:** 10/08/2017

**Data fine analisi:** 18/08/2017



## Risultati e Conclusioni

### Risultato:

#### **RISULTATO POSITIVO.**

L'analisi del DNA fetale libero (cfDNA) eseguita sul campione biologico in esame ha **RILEVATO la mutazione del gene FGFR3 G380R** (c.1138G>C) in ETEROZIGOSI.

**Sesso fetale: Maschio.**

**Frazione fetale: 6%**

**Rischio di risultati Falsi Positivi: <0.1%**

### Interpretazione:

L'analisi del DNA fetale libero (cfDNA) ha rilevato la **mutazione del gene FGFR3 G380R (c.1138G>C) in ETEROZIGOSI**. Tale risultato è compatibile con un ALTO RISCHIO per **Acondroplasia**. Il 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). L'affidabilità del risultato viene riportato nella sezione "Risultati" del referto e nella sezione "Accuratezza del test" della relazione tecnica.

### 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 risoluzione mediante l'innovativa tecnologia di Sequenziamento denominato Next Generation Sequencing (NGS). Le sequenze cromosomiche sono state quindi valutate attraverso una avanzata analisi bioinformatica, per la ricerca di eventuali mutazioni geniche fetali. Geni investigati: ASXL1, BRAF, CBL, CHD7, COL1A1, COL1A2, COL2A1, FGFR2, FGFR3, HDAC8, JAG1, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MECP2, NIPBL, NRAS, NSD1, PTPN11, RAF1, RIT1, SETBP1, SHOC2, SIX3, SOS1. 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:

L'esame effettuato ha prodotto un risultato per il quale è consigliabile un colloquio di approfondimento con uno specialista in genetica medica.

### Risultati verificati da:

Giuliano Cottone

**Data verifica :** 16/08/2017

### Risultati validati da:

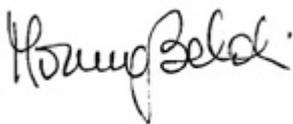
Francesco Fiorentino

**Data validazione :** 18/08/2017

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, 18 agosto 2017

### Il Direttore del laboratorio

Dr. Francesco Fiorentino



Genoma Group Srl