



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

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

**Ora:**16:15

**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:** H48788

**Data Accettazione:** 09/08/2017 **Ora Accettazione:**16:35

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

**Dati Analisi**

---

**Analisi effettuata/e:** GeneSafe™ Complete - 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 NEGATIVO.**

L'analisi del DNA fetale libero (cfDNA) eseguita sul campione biologico in esame ha prodotto un risultato compatibile con un **BASSO RISCHIO** per le malattie genetiche investigate.

Sesso fetale: **Maschio.**

**Frazione fetale: 4%**

**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 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: CFTR, HBB, CX26(GJB2), CX30(GJB6), 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:

**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