



## REFERTO

### Anagrafica paziente

Nome e Cognome  Data di nascita  Sesso

Codice campione  Tipo di campione  Data prelievo

Gravidanza  Settimana di gestazione  Giorni  %FF

### Test effettuato

### Metodo di analisi

### Risultati

#### Aneuploidie non rilevate

Risultato compatibile con l'assenza di anomalie numeriche a carico dei cromosomi 21, 18, 13, 9, 16 e dei cromosomi sessuali.

Risultato compatibile con l'assenza di microdelezioni delle regioni 1p36, 4pter (sindrome di Wolf-Hirschhorn), 5pter (sindrome di Cri-du-Chat), 15q 11.2-q13 (sindromi di Prader-Willi/Angelman) e 22q11.2 (sindrome di Di George).

Risultato compatibile con la presenza del cromosoma Y

Sesso fetale: Maschio

### Note e suggerimenti

L'esito di questo esame non sostituisce i controlli ecografici ostetrici di routine sulla base della normativa vigente. Si raccomanda, quindi, il controllo ecografico in accordo con lo specialista.

### Accuratezza del test

Il test Aurora è validato su gravidanze singole o gemellari (mono e dizigotiche), con un minimo di 10 settimane di gestazione, fisiologiche o da fecondazione assistita (omologa o eterologa). Il test valuta soltanto le aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13 e dei cromosomi sessuali e, su specifica richiesta della paziente, dei cromosomi 9, 16 e le più comuni microdelezioni. Pertanto, questo test non è da considerarsi sostitutivo della diagnosi prenatale invasiva (Villocentesi o Amniocentesi). Aurora ha dimostrato una specificità superiore al 99,9% per le principali aneuploidie fetali (21,18 e 13) e una sensibilità superiore al 99% per la trisomia 21. Per tutte le altre anomalie consultare il consenso informato in precedenza firmato. Il valore più basso di DNA libero circolante al quale il test può essere eseguito (LOD - Limit of Detection), in funzione delle tecnologie utilizzate, è calcolato a 1.7% (Rava et al. Clin Chem 2014;60(1):243-50). La frazione fetale (FF) è sola uno dei componenti che rientrano nella definizione del risultato del test, pertanto non dovrebbe essere utilizzata come indicatore indipendente.

### Relazione tecnica a cura di:

Genetista medico

Dottorssa Claudia Augello



Milano, 17/05/2016

### Risultati verificati da:

Controllo Qualità Sorgente Genetica

SR 2016



Consulta qui il CV  
del genetista



Consulta qui le risposte  
alle domande frequenti



Lascia qui i tuoi commenti  
sul servizio

**Anagrafica paziente con caratterizzazione dei dati specifici della gravidanza:  
TIPO DI GRAVIDANZA, SETTIMANA DI GESTAZIONE e % FRAZIONE FETALE.**  
In questo modo lo specialista ha accesso ai dati necessari per la corretta  
interpretazione del referto

#### Anagrafica paziente

Nome e Cognome   
Codice campione   
**Gravidanza**  **Settimana di gestazione**  Giorni  **%FF**

#### Test effettuato

Aurora

#### Metodo di analisi

Massively Parallel Sequencing (MPS) mediante tecnica Next Generation Sequencing (NGS).

#### Risultati

##### Aneuploidie non rilevate

Risultato compatibile con l'assenza di anomalie numeriche a carico dei cromosomi 21, 18, 13, 9, 16 e dei cromosomi sessuali.

Risultato compatibile con l'assenza di microdelezioni delle regioni 1p36, 4pter (sindrome di Wolf-Hirschhorn), 5pter (sindrome di Cri-du-Chat), 15q 11.2-q13 (sindromi di Prader-Willi/Angelman) e 22q11.2 (sindrome di Di George).

Risultato compatibile con la presenza del cromosoma Y

**Sesso fetale: Maschio**

#### Note e suggerimenti

L'esito di questo esame non sostituisce i controlli ecografici ostetrici di routine sulla base della normativa vigente. Si raccomanda, quindi, il controllo ecografico in accordo con lo specialista.

#### Accuratezza del test

Il test Aurora è validato su gravidanze singole o gemellari (mono e dizigotiche), con un minimo di 10 settimane di gestazione, fisiologiche o da fecondazione assistita (omologa o eterologa). Il test valuta soltanto le aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13 e dei cromosomi sessuali e, su specifica richiesta della paziente, dei cromosomi 9, 16 e le più comuni microdelezioni. Pertanto, questo test non è da considerarsi sostitutivo della diagnosi prenatale invasiva (Villocentesi o Amniocentesi). Aurora ha dimostrato una specificità superiore al 99,9% per le principali aneuploidie fetali (21, 18 e 13) e una sensibilità superiore al 99% per la trisomia 21. Per tutte le altre anomalie consultare il consenso informato in precedenza firmato. Il valore più basso di DNA libero circolante al quale il test può essere eseguito (LOD - Limit of Detection), in funzione delle tecnologie utilizzate, è calcolato a 1.7% (Rava et al. Clin Chem 2014;60(1):243-50). La frazione fetale (FF) è sola uno dei componenti che rientrano nella definizione del risultato del test, pertanto non dovrebbe essere utilizzata come indicatore indipendente.

#### Relazione tecnica a cura di:

Genetista medico

Dottorssa Claudia Augello



Milano, 17/05/2016

#### Risultati verificati da:

Controllo Qualità Sorgente Genetica

SR 2016



Consulta qui il CV  
del genetista



Consulta qui le risposte  
alle domande frequenti



Lascia qui i tuoi commenti  
sul servizio

## REFERTO

### Anagrafica paziente

Nome e Cognome  Data di nascita  Sesso   
Codice campione  Tipo di campione  Data prelievo   
Gravidanza  Settimana di gestazione  Giorni  %FF

### Test effettuato

### Metodo di analisi

**Risultati chiari, nessuna fascia di incertezza**

### Risultati

#### Aneuploidie non rilevate

Risultato compatibile con l'assenza di anomalie numeriche a carico dei cromosomi 21, 18, 13, 9, 16 e dei cromosomi sessuali.

Risultato compatibile con l'assenza di microdelezioni delle regioni 1p36, 4pter (sindrome di Wolf-Hirschhorn), 5pter (sindrome di Cri-du-Chat), 15q 11.2-q13 (sindromi di Prader-Willi/Angelman) e 22q11.2 (sindrome di Di George).

Risultato compatibile con la presenza del cromosoma Y

**Sesso fetale: Maschio**

### Note e suggerimenti

**L'esito di questo esame non sostituisce i controlli ecografici ostetrici di routine sulla base della normativa vigente. Si raccomanda, quindi, il controllo ecografico in accordo con lo specialista.**

### Accuratezza del test

Il test Aurora è validato su gravidanze singole o gemellari (mono e dizigotiche), con un minimo di 10 settimane di gestazione, fisiologiche o da fecondazione assistita (omologa o eterologa). Il test valuta soltanto le aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13 e dei cromosomi sessuali e, su specifica richiesta della paziente, dei cromosomi 9, 16 e le più comuni microdelezioni. Pertanto, questo test non è da considerarsi sostitutivo della diagnosi prenatale invasiva (Villocentesi o Amniocentesi). Aurora ha dimostrato una specificità superiore al 99,9% per le principali aneuploidie fetali (21,18 e 13) e una sensibilità superiore al 99% per la trisomia 21. Per tutte le altre anomalie consultare il consenso informato in precedenza firmato. Il valore più basso di DNA libero circolante al quale il test può essere eseguito (LOD - Limit of Detection), in funzione delle tecnologie utilizzate, è calcolato a 1.7% (Rava et al. Clin Chem 2014;60(1):243-50). La frazione fetale (FF) è sola uno dei componenti che rientrano nella definizione del risultato del test, pertanto non dovrebbe essere utilizzata come indicatore indipendente.

### Relazione tecnica a cura di:

Genetista medico

Dottorssa Claudia Augello



Milano, 17/05/2016

### Risultati verificati da:

Controllo Qualità Sorgente Genetica

SR 2016



Consulta qui il CV  
del genetista



Consulta qui le risposte  
alle domande frequenti



Lascia qui i tuoi commenti  
sul servizio

## REFERTO

### Anagrafica paziente

Nome e Cognome  Data di nascita  Sesso   
Codice campione  Tipo di campione  Data prelievo   
Gravidanza  Settimana di gestazione  Giorni  %FF

### Test effettuato

### Metodo di analisi

### Risultati

#### Aneuploidie non rilevate

Risultato compatibile con l'assenza di anomalie numeriche a carico dei cromosomi 21, 18, 13, 9, 16 e dei cromosomi sessuali.

Risultato compatibile con l'assenza di microdelezioni delle regioni 1p36, 4pter (sindrome di Wolf-Hirschhorn), 5pter (sindrome di Cri-du-Chat), 15q 11.2-q13 (sindromi di Prader-Willi/Angelman) e 22q11.2 (sindrome di Di George).

Risultato compatibile con la presenza del cromosoma Y

**Sesso fetale: Maschio**

### Note e suggerimenti

L'esito di questo esame è valido in base alle norme vigenti. Si raccomanda di...

- Box di accuratezza che riporta:**
1. I dati di affidabilità del test (per le anomalie più frequenti);
  2. LOD (Limit of Detection) della percentuale di DNA libero circolante;
  3. Indicazioni all'utilizzo della % FF.

### Accuratezza del test

Il test Aurora è validato su gravidanze singole o gemellari (mono e dizigotiche), con un minimo di 10 settimane di gestazione, fisiologiche o da fecondazione assistita (omologa o eterologa). Il test valuta soltanto le aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13 e dei cromosomi sessuali e, su specifica richiesta della paziente, dei cromosomi 9, 16 e le più comuni microdelezioni. Pertanto, questo test non è da considerarsi sostitutivo della diagnosi prenatale invasiva (Villocentesi o Amniocentesi). Aurora ha dimostrato una specificità superiore al 99,9% per le principali aneuploidie fetali (21,18 e 13) e una sensibilità superiore al 99% per la trisomia 21. Per tutte le altre anomalie consultare il consenso informato in precedenza firmato. Il valore più basso di DNA libero circolante al quale il test può essere eseguito (LOD - Limit of Detection), in funzione delle tecnologie utilizzate, è calcolato a 1.7% (Rava et al. Clin Chem 2014;60(1):243-50). La frazione fetale (FF) è sola uno dei componenti che rientrano nella definizione del risultato del test, pertanto non dovrebbe essere utilizzata come indicatore indipendente.

### Relazione tecnica a cura di:

Genetista medico

Dottorssa Claudia Augello



Milano, 17/05/2016

### Risultati verificati da:

Controllo Qualità Sorgente Genetica

SR 2016



Consulta qui il CV  
del genetista



Consulta qui le risposte  
alle domande frequenti



Lascia qui i tuoi commenti  
sul servizio

## REFERTO

### Anagrafica paziente

Nome e Cognome  Data di nascita  Sesso

Codice campione  Tipo di campione  Data prelievo

Gravidanza  Settimana di gestazione  Giorni  %FF

### Test effettuato

### Metodo di analisi

### Risultati

#### Aneuploidie non rilevate

Risultato compatibile con l'assenza di anomalie numeriche a carico dei cromosomi 21, 18, 13, 9, 16 e dei cromosomi sessuali.

Risultato compatibile con l'assenza di microdelezioni delle regioni 1p36, 4pter (sindrome di Wolf-Hirschhorn), 5pter (sindrome di Cri-du-Chat), 15q 11.2-q13 (sindromi di Prader-Willi/Angelman) e 22q11.2 (sindrome di Di George).

Risultato compatibile con la presenza del cromosoma Y

**Sesso fetale: Maschio**

### Note e suggerimenti

**L'esito di questo esame non sostituisce i controlli ecografici ostetrici di routine sulla base della normativa vigente. Si raccomanda, quindi, il controllo ecografico in accordo con lo specialista.**

### Accuratezza del test

Il test Aurora è validato su gravidanze singole o gemellari (mono e dizigotiche), con un minimo di 10 settimane di gestazione, fisiologiche o da fecondazione assistita (omologa o eterologa). Il test valuta soltanto le aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13 e dei cromosomi sessuali e, su specifica richiesta della paziente, dei cromosomi 9, 16 e le più comuni microdelezioni. Pertanto, questo test non è da considerarsi sostitutivo della diagnosi prenatale invasiva (Villocentesi o Amniocentesi). Aurora ha dimostrato una specificità superiore al 99,9% per le principali aneuploidie fetali (21,18 e 13) e una sensibilità superiore al 99% per la trisomia 21. Per tutte le altre anomalie consultare il consenso informato in precedenza firmato. Il valore più basso di DNA libero circolante al quale il test può essere eseguito (LOD – Limit of Detection), in funzione delle tecnologie utilizzate, è calcolato a 1.7% (Rava et al. Clin Chem 2014;60(1):243-50). La frazione fetale (FF) è sola uno dei componenti che rientrano nella definizione del risultato del test, pertanto non dovrebbe essere utilizzata come indicatore indipendente.

### Relazione tecnica a cura di:

Genetista medico  
Dottoressa Claudia Augello



Milano, 17/05/2016

### Risultati verificati da:

Controllo Qualità Sorgente Genetica  
SR 2016



**Firma del genetista che ha redatto il referto e  
controfirma del Controllo Qualità interno di SG**



Consulta qui il CV  
del genetista



Consulta qui le risposte  
alle domande frequenti



Lascia qui i tuoi commenti  
sul servizio

## REFERTO

### Anagrafica paziente

Nome e Cognome  Data di nascita  Sesso

Codice campione  Tipo di campione  Data prelievo

Gravidanza  Settimana di gestazione  Giorni  %FF

### Test effettuato

### Metodo di analisi

### Risultati

#### Aneuploidie non rilevate

Risultato compatibile con l'assenza di anomalie numeriche a carico dei cromosomi 21, 18, 13, 9, 16 e dei cromosomi sessuali.

Risultato compatibile con l'assenza di microdelezioni delle regioni 1p36, 4pter (sindrome di Wolf-Hirschhorn), 5pter (sindrome di Cri-du-Chat), 15q 11.2-q13 (sindromi di Prader-Willi/Angelman) e 22q11.2 (sindrome di Di George).

Risultato compatibile con la presenza del cromosoma Y

**Sesso fetale: Maschio**

### Note e suggerimenti

**L'esito di questo esame non sostituisce i controlli ecografici ostetrici di routine sulla base della normativa vigente. Si raccomanda, quindi, il controllo ecografico in accordo con lo specialista.**

### Accuratezza del test

Il test Aurora è validato su gravidanze singole o gemellari (mono e dizigotiche), con un minimo di 10 settimane di gestazione, fisiologiche o da fecondazione assistita (omologa o eterologa). Il test valuta soltanto le aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13 e dei cromosomi sessuali e, su specifica richiesta della paziente, dei cromosomi 9, 16 e le più comuni microdelezioni. Pertanto, questo test non è da considerarsi sostitutivo della diagnosi prenatale invasiva (Villocentesi o Amniocentesi). Aurora ha dimostrato una specificità superiore al 99.0% per le principali aneuploidie fetali (21,18 e 13) e una sensibilità superiore al 99% per le microdelezioni. Il valore più basso di DNA libero circolante al momento dell'analisi (Rava et al. Clin Chem 2014;60:1000-1005) è stato utilizzato, pertanto non dovrebbe essere utilizzato. Il valore più basso di DNA libero circolante al momento dell'analisi (Rava et al. Clin Chem 2014;60:1000-1005) è stato utilizzato, pertanto non dovrebbe essere utilizzato. Il valore più basso di DNA libero circolante al momento dell'analisi (Rava et al. Clin Chem 2014;60:1000-1005) è stato utilizzato, pertanto non dovrebbe essere utilizzato. Il valore più basso di DNA libero circolante al momento dell'analisi (Rava et al. Clin Chem 2014;60:1000-1005) è stato utilizzato, pertanto non dovrebbe essere utilizzato.

#### Link utili che rimandano:

1. Al CV del genetista;
2. Alla sezione sul nostro sito web con le Domande e Risposte più frequenti sul test;
3. A un questionario in cui lasciare i propri commenti al servizio.

Il tutto agevolato dai QR code che, attraverso smartphone, rimandano subito ai link.

### Relazione tecnica a cura di

Genetista medico

Dottorssa Claudia Augelli



Milano, 17/05/2016



Consulta qui il CV  
del genetista



Consulta qui le risposte  
alle domande frequenti



Lascia qui i tuoi commenti  
sul servizio