

REFERTO

Anagrafica paziente

Nome e Cognome **Sara Rossi** Data di nascita **16/02/1978** Sesso **F**
Codice campione **H01RF5** Tipo di campione **Ematico** Data prelievo **09/01/2017**
Gravidanza **Singola** Settimana di gestazione **12** Giorni **4** %FF **7%**

Test effettuato

Aurora

Metodo di analisi

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

Risultati

Aneuploidie e microdelezioni 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 circa 1% (Illumina Internal Data). La frazione fetale (FF) è solo uno dei componenti che rientrano nella definizione del risultato del test, pertanto non dovrebbe essere utilizzata come indicatore indipendente. Analisi effettuate presso Illumina Inc, California.

Relazione tecnica a cura di:

Genetista medico

Dottorssa Claudia Augello



Risultati verificati da:

Controllo Qualità Sorgente Genetica

AG 2017



Milano, 17/01/2017



Consulta qui il CV
del genetista



Consulta qui le risposte
alle domande frequenti



Lascia qui i tuoi commenti
sul servizio