eurofins | Genoma
BE CONSCIOUS, BE SAFE

Referto Analisi

Paziente: COGNOME NOME

Data di Nascita: 01/01/1992 | Sesso: F

N. Referto: AR5041-1-AR-4 / **Cod. Campione:** AR5041

Data Prelievo: 22/01/2025 / ***Data Fine Analisi:*** 11/02/2025

Analisi Richiesta: PrenatalSafe® Karyo Plus / ***N. Analisi:*** A3066441

DATI RICHIEDENTE

Inviante: Gigante dr.ssa Laura **/ Vs Codice di Riferimento:** 2400041786

DATI CAMPIONE

Indicazione all'esame: Ispessimento della translucenza nucale

Età Gestazionale al Prelievo: 11 ws 1 ds ***Tipo Gravidanza:*** Singola

Test Ripetuto: No

Tipo Campione: Sangue periferico ***Data Accettazione:*** 22/gen/2025

DATI ANALISI

Risultato:

ANOMALIA	RISULTATI TEST
TRISOMIA 21	NON RILEVATO
TRISOMIA 18	NON RILEVATO
TRISOMIA 13	NON RILEVATO
ANEUPLOIDIE DEI CROMOSOMI SESSUALI XO, XXY, XYY, XXX	NON RILEVATO
ANEUPLOIDIE AUTOSOMICHE RARE	NON RILEVATO
DELEZIONI E DUPLICAZIONI (≥ 7 Mb)	NON RILEVATO
9 MICRODELEZIONI (< 7Mb) Vedi la sezione Note Tecniche	RILEVATO (vedi sezione Interpretazione)
SESSO FETALE	MASCHIO
FRAZIONE FETALE	25%

Interpretazione:

L'analisi ha rilevato un alto rischio di microdelezione nella regione 22q11.2, associata alla Sindrome da Delezione 22q11.2 anche nota come sindrome di DiGeorge (valore predittivo positivo stimato del 71.4%).
Non sono state rilevate altre anomalie tra quelle elencate nella tabella dei risultati (basso rischio).
Si consigliano consulenza genetica e diagnosi prenatale invasiva.

NOTE TECNICHE

Metodo:
Il test è stato disegnato e validato per rilevare le anomalie cromosomiche fetali elencate nella Tabella dei risultati e dettagliate nella sezione "Anomalie indagate", in gravidanze con età gestazionale di almeno 10 settimane. Il test viene eseguito analizzando il DNA libero circolante (cfDNA) nel sangue materno mediante sequenziamento massivo parallelo (MPS) dell'intero genoma, utilizzando Veriseq NIPT Solution v2 (CEIVD) Illumina e la tecnologia di sequenziamento di nuova generazione (NGS) (Nextseq 550DX NGS Sequencer, Illumina). L'analisi bioinformatica viene eseguita mediante il software Veriseq Illumina V2.3.0 Assay Version: 1.1.0 Analysis pipeline: Veriseq NIPT CE-

Sede Legale / Registered Office
Via di Castel Giubileo, 11 - 00138 Roma
C.F. e P.Iva 05402921000
REA 883.995 Iscr. Reg. Impr. 369761/1197

Laboratori e Studi Medici / Laboratories
Rome - Milan
+39 06 16.41.61.500
info@laboratoriogenoma.eu
www.laboratoriogenoma.eu

COMPANY WITH QUALITY SYSTEM CERTIFIED BY DNV
ISO 9001

Paziente: COGNOME NOME

Data di Nascita: 01/01/1992 | Sesso: F

N. Referto: AR5041-1-AR-4 / **Cod. Campione:** AR5041

Data Prelievo: 22/01/2025 / ***Data Fine Analisi:*** 11/02/2025

Analisi Richiesta: PrenatalSafe® Karyo Plus / ***N. Analisi:*** A3066441

IVD in combinazione con Niptflow®, un algoritmo proprietario sviluppato da Eurofins Genoma per l'analisi dei dati di sequenziamento ad alta profondità per il rilevamento delle microdelezioni più comuni. Niptflow® migliora le prestazioni del test per l'individuazione di altre anomalie cromosomiche per garantire un migliore rendimento.

Anomalie indagate:

Trisomie comuni: Trisomia 21; Trisomia 18; Trisomia 13.

Anomalie dei cromosomi sessuali: monosomia X associata alla sindrome di Turner; disomia X in un feto maschio (XXY), associata alla sindrome di Klinefelter; disomia Y (XYY) associata alla sindrome di Jacobs; trisomia X associata alla sindrome della tripla X.

Aneuploidie autosomiche rare: trisomie (triplicazione di un intero cromosoma) di tutti i cromosomi diversi da quelli elencati tra le "trisomie comuni". Questo gruppo include le anomalie di tutti gli autosomi tra i quali la trisomia dei cromosomi 9 e 16, nonché le trisomie 7, 8, 11, 14, 15 e 22.

Delezioni e duplicazioni ≥ 7 Mb: comprende tutte le anomalie cromosomiche segmentali che coinvolgono parte di un cromosoma. Le delezioni si riferiscono a una perdita di segmento cromosomico, mentre le duplicazioni si riferiscono a un guadagno (detto anche triplicazione). Esempi di tali anomalie includono la delezione 18p, la duplicazione 12 p, la delezione 9p, la delezione 7q.

Microdelezioni <7 Mb: comprendono il seguente elenco di microdelezioni specifiche (perdita di materiale cromosomico inferiore a 7 Mb ma superiore a 3 Mb): 1p36 (sindrome da delezione 1p36), 4p- (sindrome di Wolf-Hirschhorn), 5p- (sindrome di Cri-du-Chat), 15q11.2 (sindrome di Prader-Willi / Angelman), 22q11.2 (sindrome di DiGeorge), 8q24 (sindrome di Langer-Giedion), 11q23 (sindrome di Jacobsen) e 17p11.2 (sindrome di Smith-Magenis).

Limiti del test:

Il NIPT è un test di screening con un rischio residuo di risultati falsi positivi e falsi negativi (<0,1%) e non è concepito né validato come test diagnostico. I risultati a basso e ad alto rischio devono essere discussi con gli operatori sanitari e interpretati nel contesto di tutti i risultati clinici disponibili.

Un risultato a basso rischio non esclude completamente la presenza di una delle anomalie cromosomiche analizzate. Il risultato del test può non riflettere il reale stato del feto, in quanto può rilevare anomalie cromosomiche derivanti da mosaicismi confinati alla placenta, "vanishing twin" o condizioni materne (anomalie cromosomiche e/o mosaicismo, neoplasie materne benigne o maligne, precedenti trapianti di organi).

Il test è destinato a fornire informazioni sui cromosomi e sulle anomalie elencate nella Tabella dei risultati. Le anomalie cromosomiche non incluse nel test non saranno riportate, così come le anomalie cromosomiche non specificamente elencate e/o non rilevabili per le limitazioni del metodo (ad esempio, mosaicismi cromosomici, riarrangiamenti bilanciati e triploidie). Un risultato a basso rischio non esclude altre condizioni che possono verificarsi o essere evidenti durante la gravidanza e/o dopo la nascita e che non sono correlate alle anomalie elencate nella tabella dei risultati (ad es. disturbi genetici, disomia uniparentale, difetti congeniti o malformazioni congenite, infezioni prenatali, ecc.).

Questo test non è validato per le gravidanze con più di due feti. In caso di gravidanza gemellare bicoriale, un risultato ad alto rischio può essere riferito a uno o a entrambi i feti, poiché i gemelli possono essere mono o dizigoti. Non è possibile valutare la presenza di aneuploidie dei cromosomi sessuali. In presenza del cromosoma Y (rilevato) almeno uno dei due feti è maschio, ma l'analisi non può valutare se entrambi sono maschi. In assenza del cromosoma Y (non rilevato) si suppone che i due feti siano femmine.

In caso di gravidanza gemellare monocoriale, un risultato ad alto rischio è solitamente riferito a entrambi i feti, poiché i gemelli sono solitamente monozigoti. In presenza del cromosoma Y (rilevato) i due feti sono maschi, mentre in assenza del cromosoma Y (non rilevato) si suppone che i due feti siano femmine.

In qualsiasi gravidanza gemellare, mono o bicoriale, con un risultato ad alto rischio, la diagnosi prenatale invasiva o i test diagnostici dopo la nascita devono essere eseguiti su entrambi i feti/neonati.

Limite di rilevamento (Limit of Detection - LoD) del metodo: la probabilità di rilevare una condizione di interesse in un campione analizzato mediante VeriSeq NIPT Solution v2 dipende principalmente dalla frazione fetale, dalla profondità di sequenziamento e dalla dimensione e complessità della regione genomica di interesse.

È possibile che venga segnalato un risultato non conclusivo, le cui cause possono essere, a titolo esemplificativo, una copertura di sequenziamento insufficiente, rumore o artefatti nella regione o una frazione fetale insufficiente. Quando si ottiene un risultato non conclusivo su un primo campione, è possibile ripetere l'analisi su un secondo campione. La tempistica ottimale per procedere al secondo prelievo sarà indicata dal laboratorio Eurofins Genoma.

Referenze

- https://emea.support.illumina.com/downloads/veriseq-nipt-solution-v2-package-insert-1000000078751.html
- Italian Ministry of Health - Superior Health Council "Screening del DNA fetale non invasivo (NIPT) in sanità pubblica", 2021 Mar
- Italian Society of Human Genetics (SIGU) "Conferma diagnostica dopo NIPT con risultato ad alto rischio, non informativo o sesso discordante", 2020 Oct.
- American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins—Obstetrics; Committee on Genetics; Society for Maternal- Fetal Medicine. Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities: ACOG Practice Bulletin, Number 226. Obstet Gynecol. 2020 Oct; 136(4): e48-e69
- Faieta M, Falcone R, Duca S, Corsetti E, Giannico R, Gigante L, Diano L, Calugi G, Spinella F, Pizzuti F. Test performance and clinical utility of expanded non-invasive prenatal test: Experience on 71,883 unselected routine cases from one single center. Prenat Diagn. 2024 Apr 30. doi: 10.1002/pd.6580. Epub ahead of print. PMID: 38686956

Performance del test:

Le metriche di performance, riportate nella tabella seguente, sono state estrapolate da uno studio retrospettivo che ha incluso più di 70.000 campioni (Faieta M. et al., Prenat Diagn. 2024 Apr 30).

Informazioni complete sulle prestazioni sono incluse nel foglio informativo e disponibili sul sito https://www.laboratoriogenoma.eu/.

	Trisomia 21	Trisomia 18	Trisomia 13	SCAs	RAAs	CNVs≥7 Mb	Microdelezioni (CNVs <7 Mb)
Sensibilità	99.54%	100%	100%	99,36%	99.99%	99.99%	83.33%
(95% CI)	(98.36% - 99.94%)	(96.11% -100.00%)	(90.51% - 100.00%)	(96.50% - 99.98%)	(89.42% -100.00%)	(83.16% -100.00%)	(35.88% - 99.58%)
Specificità	100%	100%	99.99%	99,97%	99.92%	99.97%	99.99%
(95% CI)	(99.99% - 100.00%)	(99.99% - 100.00%)	(99.98% -100.00%)	(99.96% - 99.99%)	(99.89% - 99.95%)	(99.96% - 99.99%)	(99.99% -100.00%)
CI: Intervallo di confidenza; SCAs: Aneuploidie dei cromosomi sessuali; RAAs: Aneuploidie autosomiche rare; CNVs: Variazioni del numero di copie							

Sede Legale / Registered Office
Via di Castel Giubileo, 11 - 00138 Roma
C.F. e P.Iva 05402921000
REA 883.995 Iscr. Reg. Impr. 369761/1197

Laboratori e Studi Medici / Laboratories
Rome - Milan
+39 06 16.41.61.500
info@laboratoriogenoma.eu
www.laboratoriogenoma.eu

COMPANY WITH QUALITY SYSTEM CERTIFIED BY DNV
ISO 9001

Paziente: COGNOME NOME

Data di Nascita: 01/01/1992 | Sesso: F

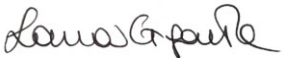
N. Referto: AR5041-1-AR-4 / **Cod. Campione:** AR5041

Data Prelievo: 22/01/2025 / ***Data Fine Analisi:*** 11/02/2025

Analisi Richiesta: PrenatalSafe® Karyo Plus / ***N. Analisi:*** A3066441

Direttore del Laboratorio

Dr.ssa Laura Gigante



Eurofins Genoma Group S.r.l.

ROME (Italy), 11 feb 2025

Il presente referto non può essere riprodotto parzialmente, salvo approvazione scritta del laboratorio
Il presente rerferto è stato generato dopo l'esecuzione dell'analisi svolta presso il laboratorio di proprietà di Eurofins Genoma Group S.r.l. sito in via di Castel Giubileo, 11,
I risultati del test di cui al presente referto si riferiscono solo al campione sottoposto a test
Il presente referto costituisce copia conforme all'originale, il quale è depositato negli archivi del laboratorio Eurofins Genoma Group S.r.l.
Il presente referto annulla e sostituisce il referto n. AR5041-1-AR-3 emesso in data 11/02/2025.

Sede Legale / Registered Office
Via di Castel Giubileo, 11 - 00138 Roma
C.F. e P.Iva 05402921000
REA 883.995 Iscr. Reg. Impr. 369761/1197

Laboratori e Studi Medici / Laboratories
Rome - Milan
+39 06 16.41.61.500
info@laboratoriogenoma.eu
www.laboratoriogenoma.eu

COMPANY WITH
QUALITY SYSTEM
CERTIFIED BY DNV
ISO 9001