

# **Preimplantation Genetic Testing (PGT)**

## **Avicenna Experience (2013-2020)**

**Saeed Reza Ghaffari**

**and**

**Maryam Rafati**

Previous: Avicenna Biotechnology Research Institute, ACECR

Current: Clinical Genetics Branch, DCEG, NCI, NIH

# Study Team

## Avicenna Infertility Center

### ▶ Clinical Genetics Laboratories

- ▶ Saeed Reza Ghaffari, MD MSc PhD
- ▶ Maryam Rafati, MD PhD
- ▶ Faezeh Mohamadhashem PhD
- ▶ Fatemeh Hoseininasab MD
- ▶ Elaheh Rezvani MSc
- ▶ Sanaz Abolfathi MSc

### ▶ Infertility Treatment Clinic

- ▶ Soheyla Ansaripur, MD

### ▶ Department of Embryology

- ▶ Mohammad Reza Sadeghi, PhD
- ▶ Somayyeh Kazem Nejhad PhD

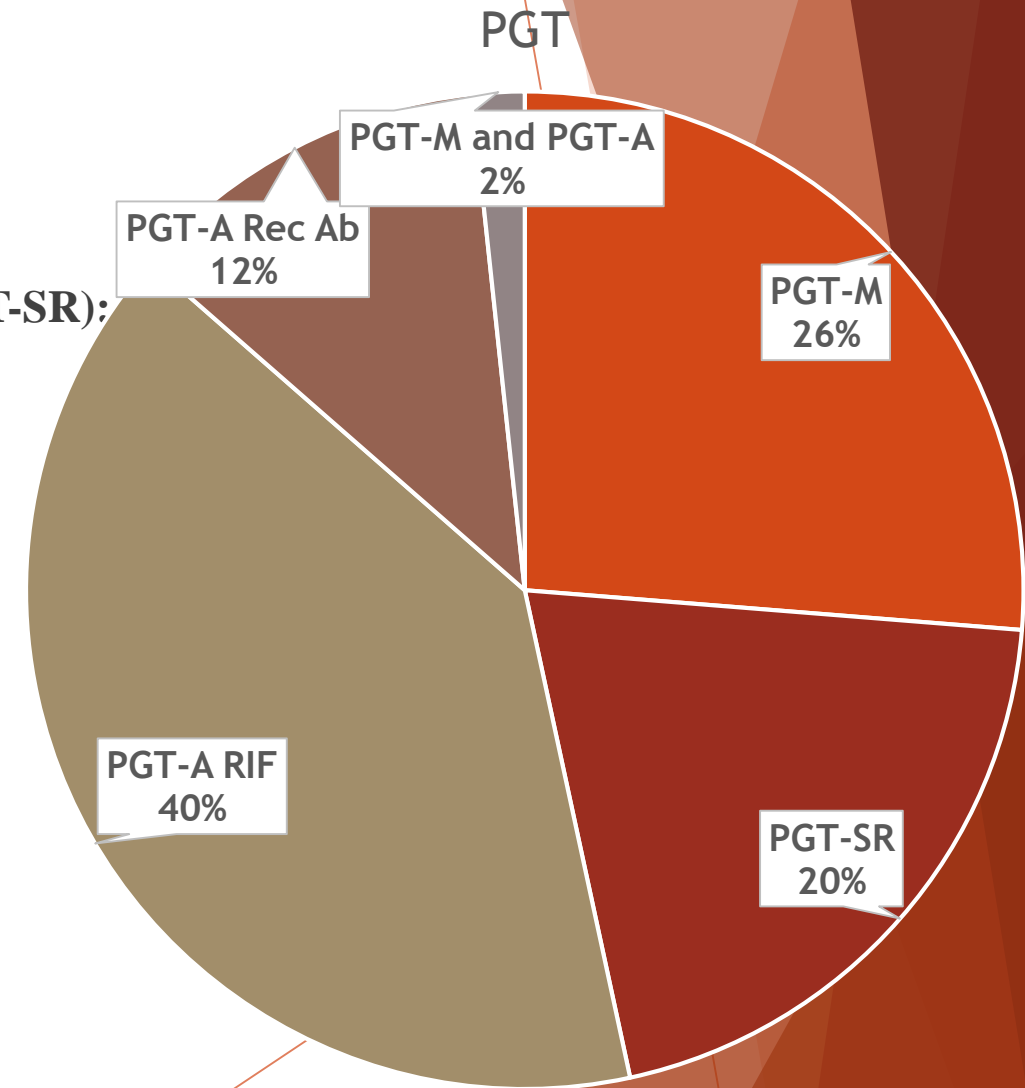
## Hope Generation Foundation

### ▶ Next-generation Sequencing Lab

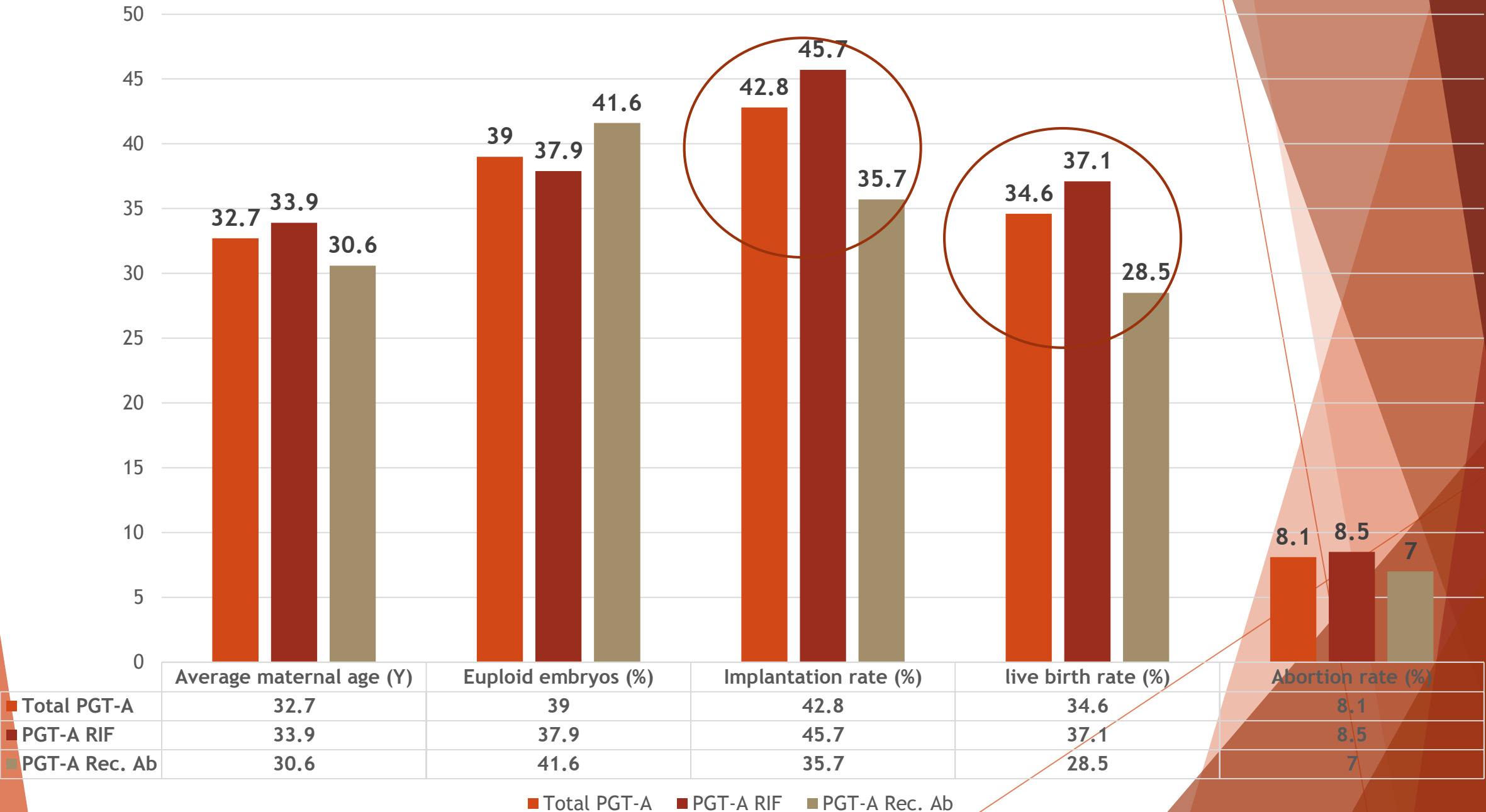
- ▶ Saeed Reza Ghaffari, MD MSc PhD
- ▶ Maryam Rafati, MD PhD
- ▶ Azadeh Hoseini MSc

# PGT , Avicenna experience

- ▶ Preimplantation genetic testing-monogenic (PGT-M):
  - ▶ **31 families**
- ▶ Preimplantation genetic testing-structural rearrangements (PGT-SR):
  - ▶ **24 couples with abnormal karyotype**
- ▶ Preimplantation genetic testing-aneuploidy (PGT-A):
  - ▶ Infertility or repeated implantation failure: **47**
  - ▶ Recurrent abortion: **14**
- ▶ PGT-M and PGT-A: 2
  - ▶ PGD-PGS-NGS (Leber congenital amaurosis): 1
  - ▶ PGD-PGS-NGS (Meckel-Gruber syndrome): 1



# PGT-A

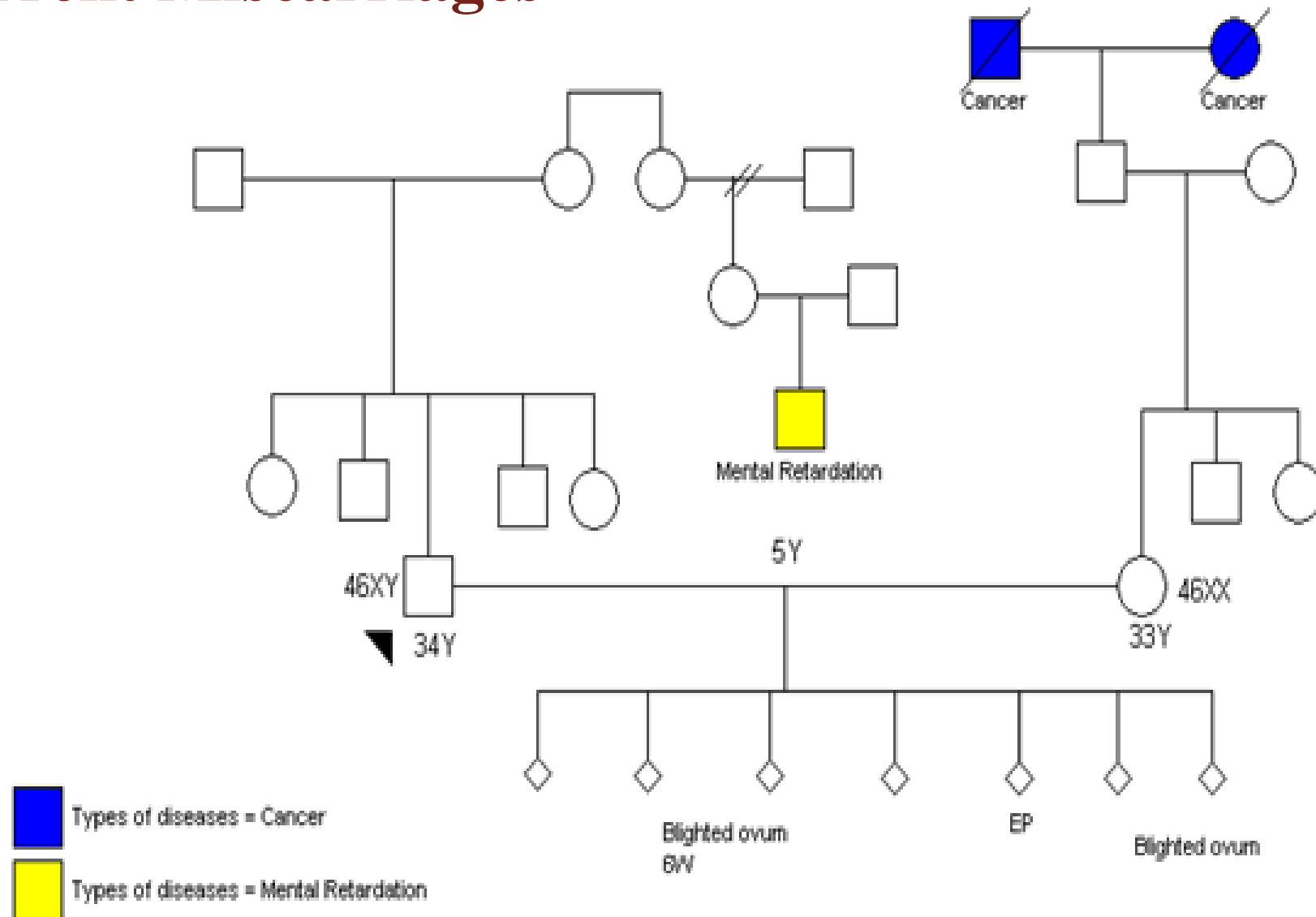


# Examples

# Family 1

46,XX / 46,XY

# Recurrent Miscarriages



مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E2

سید علی، سید علی

## Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 195179

Reporting Date:

Name (Mother): Farisa Hassan Khan

Name (Father): Farid Hassan Khan

Mother's Karyotype: 46,XX

Father's Karyotype: 46,XY

Barcode:

Overall Quality: Excellent


Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
1	x3		0.3	0.3		
5	x3		0.5	0.5		
20	x3		3	3		
21	x3		0.4	0.4		
Sex Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X	1					
Chr Y	1					
Diagnosis						

No aneuploidy

Final Status:

تأیید شده



مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E5

### Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 195179

Name (Mother's): [REDACTED]

Mother's Karyotype: 46,XX

Reporting Date: [REDACTED]

Father's Karyotype: 46,XY

Barcode:

Overall Quality: Excellent

Mean Depth of Coverage:

No CNV		Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>			
Multiple Chromosome Abnormality		Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>			
Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>		No <input checked="" type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description	
●							
No CNV							
Non Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description	
2-5							
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description	
Chr X							
Chr Y					XX		

Diagnosis: No aneuploidy

Final Status: قبول انتقال

دکتر مریم رفعتی

*9/4/14*

دکتر سعید رضا غفاری

تهران: خیابان شریعتی، ابتدای خیابان بهجالی، پلاک ۲۷، تلفن: ۲۲۳۳۳۳۳۳



# E4 Trisomy 21

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E4

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 195170  
Name (M): [Redacted]  
Mother's Karyotype: 46,XX  
Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: [Redacted] Overall Quality: Excellent Mean Depth of Coverage: [Redacted]

No CNV		Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Multiple Chromosome Abnormality		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Confident CNVs		Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
21	x4	w. chr	20.8	1.5		
Non Confident CNVs						
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
		5 chr				
Chr X	x1				xy	
Chr Y	x1					
Diagnosis: Trisomy 21						
Final Status: غیر قابل انتقال						
دکتر سیمین رفیعی 9/14/18 دکتر بهزاد رضا غفاری						

# PGS-NGS

Embryo ID	PGD-NGS Findings	Sex Chromosomes	Pregnancy
E1	Complex Chromosomal Abnormality	XX	-
E2	No Aneuploidy Detected	XY	Yes
E3	Complex Chromosomal Abnormality	XX	-
E4	Trisomy 21	XY	-
E5	No Aneuploidy Detected	XX	Not transferred yet

**E2 was transferred (single embryo transfer)**

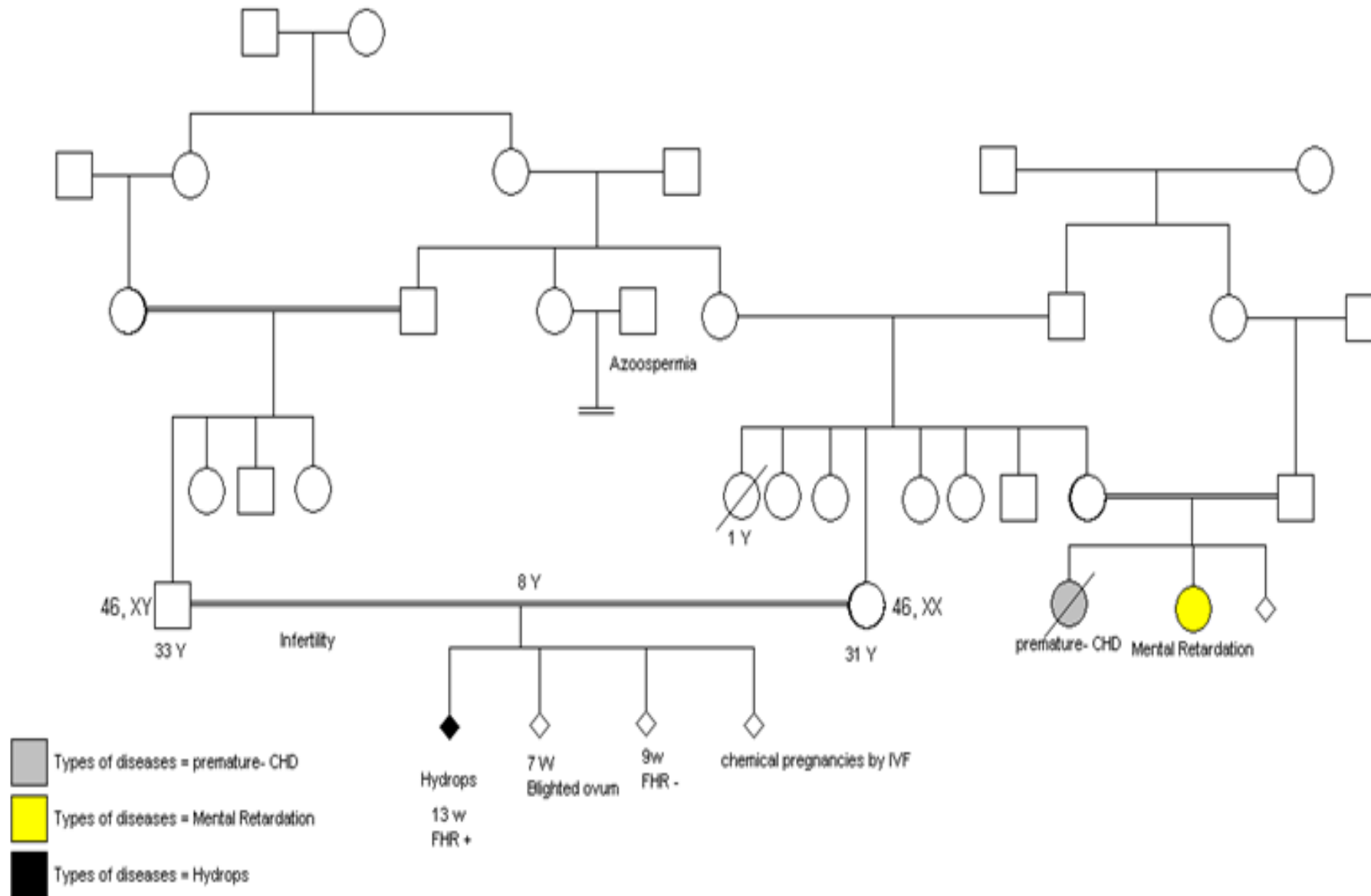
**Detailed anomaly scan: No anomaly**

**Outcome: Live Birth**

# Family 2

46,XX / 46,XY

# Recurrent Miscarriages





# E1 and E2 No aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: **E1**

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 207216 Reporting Date: **Worse 2nd**  
Name (Mother): **[Redacted]**  
Mother's Karyotype: 46,XX Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: Overall Quality: **Excellent** Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input checked="" type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
No Conf. CNV						
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
No Conf. CNV						
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X					XY	
Chr Y						
Diagnosis: <b>No aneuploidy</b>						
Final Status:			<b>قابل انتقال</b>			

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: **E2**

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 207216 Reporting Date: **Worse 2nd**  
Name (Mother): **[Redacted]**  
Mother's Karyotype: 46,XX Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: Overall Quality: **Excellent** Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input checked="" type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
No Conf. CNV						
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
No Conf. CNV						
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X	x1	w. chr		28	XY	
Chr Y	x1	w. chr		10		
Diagnosis: <b>No aneuploidy</b>						
Final Status:			<b>قابل انتقال</b>			



E3 and E4  
No aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E3

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 207216 Reporting Date:   
Name (Mother):   
Mother's Karyotype: 46,XX Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: Overall Quality: Excellent Mean Depth of Coverage:

No CNV		Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Multiple Chromosome Abnormality		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>		No <input checked="" type="checkbox"/>		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
No Conf. CNV						
Non Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
1-2-3-4-5-6-7-8-9-10-11-12-13-14-15-16-17-18-19-20-21-22-X-Y						
Chr X	x1			22	XY	
Chr Y	x1					
Diagnosis No aneuploidy						
Final Status: عالی (متن)						

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E4

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 207216 Reporting Date:   
Name (Mother):   
Mother's Karyotype: 46,XX Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: Overall Quality: Excellent Mean Depth of Coverage:

No CNV		Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Multiple Chromosome Abnormality		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>		No <input checked="" type="checkbox"/>		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
No Conf. CNV						
Non Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
1-2-3-4-5-6-7-8-9-10-11-12-13-14-15-16-17-18-19-20-21-22-X-Y						
Chr X	x1	w- chr	0	47	XY	
Chr Y	x1	4	0	9.7		
Diagnosis No aneuploidy						
Final Status: عالی (متن)						

# E5 Complex Chromosomal Abnormalities

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: **E5**

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 207216 Reporting Date: **2nd**

Name: **2nd**

Mother's Karyotype: 46,XX Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: Overall Quality: **Poor** Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X						not detected
Chr Y						
Diagnosis: <b>Complex chr. Ab</b>						
Final Status: <b>مردود/ناتوان</b>						



# PGS-NGS

Embryo ID	PGD-NGS Findings	Sex Chromosomes	Pregnancy
E1	No Aneuploidy Detected	XY	Yes
E2	No Aneuploidy Detected	XY	Not transferred yet
E3	No Aneuploidy Detected	XY	Transferred
E4	No Aneuploidy Detected	XY	Not transferred yet
E5	Complex Chromosomal Abnormality	-	-

# Final Report

## Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 207216

Reporting Date: 1397.06.21

Name (Mother)

Mother's Karyotype: 46,XX

Reason for Referral: Repeated Implantation Failure

Father's Karyotype: 46,XY

جناب آقای دکتر صادقی

با سلام و احترام

بدین وسیله گزارش PGS انجام شده با تکنیک NGS در خانواده سمیه فرجان/ رسول زارعی به شرح زیر اعلام می گردد.

Embryo ID	PGS-NGS Findings	Sex Chromosomes
E1	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XY
E2	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XY
E3	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XY
E4	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XY
E5	Complex Chromosomal Abnormality	*

\*Sex chromosomes status could not be evaluated

تعداد کل جنین های بیوسی شده جهت PGS-NGS: 5 جنین

جنین های قابل انتقال: 4 جنین

جنین های غیر قابل انتقال: 1 جنین

انتقال جنین های شماره 1 و 2 در مرحله اول پیشنهاد می گردد.

با احترام



**E1 and E3 were transferred**

**Outcome: Live Birth**

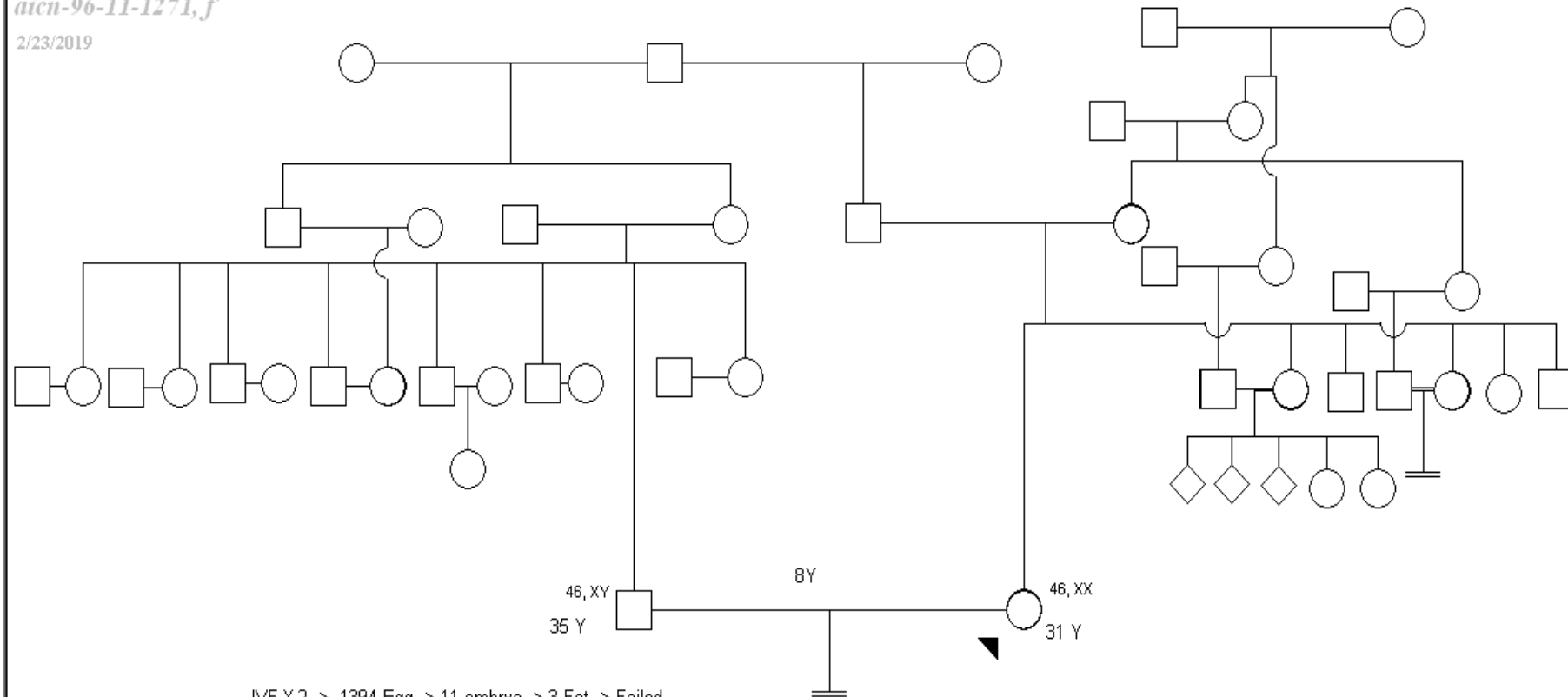
# Family 4

46,XX / 46,XY

# Repeated implantation failure

*aicn-96-11-1271, f*

2/23/2019



IVF X 2 -> 1394 Egg -> 11 embryo -> 3 Fet -> Failed  
-> 3 Fet -> Failed  
-> 1396 Egg -> 5 embryo -> 3 Fet -> Failed  
-> 2 Fet -> Failed

# E1

## No Aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E1

## Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

**Family ID:** 137848  
**Name (Mother's Name):** [Redacted]  
**Mother's Name:** [Redacted]

**Reporting Doctor:** [Redacted]  
**Name (Father's Name):** [Redacted]  
**Father's Name:** [Redacted]

**Barcode:** Z3      **Overall Quality:** Good      **Mean Depth of Coverage:** 1034

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input checked="" type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
1	X3	1P36 P35	2.1	2.1	Partial	
8	X3	8P23 p11	4	4	Partial	
21	X3	wh-ch	3.5	3.5		
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input checked="" type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Sex Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X	x3	xp22 p11	3.6	3.6	XX	
Chr Y						
<b>Diagnosis:</b> no aneuploidy (suspect)						
<b>Final Status:</b> قابل استفاده						

دکتر سعید رضا غفاری



# NGS Analysis Aneuploidy Workflow

## E2 Trisomy 9

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E2  
سید امین بی بی

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing  
(PGS-NGS)

Family ID: 137848 [Redacted] g Date: 97.2 [Redacted]  
Name (Mother): Hec [Redacted] (Father): Ahm [Redacted]  
Mother's Karyotype: [Redacted] Karyotype: [Redacted]

Barcode: 24 Overall Quality: Very Good Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
9	x3	9p13q34	7.3	7.3		
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
18	x3	whole chr	0.4	0.4		
20	x3	4 s	0.1	0.1		
21	x3	4 s	5.8	3.7		
Sex Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X					XX	
Chr Y						
Diagnosis Trisomy 9						
Final Status:			غیر قابل انتقال			

دکتر بهریم رفعتی دکتر سعید رضا غفاری

# NGS Analysis Aneuploidy Workflow

## E3 Trisomy 5

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E3  
سجل اول، برقی اول

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing  
(PGS-NGS)

Family ID: 137848  
Name (Mother): [REDACTED]  
Mother's Karyotype: [REDACTED]

Reporting Date: [REDACTED]  
Name (Father): [REDACTED]  
Father's Karyotype: [REDACTED]

Barcode: 1  
Overall Quality: Very Good  
Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
5	x3	5P15.33.9.35	7	7		
5	x4	5P15.3.3.P15.3.1 Partial	0.7	0.5		prob
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
8	x3	partial	0.4	0.4		
10	x3	4	0.7	0.7		
20	4	4	1	1		1 copy
21	x3	whole chr	4	4		
Sex Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X	x3	partial	4.2	4.2		
Chr Y						
Diagnosis: Trisomy 5						
Final Status: غیر قابل انتقال						

دکتر سعید رضا غفاری



## E4

### Monosomy 3

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No. : E4

اسم مادر: ...  
اسم پدر: ...

### Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID  
Name (Mother's)

Reporting Date  
Name (Father's)  
Father's Karyo

Barcode:

2

Overall Quality

Excellent

Mean Depth of Coverage

No CNV

Yes ☐

No ☐

Multiple Chromosome Abnormality

Yes ☐

No ☐

Confident CNVs

Yes ☐

No ☐

Chr

CNV

Cytoband

CNV  
Conf.

CNV  
Precision

Final Result

Description

3

del

3p26q29

67

67

3

del

h s

110

110

Non Confident CNVs

Yes ☐

No ☐

Chr

CNV

Cytoband

CNV  
Conf.

CNV  
Precision

Final Result

Description

chr CNV 67 50

Sex Chr

CNV

Cytoband

CNV  
Conf.

CNV  
Precision

Final Result

Description

Chr X

Chr Y

XX

Diagnosis

Mono-somy 3 ✓

Final Status:

منوموسومی 3

منوموسومی 3

# PGS-NGS

Embryo ID	PGS-NGS Findings	Sex Chromosomes
E1	No Aneuploidy Detected	XX
E2	Trisomy 9	XX
E3	Trisomy 5	XX
E4	Monosomy 3	XX

**E1 was transferred (single  
embryo transfer)**

**Outcome: Live Birth**

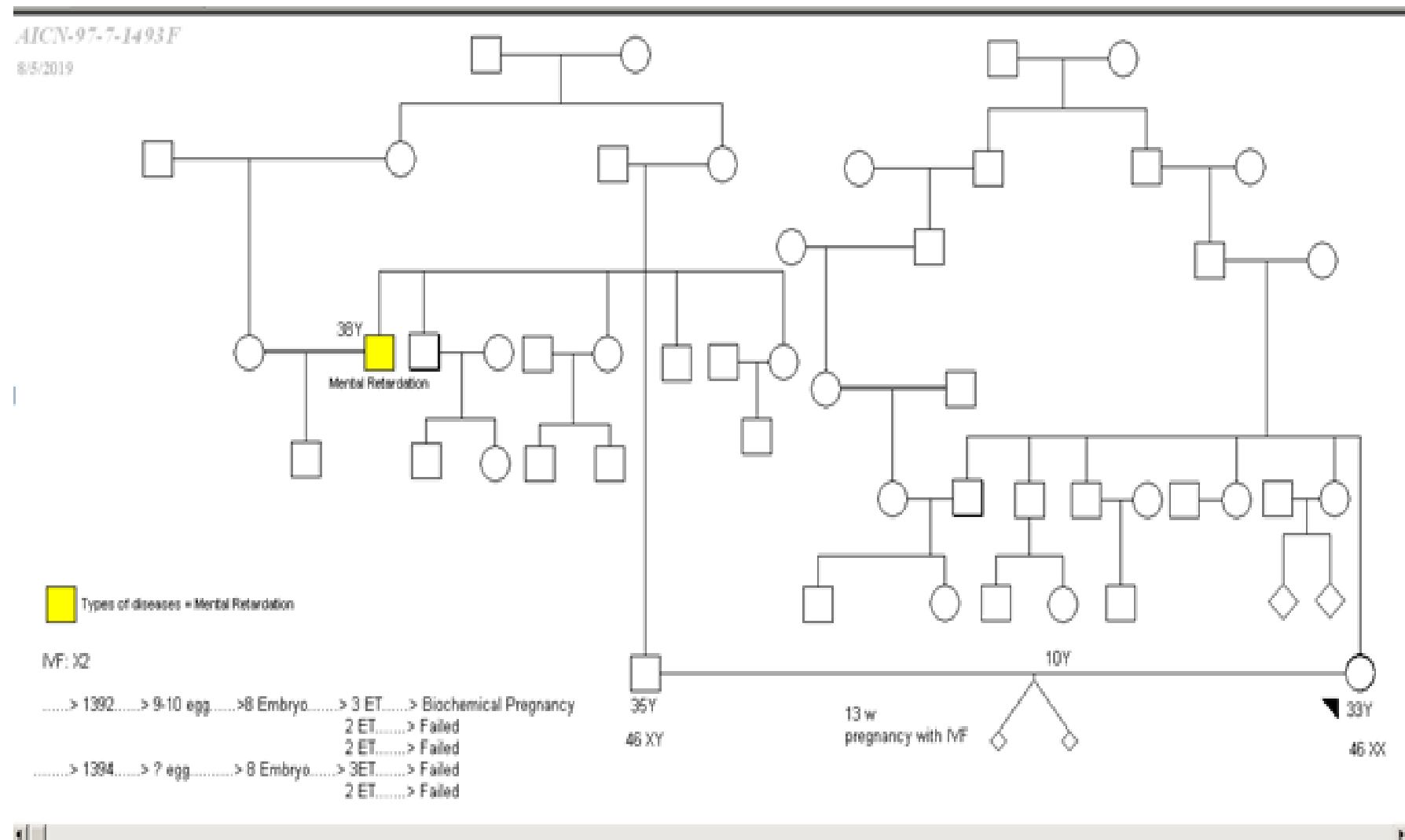
# Family 5

46,XX / 46,XY

# Repeated implantation failure

AICN-97-7-1493F

8/5/2019



# E1 No Aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: ۵۱

## Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 22

Name (Mother)

Mother's Kar

had

Reporting D

Name (Fath

Father's Ka

Barcode:

Overall Quality: V. Good

Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
8	x3	wh. chr	55	55		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X						
Chr Y					XX	
Diagnosis No aneuploidy						

Final Status:

نتیجه نهایی (مادر)

دکتر بهریم رفیعی

دکتر سعید رضا غفاری

## E2 No Aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: 52

## Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 22  
Name (Mother's)  
Mother's Ka

Reporting D  
Name (Fath  
Father's Ka

ini

Barcode:

Overall Quality:

Excellent

Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
X Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X						
Chr Y					XX	
Diagnosis						

Final Status:

Normal (Normal)

دکتر مبین رفعتی

دکتر سعید رضا غفاری



# PGS-NGS

Embryo ID	PGS-NGS Findings	Sex Chromosomes	Pregnancy
E1	No Aneuploidy Detected	XX	Yes
E2	No Aneuploidy Detected	XX	Not Transferred



**E1 was transferred  
(single embryo  
transfer)**

**Outcome: Live birth**

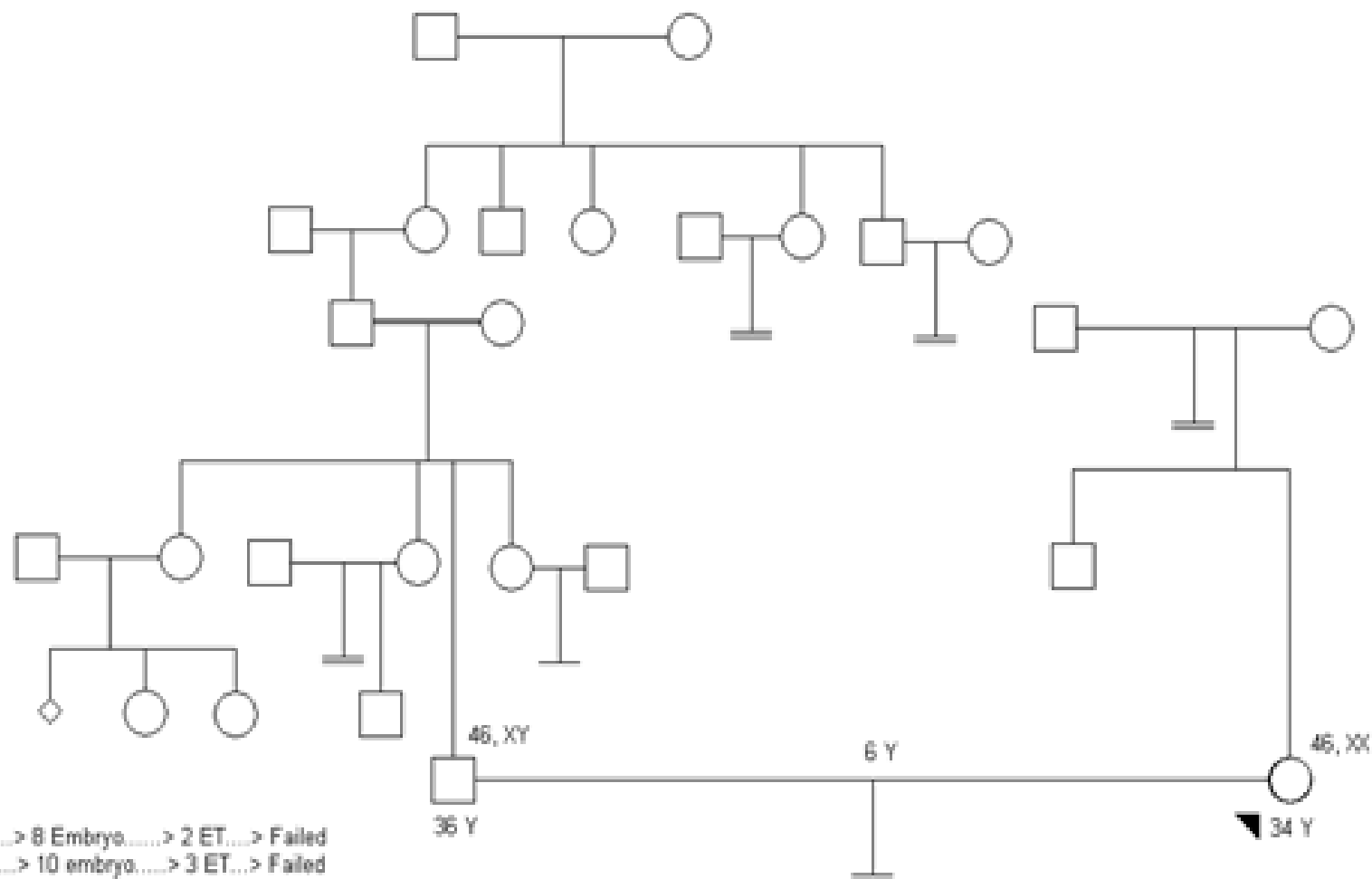
# Family 6

46,XX / 46,XY

# Repeated implantation failure


AICN-97-3-1358F

8/5/2019



IUI: X5.....> Failed  
IVF: X2.....> 10 egg.....> 8 Embryo.....> 2 ET.....> Failed  
.....> 18 egg.....> 10 embryo.....> 3 ET...> Failed

# E1 No Aneuploidy

	<p><b>مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سلامت مادر این سینا</b></p> <p><b>کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد</b></p> <p><b>آزمایشگاه ژنتیک مولکولی</b></p> <p><b>Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)</b></p>	Fetus No.: <b>E1</b>
Family ID: [Redacted] Name (Mother's): [Redacted]      Surname: [Redacted] Mother's Karyotype: [Redacted]		
Barcode:	Overall Quality: <b>Excellent</b>	Mean Depth of Coverage:
No CNV	Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Multiple Chromosome Abnormality	Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>
Confident CNVs		No
Chr	CNV	Description
<b><u>No CNV</u></b>		
Non Confident CNVs		No
Chr	CNV	Description
Chr	CNV	Description
Chr X		<b>Female XX</b>
Chr Y		
Diagnosis: <b>No aneuploidy</b>		
Final Status: <b>قابل ارسال</b>		
<div style="display: flex; justify-content: space-between;"> <span>دکتر مهدیه رفیعی</span> <span>دکتر سحر رضا غفاری</span> </div>		
تهران - خیابان شریعتی - ابتدای خیابان بهجت آباد پلاک ۹۷ تلفن: ۲۱۳۴۵۶۷۸ <a href="mailto:info@javanehclinic.ir">info@javanehclinic.ir</a>		

# NGS Analysis Aneuploidy Workflow

E2  
No Aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E2

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 206014  
Name (Mother): [Redacted]  
Mother's Karyotype: [Redacted]

Barcode: [Redacted] Overall Quality: Excellent Mean Depth of Coverage: [Redacted]

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
		No Confid CNV				
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
		Conf < 9.5E2				
Chr X					Female	
Chr Y					XX	
Diagnosis: No aneuploidy						
Final Status: [Redacted]						
دکتر مریم رفعتی دکتر رضا غفاری						

# NGS Analysis Aneuploidy Workflow

## E3 Monosomy 15

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E3

**Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)**

Family ID: 206014  
Name (Mother): Nadiya Maghbolli  
Mother's Karyotype: 46,XX

Reporting Date:  
Name (Father): Mehdi Mousavi Zadeh  
Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: Overall Quality: *Very Good* Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
15	X1	w. chr	15	15		
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
		conf 15 CNV 15-17				
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X					XX	
Chr Y						
Diagnosis: <i>Monosomy 15</i>						
Final Status: <i>غیر قابل انتقال</i>						
دکتر بهریم رفعتی <i>4/24/18</i>						
دکتر سعید رضا غفاری						



# NGS Analysis Aneuploidy Workflow

**E4**  
**No Aneuploidy**

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E4

**Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)**

Family ID: 206014      Reporting Date:  
Name (Mother): Nadiya Maghbolli      Name (Father): Mehdi Mousavi Zadeh  
Mother's Karyotype: 46,XX      Father's Karyotype: 46,XY

Barcode:      Overall Quality: *Excellent*      Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
		<i>No Confident CNV</i>				
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
		<i>Conf 4 CNV EN</i>				
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X					XX	
Chr Y						
Diagnosis: <i>No aneuploidy</i>						
Final Status: <i>قابل انتقال</i>						
دکتر مریم رفعتی      دکتر سید رضا غفاری ۹۷/۹/۱۸						

# NGS Analysis Aneuploidy Workflow

## E5 Suspicious to Monosomy 22

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سبنا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E5

2nd Run poor

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 206014  
Name (Mother): Nadiya Maghbolli  
Mother's Karyotype: 46,XX

Reporting Date:  
Name (Father): Mehdi Mousavi Zadeh  
Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: Overall Quality: Excellent Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
22	x1	w. chr	6.7	6.7		
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
		4 pr 6E-5				
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X					XX	
Chr Y						
Diagnosis: Suspicious to monosomy 22						
Final Status: غیر قابل انتقال در بارداری						
دکتر مریم رفیعی ۹۷/۴/۱۸						
دکتر سعید رضا غفاری						
دکتر سید مهدی امیرحسین حسینی						
(استاد ارشد و استادیار)						



## E6 No Aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.:  
**E6**  
*(2nd Run poor)*

### Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 206014      Reporting Date:  
Name (Mother): Nadiya Maghboli      Name (Father): Mehdi Mousavi Zadeh  
Mother's Karyotype: 46,XX      Father's Karyotype: 46,XY

Barcode:		Overall Quality: <i>Excellent</i>		Mean Depth of Coverage:	
----------	--	-----------------------------------	--	-------------------------	--

No CNV		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Multiple Chromosome Abnormality		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>		<i>No</i>		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Non Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
		<i>conf X Y CNV EY</i>				
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X					<i>Xy</i>	
Chr Y						
Diagnosis		<i>No aneuploidy</i>		<i>Male</i>		

**Final Status:** *مطلوب است*

دکتر عظیم رفعتی  
*ANALYST*

دکتر سعید رضا غفاری  
*GENETICIST*

# NGS Analysis Aneuploidy Workflow

## E7 Suspicious to Trisomy 5 and Trisomy 13

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E7  
*2nd run poor*

### Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 206014  
Name (Mother): Nadiya Maghbolli  
Mother's Karyotype: 46,XX

Reporting Date:  
Name (Father): Mehdi Mousavi Zadeh  
Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: Overall Quality: *Excellent* Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
5	x3	w. chr	4.5	4.5		
13	x3	4 +	3.2	3.2		
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
		2 chr CNV ✓				
Chr X	—					
Chr Y	—					
Diagnosis			Susp. to Trisomy 5 and 13			
Final Status:			<i>مشکوک به</i>			
دکتر مریم رفیعی			دکتر سعید رضا غفاری			

# PGS-NGS

Embryo ID	PGS-NGS Findings	Sex Chromosomes	Pregnancy
E1	No Aneuploidy Detected	XX	Yes
E2	No Aneuploidy Detected	XX	Transferred
E3	Monosomy 15	XX	—
E4	No Aneuploidy Detected	XX	Not Transferred
E5	Suspicious to Monosomy 22	XX	—
E6	No Aneuploidy Detected	XY	Not Transferred
E7	Suspicious to Trisomy 5 Suspicious to Trisomy 13	—*	—

# Final Report

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)		
Family ID: 206014	Reporting Date: 1398/06/24	
Name (Mother): Nadiya	Name (Father):	
Mother's Karyotype:	Father's Karyotype:	
Reason for Referral: Repeated Implantation Failure		
جناب آقای دکتر صادقی با سلام و احترام بدین وسیله گزارش PGS انجام شده با تکنیک NGS در شرح زیر اعلام می گردد		
Embryo ID	PGS-NGS Findings	Sex Chromosomes
E1	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XX
E2	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XX
E3	Monosomy 15	XX
E4	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XX
E5	Suspicious to Monosomy 22*	XX
E6	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XY
E7	Suspicious to Trisomy Suspicious to Trisomy 13*	*
*Sex chromosomes status could not be evaluated *Genetic counseling is recommended.		
تعداد کل جنین های بیوپسی شده جهت PGS-NGS: 7 جنین جنین های قابل انتقال: 4 جنین جنین های غیر قابل انتقال: 1 جنین جنین های قابل انتقال یا تعهد: 2 جنین		
انتقال جنین های شماره ۱ و ۶ در مرحله اول پیشنهاد می گردد.		
با احترام دکتر سعید رضا غفاری		
دکتر مریم رفیعی تخصص و تکنیک پزشکی ۲۸۷۳ - T.O.N پزشک فوق تخصصی این سبنا		



**E1 and E2 were  
transferred**

**Outcome: live birth**

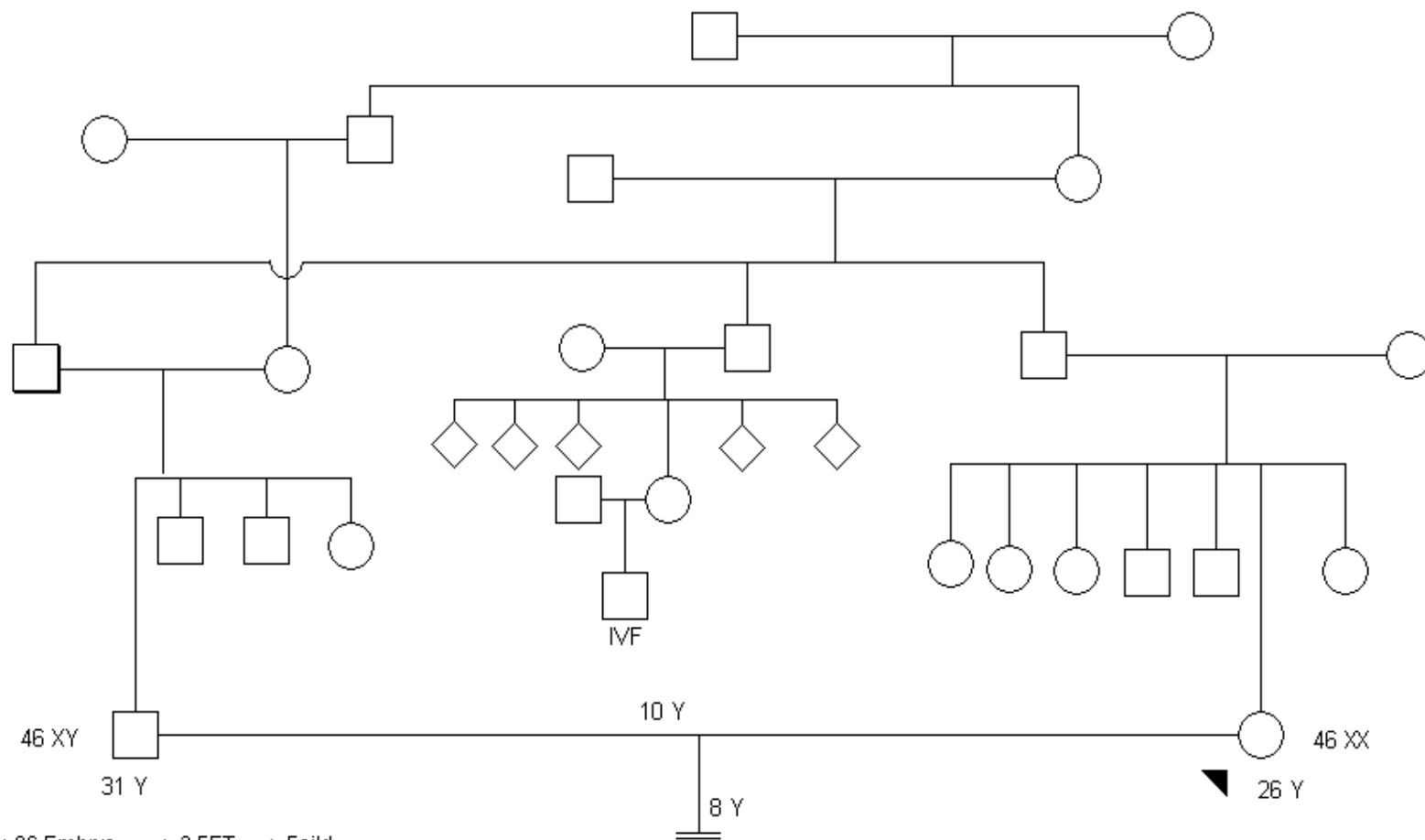
# Family 7

46,XX / 46,XY

# Repeated implantation failure

HCN-98-3-10/1F

0/12/2019



IVF X1 -----> 35 egg -----> 96 Embryo -----> 3 FET-----> Faild  
 2 FET-----> Faild  
 2 FET-----> Faild  
 2 FET-----> Faild  
 2 FET-----> Faild



# E1 No Aneuploidy

آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

## Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 22000000

Name (Mother): [REDACTED]

Mother's Kar: [REDACTED]

Barcode:

Overall Quality: *Excellent*

Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X	x3 x2	xp22-33 p11 xq11 q22	0M 0	0.4 11.2	<div style="border: 1px solid red; border-radius: 50%; padding: 5px; display: inline-block;">Female</div> ✓	
Chr Y						
<div style="display: flex; justify-content: space-between; align-items: center;"> <span>Diagnosis</span> <div style="border: 1px solid red; border-radius: 15px; padding: 5px; text-align: center;">No Aneuploidy</div> <span>✓</span> </div>						
<div style="display: flex; justify-content: space-between; align-items: center; margin-top: 20px;"> <div style="text-align: center;"> <p>دکتر مریم رفیقی</p> </div> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; text-align: center;"> <div style="border: 1px solid red; border-radius: 50%; padding: 5px; display: inline-block;">قابل انتقال</div> </div> <div style="text-align: center;"> <p>دکتر سعید رضا غفاری</p> </div> </div>						

# NGS Analysis Aneuploidy Workflow

## E2 Trisomy 21

کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

### Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: [REDACTED]  
Name (Mother): [REDACTED]  
Mother's Karyotype: 46,XX  
Father's Karyotype: 46,XY


Barcode: [REDACTED] Overall Quality: *Excellent* Mean Depth of Coverage: [REDACTED]

No CNV		Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Multiple Chromosome Abnormality		Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
21	X3	W-CHR	7.3	7.3		
Non Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
		تعدادی ری				
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X	X2		0	25	Female	
Chr Y						
Diagnosis <i>Trisomy 21</i> ✓						
Final Status: <i>غیر قابل انتقال</i>						

دکتر مریم رفعتی  
دکتر سعید رضا غفاری



## E3 and E4 No Aneuploidy



وزارت بهداشت و آموزش پزشکی  
جمهوری اسلامی ایران

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا

کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد

آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No. : ✓E4

## Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Barcode:

Overall Quality: Excellent

Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X	x2	w. chr	0	26.8	Female	
Chr Y						
Diagnosis: <span style="color: red; border: 1px solid red; border-radius: 50%; padding: 5px; display: inline-block;">No Aneuploidy</span>						
Final Status: <span style="color: red; border: 1px solid red; border-radius: 50%; padding: 5px; display: inline-block;">قابل انتقال</span>						

✓

# PGS-NGS

Embryo ID	PGS-NGS Findings	Sex Chromosomes
E1	No Aneuploidy Detected	XX
E2	Trisomy 21	XX
E3	No Aneuploidy Detected	XX
E4	No Aneuploidy Detected	XX

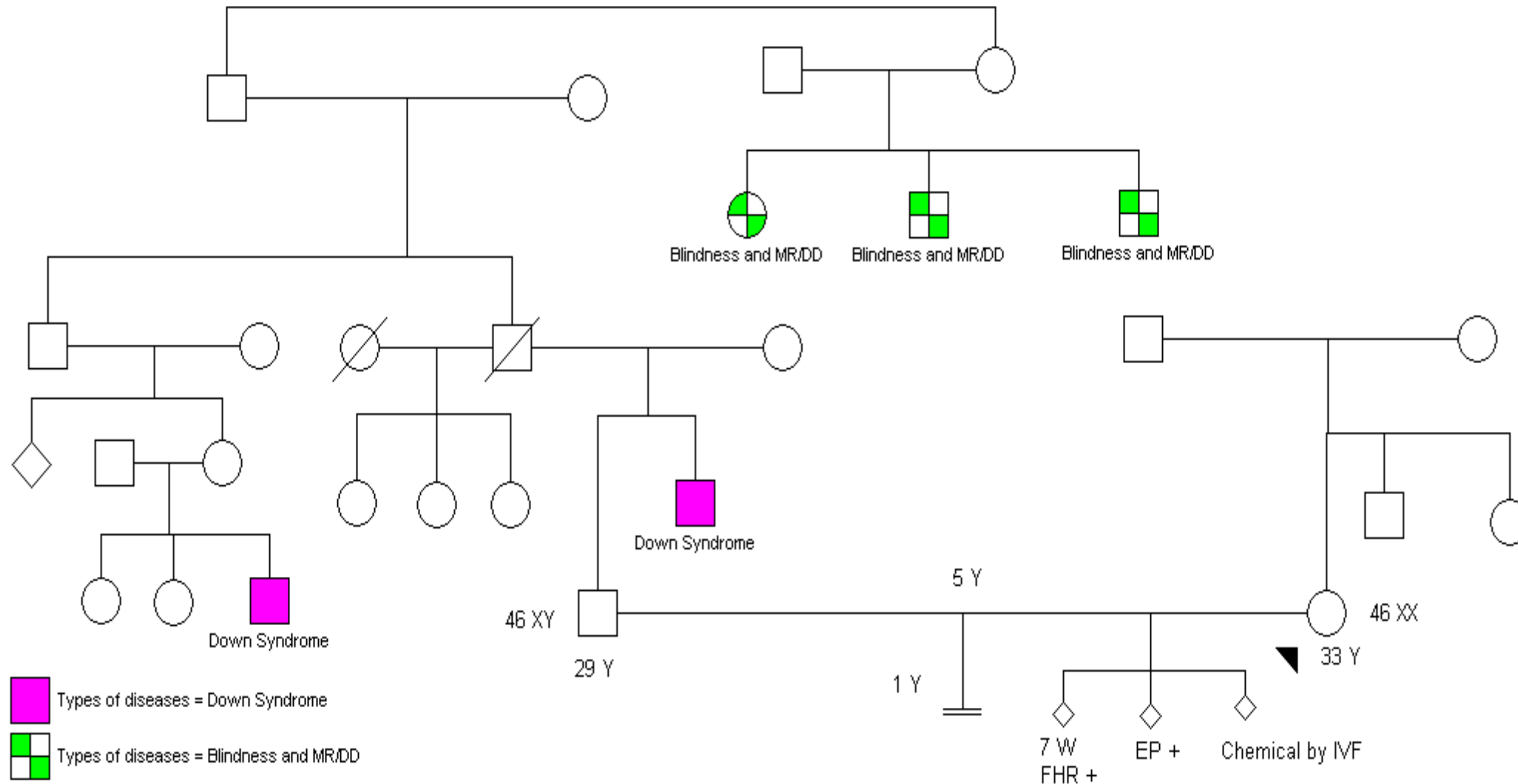
**E1 was transferred  
(single embryo  
transfer)**

**Outcome: Live birth**

# Family 8

46,XX / 46,XY

# Repeated implantation failure





# NGS Analysis Aneuploidy Workflow

## E1 and E2 No Aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E1

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: [Redacted]  
Name (M): [Redacted]  
Mother's: [Redacted]

Barcode: [ ] Overall Quality: Excellent Mean Depth of Coverage: [ ]

No CNV		Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Multiple Chromosome Abnormality		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
No CNV						
Non Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
No CNV						
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X					XX	
Chr Y						
Diagnosis: No aneupl. ✓						
Final Status: <u>قابل انتقال</u> ✓						

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E2

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: [Redacted]  
Name (M): [Redacted]  
Mother's: [Redacted]

Barcode: [ ] Overall Quality: Excellent Mean Depth of Coverage: [ ]

No CNV		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Multiple Chromosome Abnormality		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
No CNV						
Non Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
3 missing						
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X	X1	w. chr	0	65.6	Male ✓	
Chr Y	X1	+	0	14.5		
Diagnosis: No aneupl. ✓						
Final Status: <u>قابل انتقال</u> ✓						



## E3 and E4 No Aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا

کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

**E4 / ✓**

### Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: [REDACTED]  
Name (Mother's Name): [REDACTED]  
Mother's Karyotype: [REDACTED]

Barcode:

Overall Quality: EKL

Mean Depth of Coverage:

No CNV	Yes □	No □		
Multiple Chromosome Abnormality	Yes □	No □		
Confident CNVs	Yes □	No □		
Chr    CNV      Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Non Confident CNVs	Yes □	No □		
Chr    CNV      Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr    CNV      Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X     #2       w.chr	O	21.4	<b>Female ✓</b>	
Chr Y				
Diagnosis          No anomaly ✓				

**Final Status:** **بی نقص ✓**

# PGS-NGS

Embryo ID	PGS-NGS Findings	Sex Chromosomes
E1	No Aneuploidy Detected	XX
E2	No Aneuploidy Detected	XY
E3	No Aneuploidy Detected	XX
E4	No Aneuploidy Detected	XX

**E1 was transferred  
(single embryo  
transfer)**

**Outcome: Live birth**

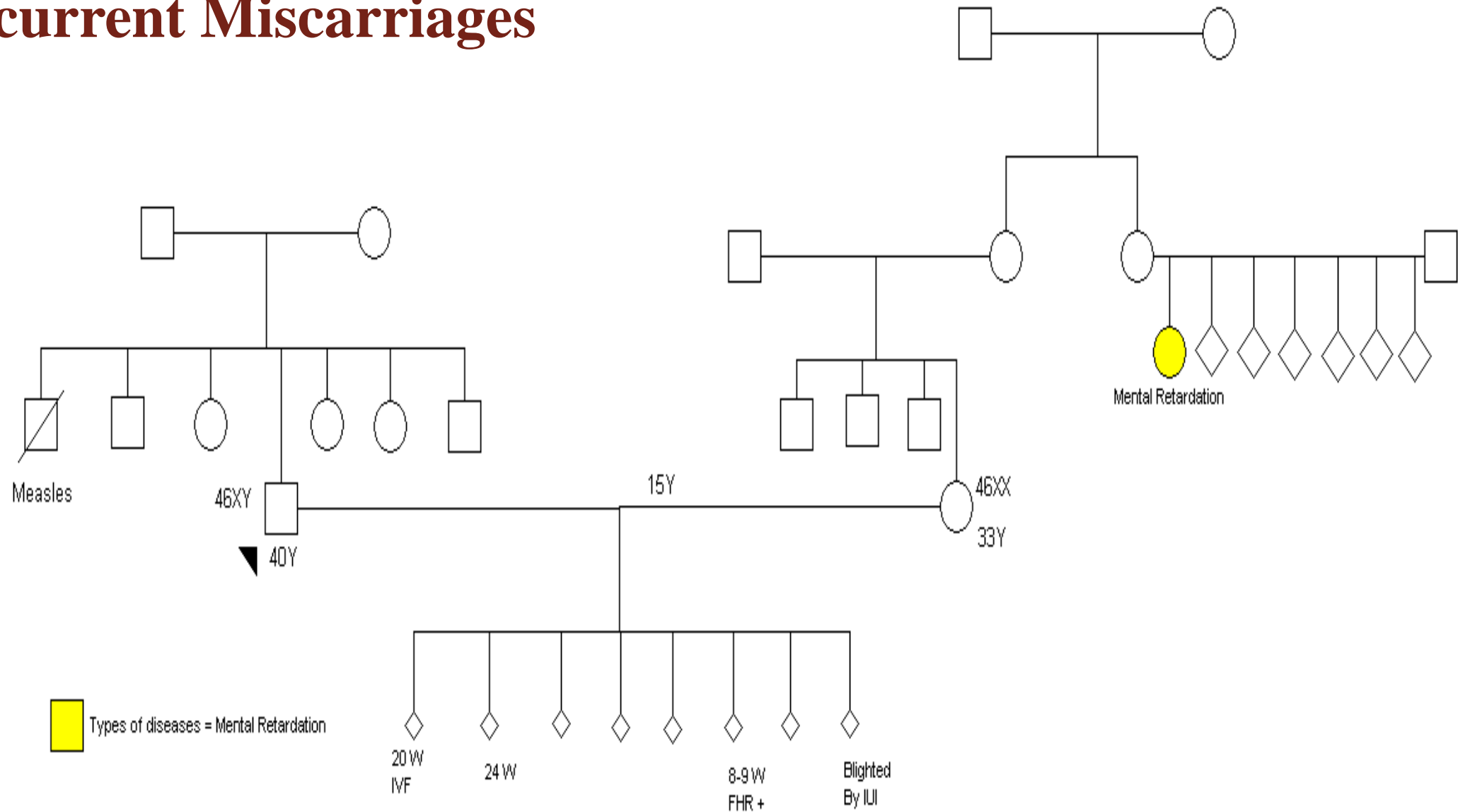
**Maternal factors?**



# Family 9

2/19/2018

# Recurrent Miscarriages



# Single-cell WGA using MDA technique



# NGS Analysis Aneuploidy Workflow

**E1**  
**No aneuploidy**

E1

کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

**Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)**

Family ID: 70705      Reporting Date: \_\_\_\_\_

Name (Mother): \_\_\_\_\_

Mother's Karyotype: 46,XX      Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: 43      Overall Quality: Very Good      Mean Depth of Coverage: \_\_\_\_\_

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input checked="" type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
						منه زایل! با Conf
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
5	X 3		0.4	0.4		
X	X 3		0.12	0.12		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X	2			7.6	XX	
Chr Y	—					
Diagnosis: No aneuploidy						
Final Status: قابل انتقال						

# NGS Analysis Aneuploidy Workflow

## E4 Monosomy 5

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سلامت مکرر این سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E4

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

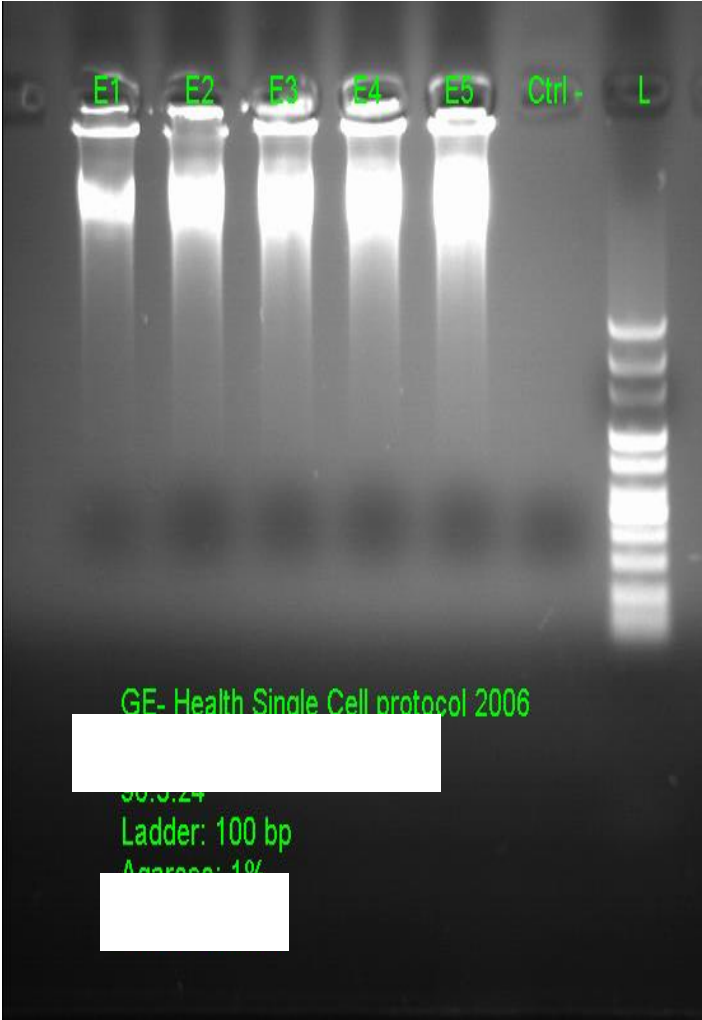
Family ID: 70705 Reporting Date:   
Name (Mother):   
Mother's Karyotype: 46,XX Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: 46 Overall Quality: Good Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
5	X1	5p15.935	75	75		
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
2	X1	partial	1.06	1.06		
14	X3	whole chr	2.08	2.08		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X	1				Xy	
Chr Y	1					
Diagnosis Monosomy 5						
Final Status: غیر قابل انتقال						



# PGS-NGS



Embryo ID	PGD-NGS Findings	Sex Chromosomes	Pregnancy
E1	No Aneuploidy Detected	XX	YES
E2	Complex Chromosomal Abnormality	XY	-
E3	Complex Chromosomal Abnormality	XY	-
E4	Monosomy 5	XY	-
E5	Complex Chromosomal Abnormality	XY	-

# Final Report

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا

کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد

آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

**Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing  
(PGS-NGS)**

Family ID: 70705      Reporting Date: 1396.06.21

Name (Mother): [REDACTED]

Mother's Karyotype: 46,XX      Father's Karyotype: 46,XY

Reason for Referral: Repeated Implantation Failure

جناب آقای دکتر صادقی

با سلام و احترام

بدین وسیله [REDACTED] می‌گردد.

Embryo ID	PGS-NGS Findings	Sex Chromosomes
E1	No Aneuploidy Detected	XX
E2	Complex Chromosomal Abnormality	XY
E3	Complex Chromosomal Abnormality	XY
E4	Monosomy 5	XY
E5	Complex Chromosomal Abnormality	XY

تعداد کل جنین‌های بیوپسی شده جهت PGS-NGS: 5 جنین

جنین‌های قابل انتقال قطعی: 1 جنین

جنین‌های غیر قابل انتقال قطعی: 4 جنین

انتقال جنین شماره یک (E1) پیشنهاد می‌گردد.

با احترام

مرکز فوق تخصصی این سینا  
دکتر سیدرضا غفاری

مرکز فوق تخصصی این سینا  
دکتر نوید نقیب

# Surrogacy

Embryo Transfer:  
Khordad 96, June 2017

Birth Date:  
Aban 97

Outcome: Live birth (3  
years old)

کلیتیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Preimplantation Genetic Diagnosis of Chromosomal Abnormaliti  
Using Next Generation Sequencing  
(PGS-NGS)

Family ID: 70705  
Name (Mother): [REDACTED]  
Date of Embryo: [REDACTED]

Thawing

Embryos ID	Done by	Checked by
E1	[Signature]	[Signature]

Embryo Transfer

Embryos ID	Done by	Checked by
E1	[Signature]	[Signature]

[REDACTED]

استفاده از رحم جایز نیست

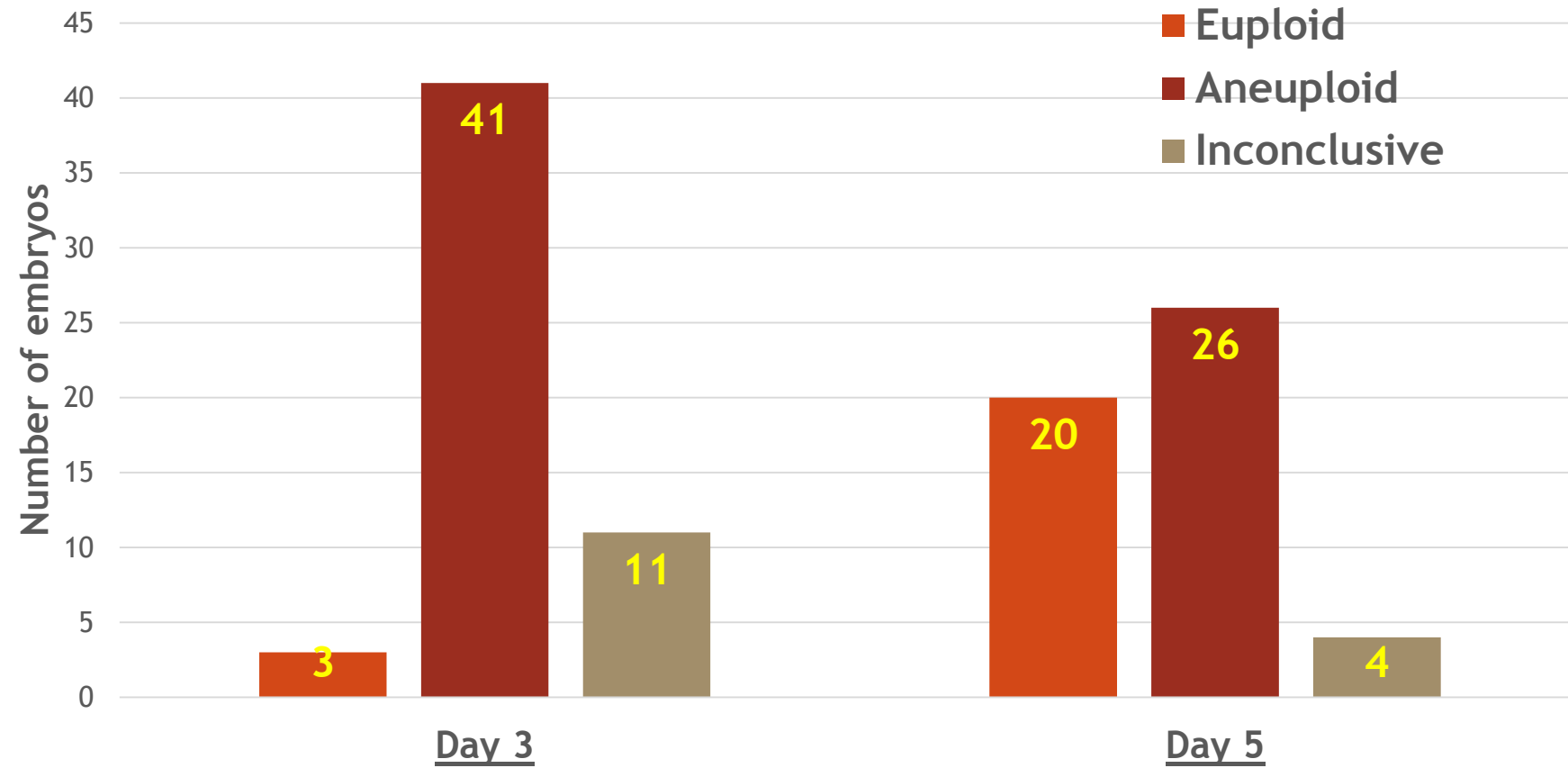
# **Day 5 versus day 3 embryo biopsy for preimplantation genetic testing**

# Studied sample set

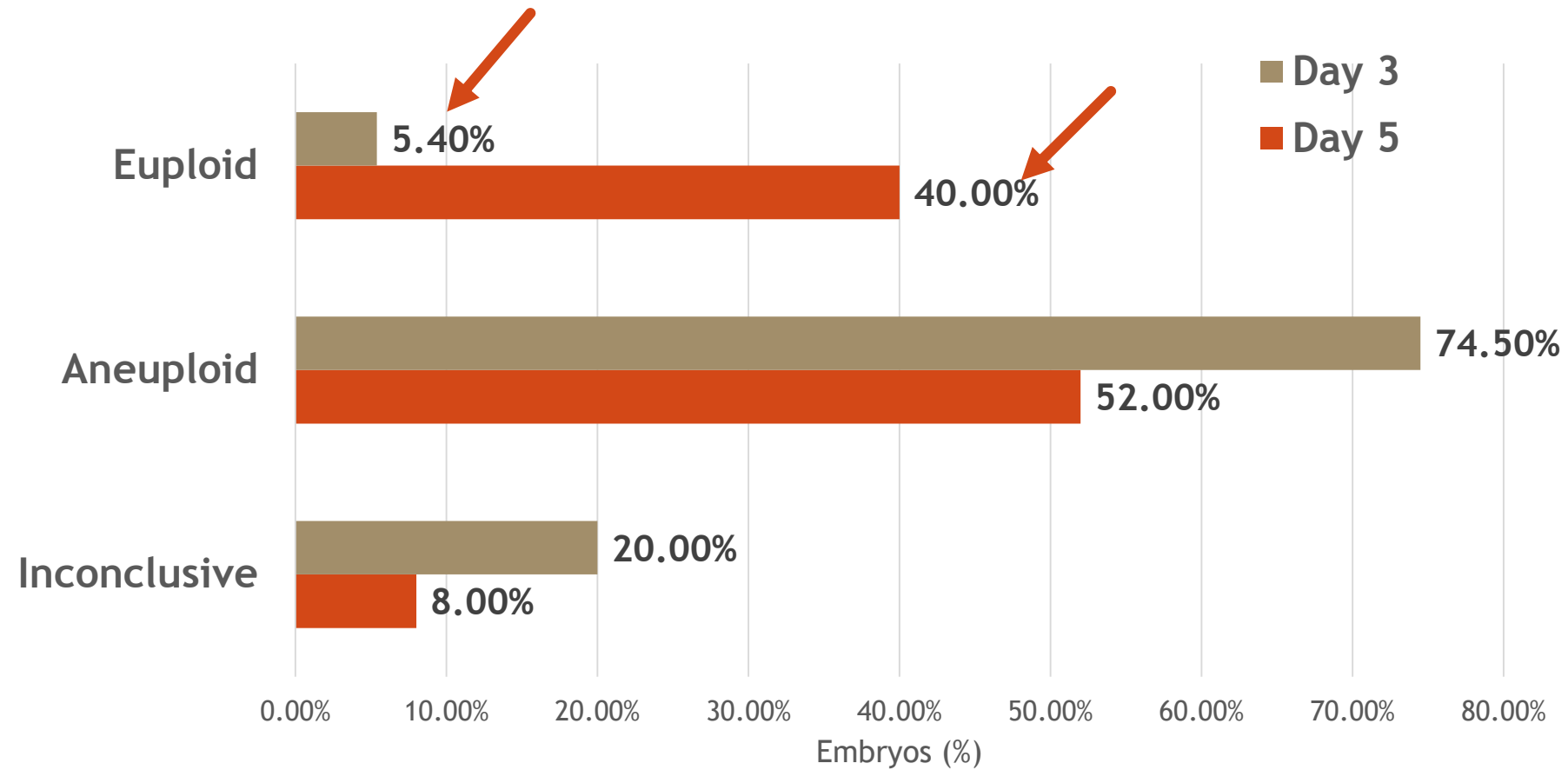
- ▶ Studied couples: 11
  - ▶ Normal karyotype: 6 couples
  - ▶ Balanced Chr. Abnormality: 5 couples
- ▶ Total number of embryos: 55
  - ▶ Day 3: 55
  - ▶ Day 5: 53
- ▶ PGT:
  - ▶ PGT-A: 26 embryos
  - ▶ PGT-SR: 29 embryos



# Day 3 versus day 5

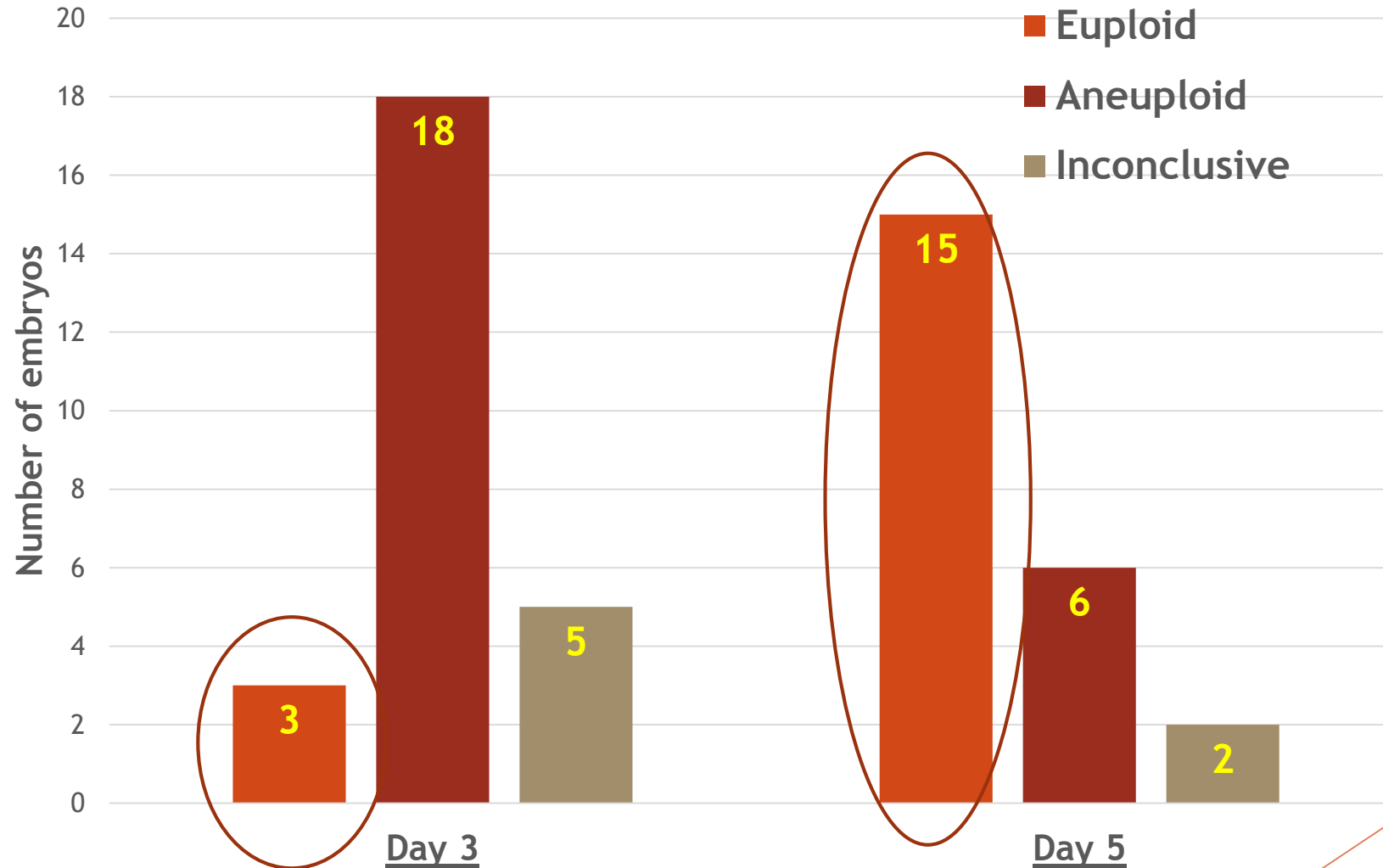


# Day 3 versus day 5

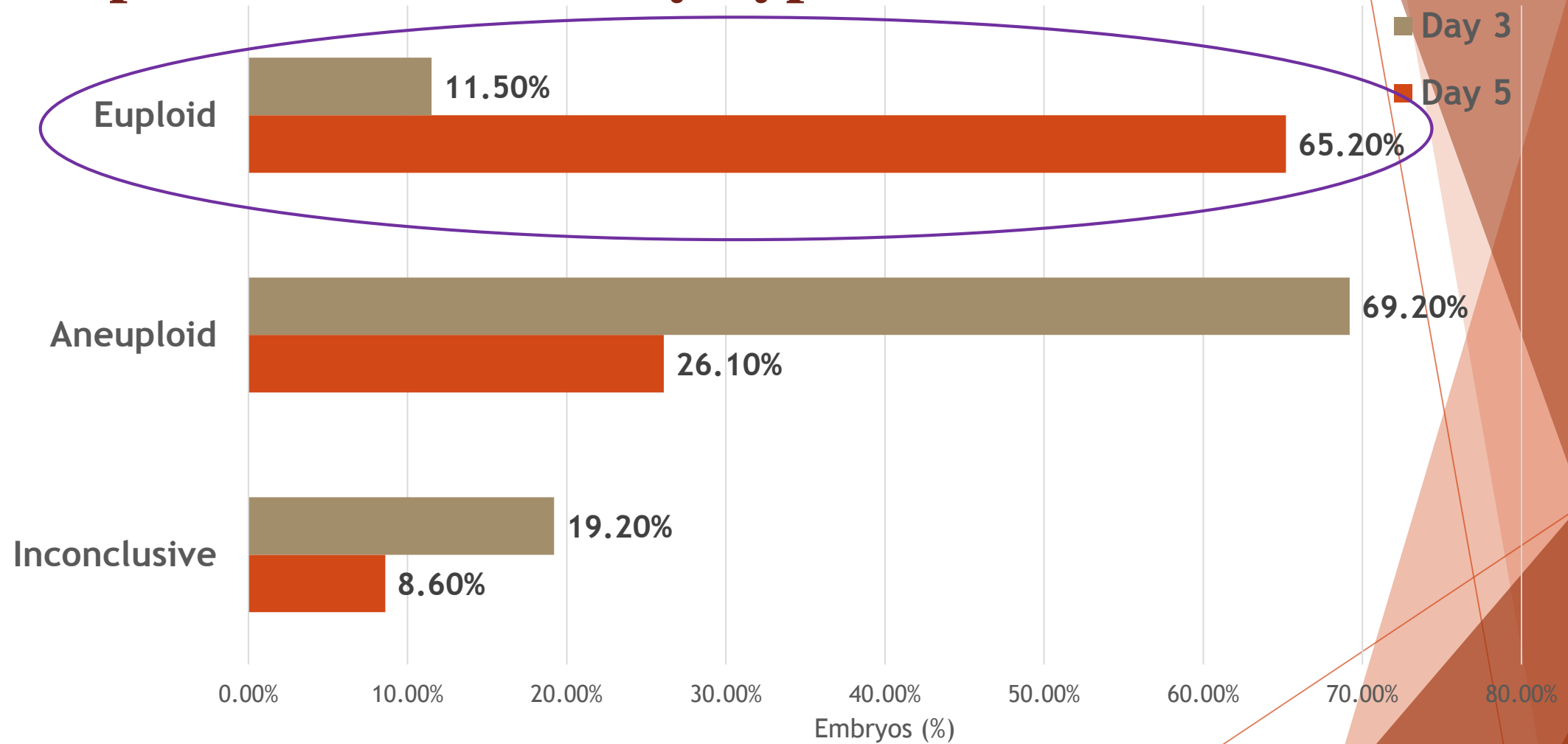


# PGT-A

## Couples with normal karyotype

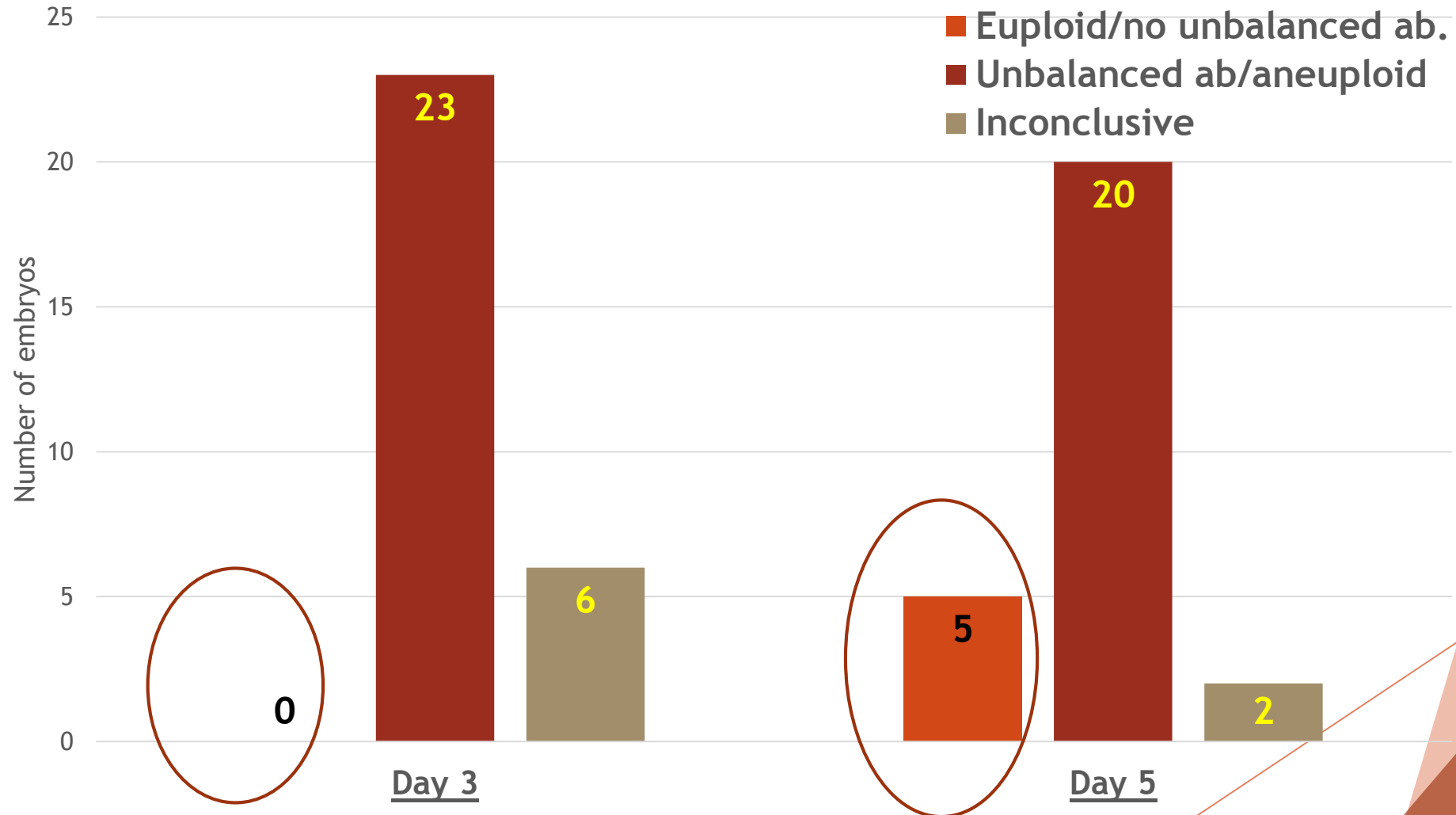


# PGT-A couples with normal karyotype



# PGT-SR

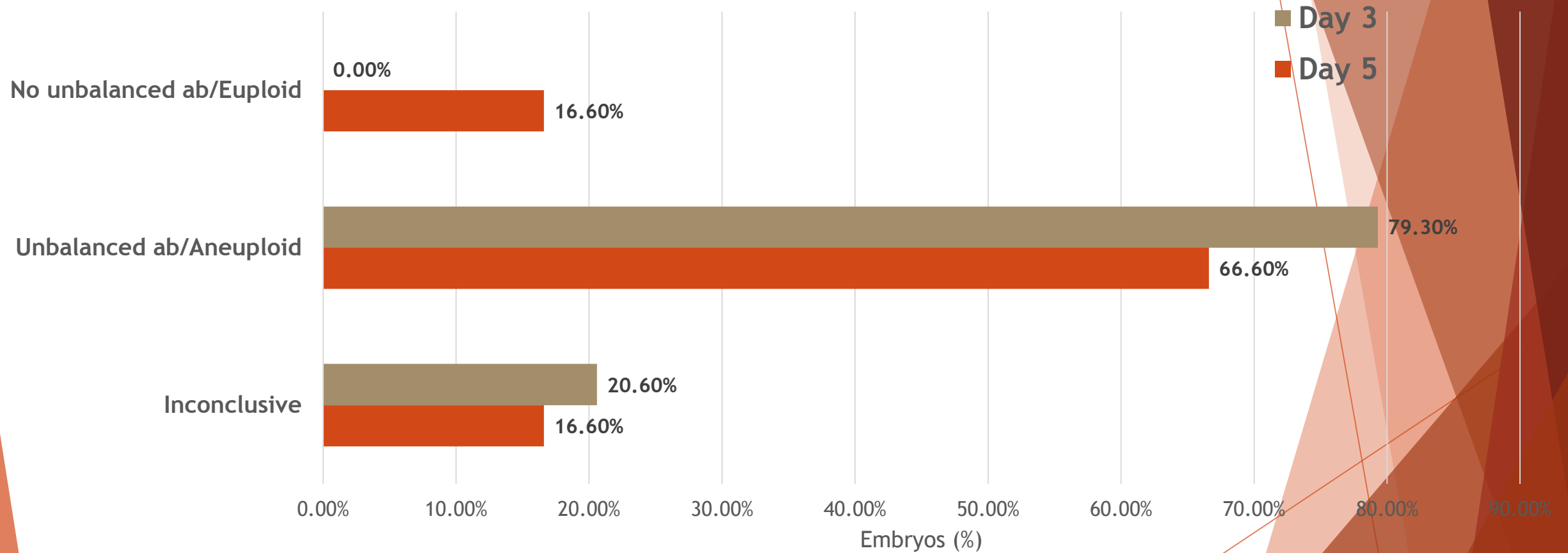
## Couples with abnormal karyotype



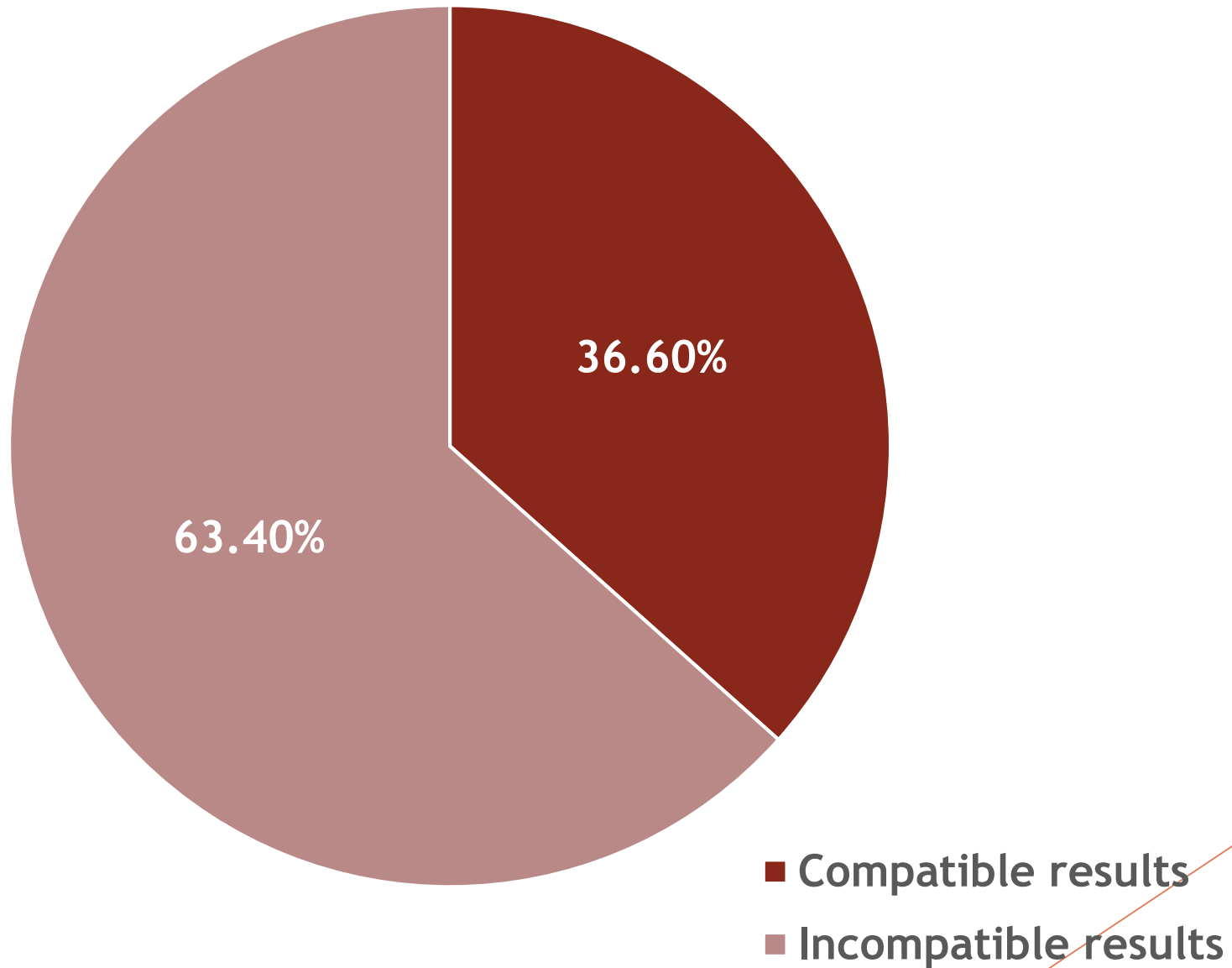


# PGT-SR

## Couples with abnormal karyotype



## Day 3 versus day 5 results



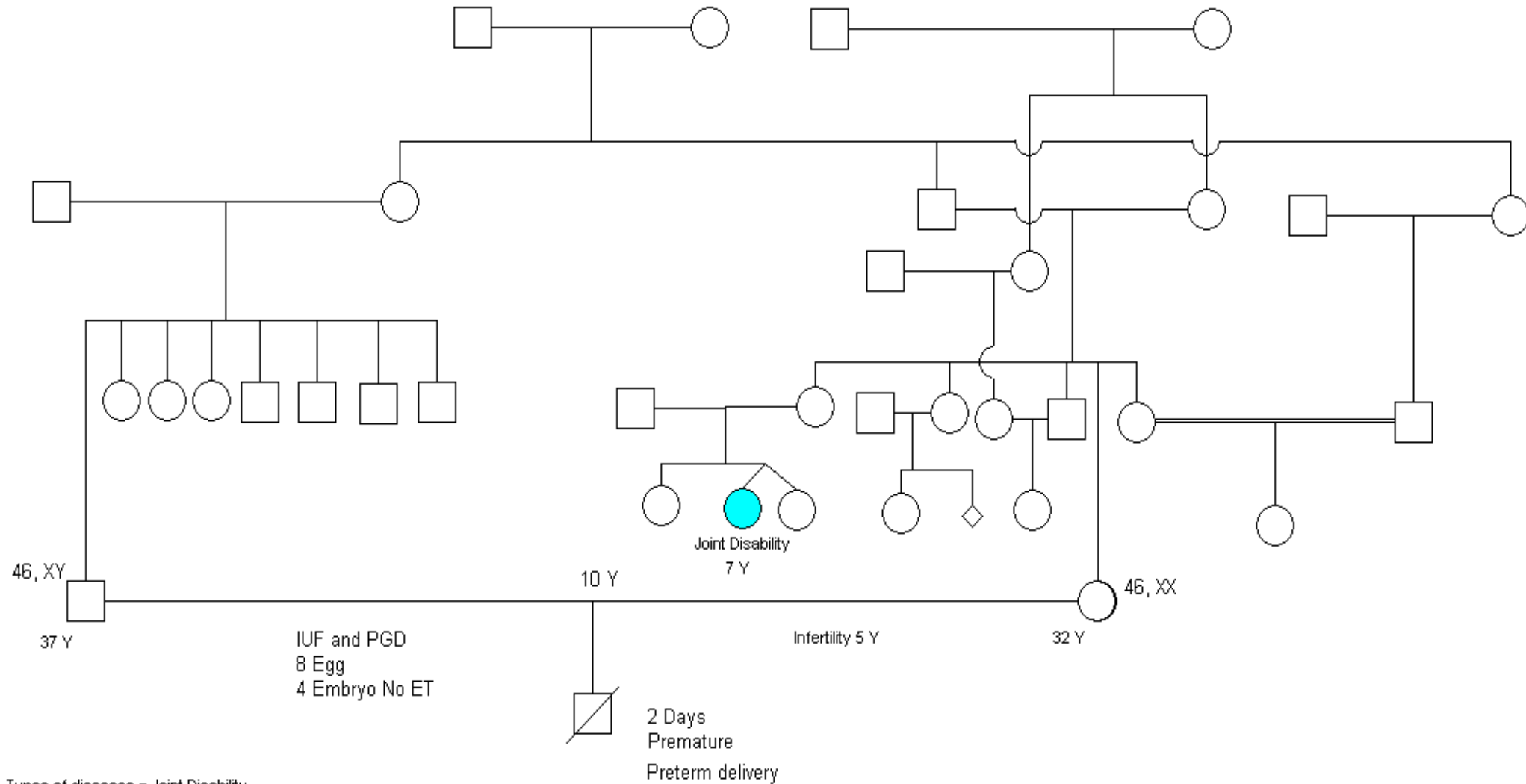
# Examples

# Family 1

46,XX / 46,XY

# Repeated implantation failure

-10-886F





E4

Day-3:  
Complex  
chromosomal  
abnormality

Day-5:  
No aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E4, Blast

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: [REDACTED]  
Name (Mother): [REDACTED]  
Mother's Karyotype: 46,XX Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: [REDACTED] Overall Quality: Excellent Mean Depth of Coverage: [REDACTED]

No CNV		Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Multiple Chromosome Abnormality		Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
		NO CNV				
Non Confident CNVs						
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
21	46	21p13 p11	1.8	0.1		
Non Confident CNVs						
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X					Female	
Chr Y					XX	
Diagnosis: No aneuploidy						
Final Status: قابل انتقال						

دکتر مریم رفیعی دکتر سعید رضا لغاری

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E4

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: [REDACTED] Reproductive Date: [REDACTED]  
Name (Mother): [REDACTED]  
Mother's Karyotype: 46,XX Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: 34 Overall Quality: Pool Mean Depth of Coverage: [REDACTED]

No CNV		Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Multiple Chromosome Abnormality		Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
						تعداد بزرگی 6 CNV 16 Conf
Non Confident CNVs						
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X						
Chr Y						
Diagnosis						
Final Status: غیر قابل انتقال						

## Day-5: Trisomy 6

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No. :

E5

## Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: ۳۶

Name (Mother)

Mother's Karyotype: 46,XX

Father's Karyotype: 46,XY

Barcode:

36

Overall Quality:

Good

Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X						
Chr Y						
Diagnosis			Multiple chr. Ab			

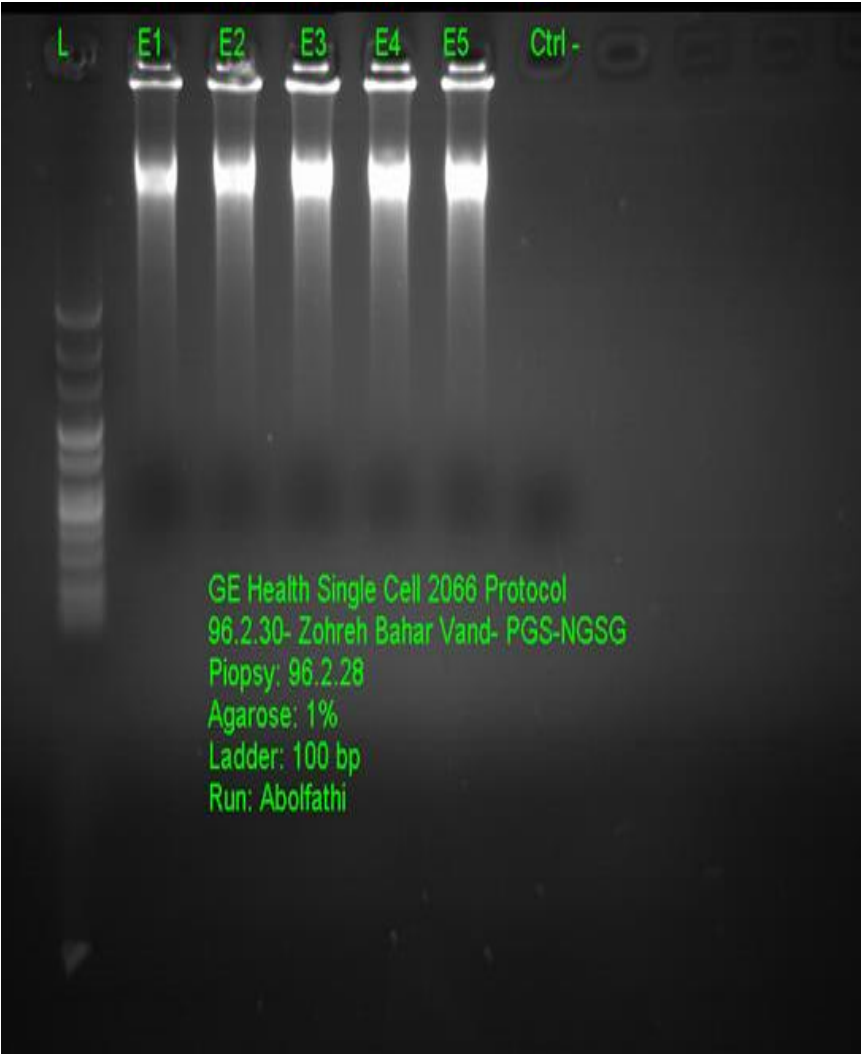
Final Status:

دکتر مریم رفعتی

دکتر سعید رضا غفاری



# PGS-NGS



Embryo ID	PGD-NGS Findings	Sex Chromosomes	Pregnancy
E1	Complex Chromosomal Abnormality	XX	-
E2	No Aneuploidy Detected	XY	No
E3	Monosomy 22	XX	-
E4	No Aneuploidy Detected	XX	No
E5	Trisomy 6	XX	-
E6	No Aneuploidy Detected	XY	Yes
E7	No Aneuploidy Detected	XY	Transferred
E8	No Aneuploidy Detected	XY	Not transferred yet
E9	Monosomy 11	XY	-

# Final Report

## Day-5 (blastocyst) Biopsy

### Preimplantation

Family ID: 203154

Name (Mother):

Mother's Karyotype: 46,XX

Reason for Referral: Repeated

جناب آقای دکتر صادقی

با سلام و احترام

بدین وسیله گزارش PGS انجام شده با تکنیک NGS در خانواده زهره بهاروند/ حسین سید اسماعیلی به شرح زیر اعلام می گردد.

Embryo ID	PGS-NGS Findings	Sex Chromosomes
E1	Complex chromosomal Abnormality	XX
E2	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XY
E3	Monosomy 22	XX
E4	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XX
E5	Trisomy 6	XX
E6	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XY
E7	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XY
E8	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XY
E9	Monosomy 11	XY

تعداد کل جنین های بیوپسی شده جهت PGS-NGS: 9 جنین

جنین های قابل انتقال قطعی: 5 جنین

جنین های غیر قابل انتقال: 4 جنین

انتقال جنین های شماره 2 و 4 در مرحله اول پیشنهاد می گردد.

با احترام

دکتر مریم رفعتی  
مستشار و تکنیک پزشکی  
1394

دکتر سعید رضا غفاری  
مستشار و تکنیک پزشکی  
1394

تهران، خیابان شریعتی، ابتدای خیابان بهجیل، پلاک 97، تلفن: 23519 فاکس: 22644754

### Preimplantation

Family ID: 203154

Name (Mother):

Mother's Karyotype: 46,XX

Reason for Referral: Repeated Implan

جناب آقای دکتر صادقی

با سلام و احترام

بدین وسیله گزارش PGS انجام شده با تکنیک NGS در خانواده زهره بهاروند/ حسین سید اسماعیلی به شرح زیر اعلام می گردد.

Embryo ID	PGS-NGS Findings	Sex Chromosomes
E1	Complex Chromosomal Abnormality	XX
E2	Complex Chromosomal Abnormality	XY
E3	Complex Chromosomal Abnormality	XX
E4	Complex Chromosomal Abnormality	-
E5	Complex Chromosomal Abnormality	-

تعداد کل جنین های بیوپسی شده جهت PGS-NGS: 5 جنین

جنین های قابل انتقال قطعی: ندارد

جنین های غیر قابل انتقال قطعی: 5 جنین

جنین قابل انتقال ندارد

دکتر مریم رفعتی

دکتر سعید رضا غفاری

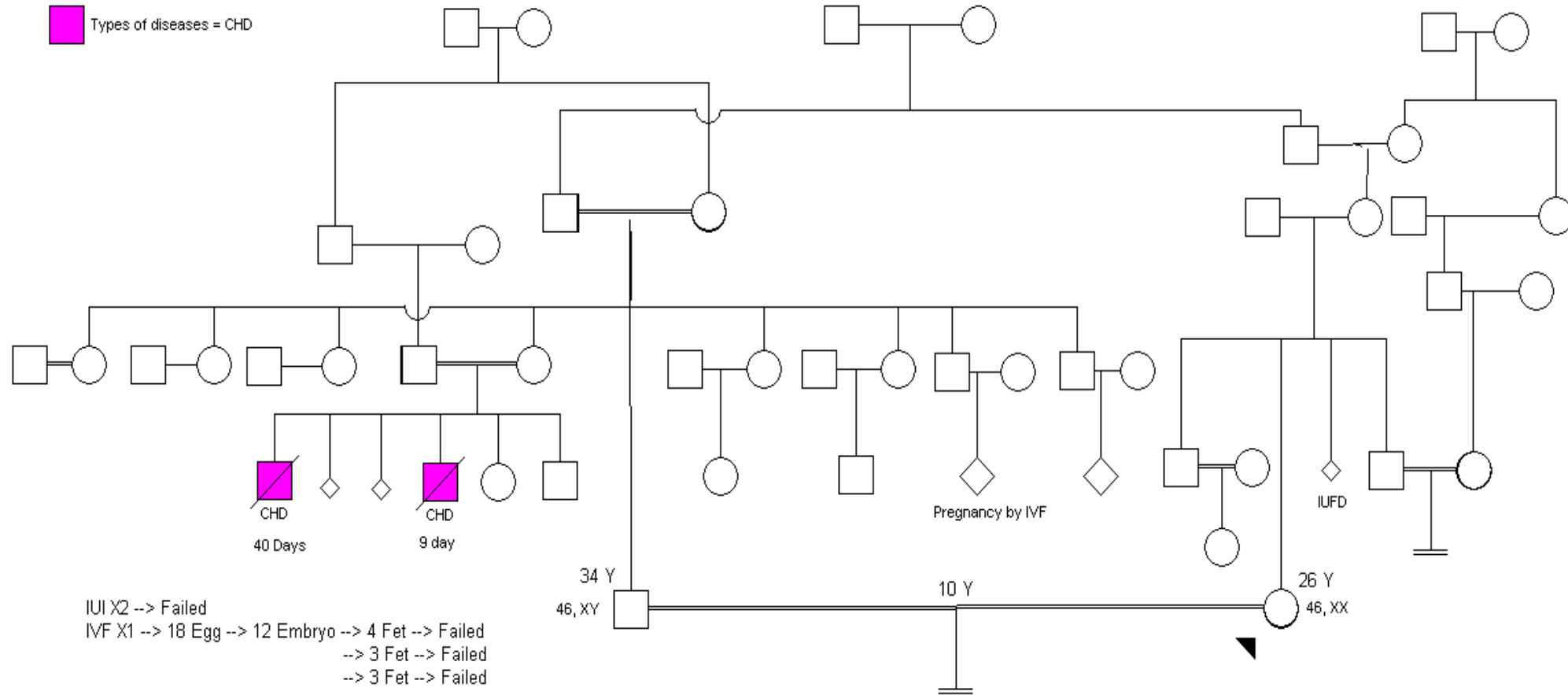
تهران، خیابان شریعتی، ابتدای خیابان بهجیل، پلاک 97، تلفن: 23519 فاکس: 22644754

**E6 and E7 were transferred**

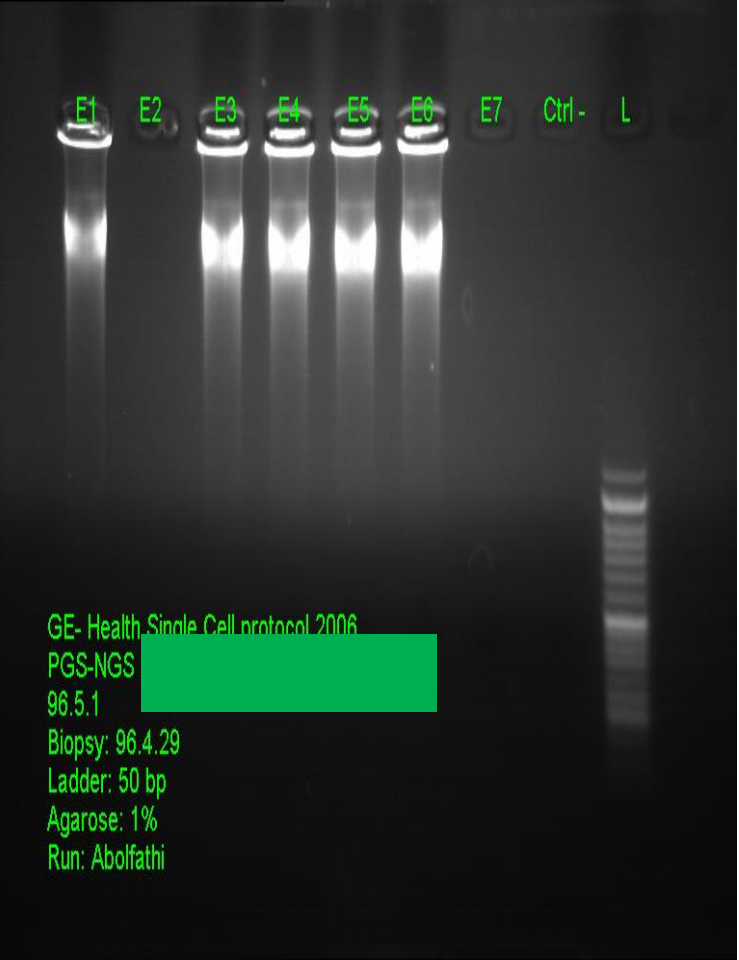
**Outcome: Live Birth**



# Repeated implantation failure




# PGD-NGS



Embryo ID	PGS-NGS Findings Blastocyst Biopsy	PGS-NGS Findings Day-3/ Day-4 biopsy	Sex Chromosom e	Pregnancy
E1	Not Investigation	Complex Chromosomal Abnormality	XX	—
E2	Not Investigation	Not Investigation	XX	—
E3	<b>No Aneuploidy Detected</b>	Complex Chromosomal Abnormality	XY	Yes
E4	Not Investigation	Complex Chromosomal Abnormality	XX	—
E5	Not Investigation	Complex Chromosomal Abnormality	XX	—
E6	<b>No Aneuploidy Detected</b>	Complex Chromosomal Abnormality	XY	Not Transferred Yet
E7	<b>No Aneuploidy Detected</b>	Not Investigation	XX	Not Transferred Yet

# E1 and E2: Complex chromosomal Abnormality


 کلینک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
 آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

E1

## Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 148677  
 Name (Mother): [Redacted]  
 Mother's Karyo: [Redacted]

Reporting Date: [Redacted]  
 Name (Father): [Redacted] afari  
 Father's Karyo: [Redacted]

Barcode: 2      Overall Quality: poor      Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
						تعدادی CNV های Conf
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X					XX	
Chr Y						
Diagnosis: poor quality, Multiple chr. Ab						

Final Status: غیر قابل انتقال

دکتر سعید رضا غفاری

دکتر مریم رفعتی

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا

کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد

آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No. :

E2 - 2nd

## Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family

Name

Mother

Reporting Date: 1396.06.08

Name (Father):

Father's Karyotype

Complex 13/11/19

Barcode:

Overall Quality:

Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description	
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description	
2x Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description	
Chr X					X X		
Chr Y							
Diagnosis							

# Day-3: Complex chromosomal abnormality

## Day-5: No aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا

کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد

آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No. :

E3

## Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: [REDACTED]

Name (Mother): [REDACTED]

Mother's karyotype: [REDACTED]

Reporting Date: [REDACTED]

Name (Father): [REDACTED]

Father's Karyotype: [REDACTED]

Barcode: 6

Overall Quality: Poor

Mean Depth of Coverage: 0.012

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
					6 confident	CNVs
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X					XX	
Chr Y						
Diagnosis			Complex chr. Ab			

Final Status:

غیر قابل (نقل)

دکتر مریم رفعتی

دکتر سعید رضا غفاری

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا

کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد

آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No. :

E3-Blast

## Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

F  
M  
M

Reporting D

Name (Fath

Father's Ka

Barcode:

Overall Quality:

Excellent

Mean Depth of Coverage:

No CNV				Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality				Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Confident CNVs				Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description	
		no confident CNV					
Non Confident CNVs				Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description	
20	x3		1-2	1-2			
21	x3		1-9	1-9			
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description	
Chr X					Male		
Chr Y						xy	
Diagnosis				no aneuploidy			

Final Status:

ناتالاسا

دکتر مریم رفعتی

۹۷/۲/۶


دکتر سعید رضا غفاری

تهران، خیابان شریعتی، ابتدای خیابان پهلوان، پلاک 97، تلفن: 2264475-23519 فاکس: 2264475

Info@boushaghian-lab.ir



# E4 and E5: Complex chromosomal Abnormality


 مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا  
 کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
 آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: **E5**


**Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)**

Family ID: 148647      Reporting Date: 1396.06.08  
 Name (Mother): Fariba Asgari      Name (Father): Mohammad Mohammad Jafari  
 Mother's Karyotype: 46,XX      Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: **8**      Overall Quality: **Poor**      Mean Depth of Coverage: **0.029**

No CNV		Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>			
Multiple Chromosome Abnormality		Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>				
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
						<b>17 confid CNVs</b>
Non Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>				
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X					<b>XX</b>	
Chr Y						
Diagnosis: <b>complex chr Ab</b>						
Final Status: <b>غیر قابل انتقال</b>						

دکتر مریم رفعتی


 مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا  
 کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
 آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: **E4**

**Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)**

Family ID: 148647      Reporting Date: 1396.06.08  
 Name (Mother): Fariba Asgari      Name (Father): Mohammad Mohammad Jafari  
 Mother's Karyotype: 46,XX      Father's Karyotype: 46,XY

Barcode:      Overall Quality: **Poor**      Mean Depth of Coverage: **0.027**

No CNV		Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Multiple Chromosome Abnormality		Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>			
Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>				
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
						<b>42 confid CNVs</b>
Non Confident CNVs		Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>				
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X					<b>XX</b>	
Chr Y						
Diagnosis: <b>complex chr Ab</b>						
Final Status: <b>غیر قابل انتقال</b>						

دکتر سعید رضا غفاری



E6

Day-3:  
Complex  
chromosomal  
abnormality

Day-5:  
No aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E6-Blast

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 148647 Reporting Date: 1397.02.04  
Name (Mother): Fariba Asgari Name (Father): Mohammad Mohammad Jafari  
Mother's Karyotype: 46,XX Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: Overall Quality: Excellent Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
No confident CNV						
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
20	x3		0.9	0.9		
21	x6		1.6	1.6		
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X	1					
Chr Y	1					
Diagnosis						
No aneuploidy						
Final Status: کامل است						
دکتر سعید رضا غفاری						

دکتر مریم رفعتی ۹۷/۲/۴

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E6

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 148647 Reporting Date: 1396.06.08  
Name (Mother): Fariba Asgari Name (Father): Mohammad Mohammad Jafari  
Mother's Karyotype: 46,XX Father's Karyotype: 46,XY

Barcode: 13 Overall Quality: Poor Mean Depth of Coverage: 0.008

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input checked="" type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X						
Chr Y						
Diagnosis						
Complex chr. Ab						
Final Status: فردی است						
دکتر سعید رضا غفاری						

دکتر مریم رفعتی

تهران، خیابان شریعتی، ابتدای خیابان بهجت، پلاک ۹۷، تلفن: ۲۲۳۲۲۵۱۹-۲۲۳۲۲۵۰  
Info@avicennaclinic.ir

E7:  
No Aneuploidy

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا  
کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد  
آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

Fetus No.: E7+Blast

Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 148647      Reporting Date: 1397.02.04  
Name (Mother): Fariba Asgari      Name (Father): Mohammad Mohammad Jafari  
Mother's Karyotype: 46,XX      Father's Karyotype: 46,XY

Barcode:      Overall Quality: Very Good      Mean Depth of Coverage:

No CNV			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Multiple Chromosome Abnormality			Yes <input type="checkbox"/>	No <input checked="" type="checkbox"/>		
Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
2	x1	2p25.3p11 (partial)	6.62	6.62		
Non Confident CNVs			Yes <input type="checkbox"/>		No <input type="checkbox"/>	
Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
5	x3	5p15.33q35	3.29	3.29		
7	x1	7p22.3p11 (partial)	1.8	1.8		
10	x3	10p5.3q26	3.2	3.2		
16	x3		0.3	0.3		
19	x1		2.5	2.5		
Sex Chr	CNV	Cytoband	CNV Conf.	CNV Precision	Final Result	Description
Chr X	x2				Female	
Chr Y	—				XX	

Diagnosis: No aneuploidy

Final Status:

دکتر سعید رضا غفاری  
دکتر مریم رفعتی  
سید باقر کریمزاده

# Final Report

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر این سینا

کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد

آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

### Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing

Family ID: 148647  
Name (Mother): Masoud Jafari  
Mother's Reason: ...

جناب آقای دکتر ...  
با سلام و احترام  
بدین وسیله گزارش PGS انجام شده با تکنیک NGS در خانواده قریب عسرری، شرح زیر اعلام می گردد.

Embryo ID	PGS-NGS Findings	Sex Chromosomes
E1	Complex chromosomal Abnormality	XX
E2	Complex chromosomal Abnormality	XX
E3	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XY
E4	Complex chromosomal Abnormality	XX
E5	Complex chromosomal Abnormality	XX
E6	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XY
E7	<u>No Aneuploidy Detected</u>	XX

تعداد کل جنین های بیوپسی شده جهت PGS-NGS 7 جنین  
جنین های قابل انتقال قطعی: 3 جنین  
جنین های غیر قابل انتقال قطعی: 4 جنین

انتقال جنین های شماره 3 و 6 در مرحله اول پیشنهاد می گردد.

با احترام

دکتر فوق تخصصی این سینا  
دکتر سید رضا غفاری

کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد

آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

### Preimplantation Genetic Screening Using Next Generation Sequencing (PGS-NGS)

Family ID: 148647  
Name (Mother): Masoud Jafari  
Mother's Reason: ...

جناب آقای دکتر ...  
با سلام و احترام  
بدین وسیله گزارش PGS انجام شده با تکنیک NGS در خانواده قریب عسرری، شرح زیر اعلام می گردد.

Embryo ID	PGS-NGS Findings	Sex Chromosomes
E1	Complex Chromosomal Abnormality	XX
E3	Complex Chromosomal Abnormality	XX
E4	Complex Chromosomal Abnormality	XX
E5	Complex Chromosomal Abnormality	XX
E6	Complex Chromosomal Abnormality	XX

تعداد کل جنین های بیوپسی شده جهت PGS-NGS 7 جنین  
جنین های قابل انتقال قطعی: ندارد  
جنین های غیر قابل انتقال قطعی: 5 جنین

جنین قابل انتقال ندارد

با احترام

دکتر فوق تخصصی این سینا  
دکتر سید رضا غفاری

تهران: خیابان شریعتی، ابتدای خیابان بهجتی، پلاک 97، تلفن: 23519 فاکس: 22644754

**E3 was transferred (single  
embryo transfer)**

**Outcome: Live Birth**



ID: Bah 46,XY

46,XX

Embryo ID	PGS-NGS Findings Blastocyst Biopsy	PGS-NGS Findings Day-3/Day-4 Biopsy	Sex Chromosomes
E4	<u>No aneuploidy</u>	Complex Chromosomal Abnormality	XY
E8	<u>No aneuploidy</u>	Complex Chromosomal Abnormality	XY
E9	<u>No aneuploidy</u>	Complex Chromosomal Abnormality	XX

**ID: Asg      46,XY**

**46,XX**

Embryo ID	PGS-NGS Findings Blastocyst Biopsy	PGS-NGS Findings Day-3/Day-4 Biopsy	Sex Chromosomes
E3	<u>No aneuploidy</u>	Complex Chromosomal Abnormality	XY
E6	<u>No aneuploidy</u>	Complex Chromosomal Abnormality	XY
E7	<u>No aneuploidy</u>	Complex Chromosomal Abnormality	XX



ID: Far

46,XY

46,XX,t(3;20)(q13.3;p12)

Embryo ID	PGS-NGS Findings Blastocyst Biopsy	PGS-NGS Findings Day-3/Day-4 Biopsy	Sex Chromosomes
E3	Trisomy 1, 5, 11, 12, 14, 15 Monosomy 3	Complex Chromosomal Abnormalities	XX
E5	Complex Chromosomal Abnormalities	Complex Chromosomal Abnormalities	XX
E6	Trisomy 3, 8, 9 Monosomy 12	Complex Chromosomal Abnormalities	XY
E7	<b><u>No Aneuploidy</u></b> <b><u>No structural abnormality</u></b>	Complex Chromosomal Abnormalities Triple X	XX
E8	No blastocyst	Complex Chromosomal Abnormalities	
E9	Monosomy 2, 5, 7, 13, 14, 15, 18	Complex Chromosomal Abnormalities	XY
E10	<b>Structural abnormality</b> <b>Partial trisomy 3q</b> <b>Partial monosomy 20p</b>	Complex Chromosomal Abnormalities	XX
E11	<b>Structural abnormality</b> <b>Partial trisomy 3q</b> <b>Partial monosomy 20p</b>	Complex Chromosomal Abnormalities	XX

**ID: Ari**

**46,XY**

**46,XX,t(6;10)(q25;q22)**

Embryo ID	PGS-NGS Findings Blastocyst Biopsy	PGS-NGS Findings Day-3/Day-4 Biopsy	Sex Chromosomes
E1	Monosomy 1, 2	Complex Chromosomal Abnormality	XY
E2	Trisomy 16	Complex Chromosomal Abnormality	XY
E3	<u>No aneuploidy</u> <u>No structural abnormality</u>	Complex Chromosomal Abnormality	XY
E4	No aneuploidy <b>Partial trisomy 10q</b>	Complex Chromosomal Abnormality	XX

**ID: Jaf      46,XY,t(9;14)(q21.2;q13)**

**46,XX**

Embryo ID	PGS-NGS Findings Blastocyst Biopsy	PGS-NGS Findings Day-3/Day-4 Biopsy	Sex Chromosomes
E1	<u>Partial trisomy 14q</u> <u>Partial monosomy 9q</u>	Complex Chromosomal Abnormality	XY
E2	Complex chromosomal abnormalities	Complex Chromosomal Abnormality	-
E3	<u>Partial trisomy 14q</u> <u>Partial monosomy 9q</u>	Complex Chromosomal Abnormality	XX
E4	Complex chromosomal abnormalities	Complex Chromosomal Abnormality	-

Thank you all!

