

TIPOLOGIE DI TEST

Il test proposto presso l'Ospedale Isola Tiberina - Gemelli Isola viene eseguito attenendosi alle disposizioni del Ministero della Salute ("Screening del DNA fetale non invasivo (NIPT) in sanità pubblica").

In particolare si utilizza il test VeriSeq NIPT Solution v2 di Illumina, validato per uso clinico CE-IVD.

LIVELLO 1

Principali trisomie e anomalie dei cromosomi sessuali

250€

LIVELLO 2

Livello 1 + Sindrome di DiGeorge

350€

LIVELLO 3

Livello 2 + ulteriori condizioni da microdelezione

500€

LIVELLO 4

Livello 1 + delezioni e duplicazioni <7Mb su tutti i cromosomi

800€

LIVELLO 5

Livello 4 + principali sindromi da microdelezione

900€

COME PRENOTARE

06 6837523

Lun-Ven

7.30-12.30
13.30-18.30

Sab

7.30-11.45

COME RAGGIUNGERCI



Via di Ponte Quattro Capi 39, 00186 Roma (RM)

SCREENING PRENATALE NON INVASIVO

CENTRO DI ECCELLENZA DONNA E BAMBINO NASCENTE

UOC OSTETRICIA E GINECOLOGIA

DIPARTIMENTO SCIENZE DI LABORATORIO

UOC PATOLOGIA CLINICA
UOS GENETICA MEDICA

TIPOLOGIE DI NIPT



● COSA È?

Il **NIPT** (Non Invasive Prenatal Test) è un test di screening che analizza nel sangue materno frammenti di DNA rilasciato dalla placenta (cell-free DNA)

● A COSA SERVE?

Analizzare tale DNA consente di valutare in epoca precoce la presenza di anomalie cromosomiche del feto.

● CONDIZIONI CLINICHE PER L'ESECUZIONE DEL TEST

Il test viene proposto in caso di:

- rischio intermedio per aneuploidie al calcolo ottenuto mediante bi-test/test combinato
- desiderio della coppia di effettuarlo.

In ogni caso **prima dell'esecuzione del NIPT è richiesta la valutazione dello spessore della translucenza nucale**, falda fluida retronucleare. In caso di anomalie cromosomiche fetali, questo spazio può risultare aumentato di spessore.

Nel corso dell'ecografia viene eseguita anche una valutazione preliminare dell'anatomia fetale, per quanto visibile in questo periodo di gravidanza. Il test del DNA fetale non viene proposto se presente un rischio alto o segni ecografici precoci di anomalia.

In tali casi viene proposta l'esecuzione, di un test che abbia valore diagnostico previa villocentesi o amniocentesi. E' prevista, in ogni caso sempre la consulenza genetica.

● LIMITI E VANTAGGI DEL TEST

Il test offre il vantaggio della non invasività del prelievo e quindi non comporta rischi per il feto, tuttavia risulta un test di screening e non può sostituire i test diagnostici invasivi (villocentesi ed amniocentesi).

L'origine del DNA analizzato nei test NIPT risulta essere placentare; nei casi in cui ci sia discordanza fra DNA fetale e placentare (mosaicismo), il risultato del test potrebbe essere non conclusivo o non rappresentare la reale condizione cromosomica del feto. Questo risulta il limite biologico maggiore dei test di screening e la ragione per cui questi non possano essere considerati test diagnostici.

L'attendibilità del test si riduce, inoltre, nei casi in cui la componente del DNA fetale libero (cfDNA) sia in rapporto inferiore al 4% rispetto alla componente materna. Tale parametro costituisce la frazione fetale. In questi casi, associati ad esempio ad obesità materna, il test dovrà essere ripetuto più avanti nella gravidanza; infatti la frazione fetale aumenta col progredire della gestazione.

Il test non può essere eseguito nei casi di gravidanza gemellare poi ridotta a singola (il cfDNA del vanishing twin resta in circolo compromettendo il risultato dell'analisi) e nei casi in cui la gestante abbia subito un trapianto, terapia con cellule staminali allogeniche, presenza di tumori materni (anche benigni); in questi casi il cfDNA potrà avere origini diverse da quella fetale, compromettendo i risultati.

● GRAVIDANZA GEMELLARE O PROCREAZIONE MEDICALMENTE ASSISTITA

Nei casi di gravidanza gemellare monocoriale e gravidanza ottenuta da procreazione medicalmente assistita il test ha attendibilità comparabile a quella ottenuta per gravidanze singole insorte spontaneamente.

● QUANTO È AFFIDABILE IL TEST

Il test ha una sensibilità e specificità del 99,9% nel caso delle sindromi associate ai cromosomi 21, 18, 13 e del 99% per le aneuploidie associate ai cromosomi sessuali (XO, XXY, XYY, XXX).

Le aneuploidie dei restanti cromosomi, normalmente associate ad interruzione spontanea della gravidanza, hanno una sensibilità del 96,4% ed una specificità del 99,8%.

Infine, la sensibilità per delezioni e duplicazioni cromosomiche di dimensioni maggiori di 7 megabasi risulta stimata attorno al 74,1% e la specificità al 99,8%.

● PRENOTAZIONI

Il NIPT può essere prenotato contattando la segreteria della genetica medica al numero **06-6837523** dal lunedì al venerdì nei seguenti orari: 7.30-12.30 e 13.30-18.30 e il sabato 7.30 -11.45, **previa consulenza genetica**.

Durante la prenotazione verrà richiesto se già effettuata l'ecografia per la valutazione della translucenza nucale.

In caso affermativo la paziente potrà essere prenotata tutti i giorni mentre, qualora dovesse eseguire anche l'ecografia verrebbe inserita in ambulatorio e giorno dedicato.

La valutazione potrà essere effettuata in regime SSN, privato e privato sociale.