Cosa si può indagare attraverso il NIPT?

1 Anomalie nel numero dei CROMOSOMI: ANEUPLOIDIE

- **Trisomie:** presenza in triplice copia di un cromosoma
- **Monosomie:** presenza in singola copia di un cromosoma

Tra le più comuni:

- **Trisomia del cromosoma 21 (Sindrome di Down):** 1 su 700 nati
- **Trisomia del cromosoma 18 (Sindrome di Edwards):** 1 su 3.000 nati
- **Trisomia del cromosoma 13 (Sindrome di Patau):** 1 su 6.000 nati

L'incidenza aumenta con l'aumentare dell'età materna.

2 Anomalie nella struttura dei CROMOSOMI

- **Delezione:** perdita di un segmento di cromosoma
- **Duplicazione:** raddoppiamento di un segmento di cromosoma

Nel caso in cui abbiano dimensioni molto piccole, queste vengono chiamate microdelezioni e microduplicazioni.

Tra le più frequenti la microdelezione 22q11.2 causativa della sindrome di DiGeorge che ha un'incidenza di 1/2.000-4.000 persone, indipendentemente dall'età materna.

3 MALATTIE genetiche

- **De Novo:** causate da mutazioni del DNA che insorgono per la prima volta nel feto
- **Ereditarie:** causate da mutazioni ereditate dai genitori

È importante verificare tramite appositi test la possibilità di essere un PORTATORE SANO*.

***Portatore sano,** cioè che può trasmettere la malattia ma che non è affetto e quindi non presenta sintomi.

DA OLTRE 20 ANNI AL VOSTRO FIANCO **nel percorso più importante della vostra vita.**

eurofins | Genoma

info.genoma@ctit.eurofinseu.com
servizio clienti: 06.164161500
Numero Verde 800 501 651

laboratoriogenoma.eu

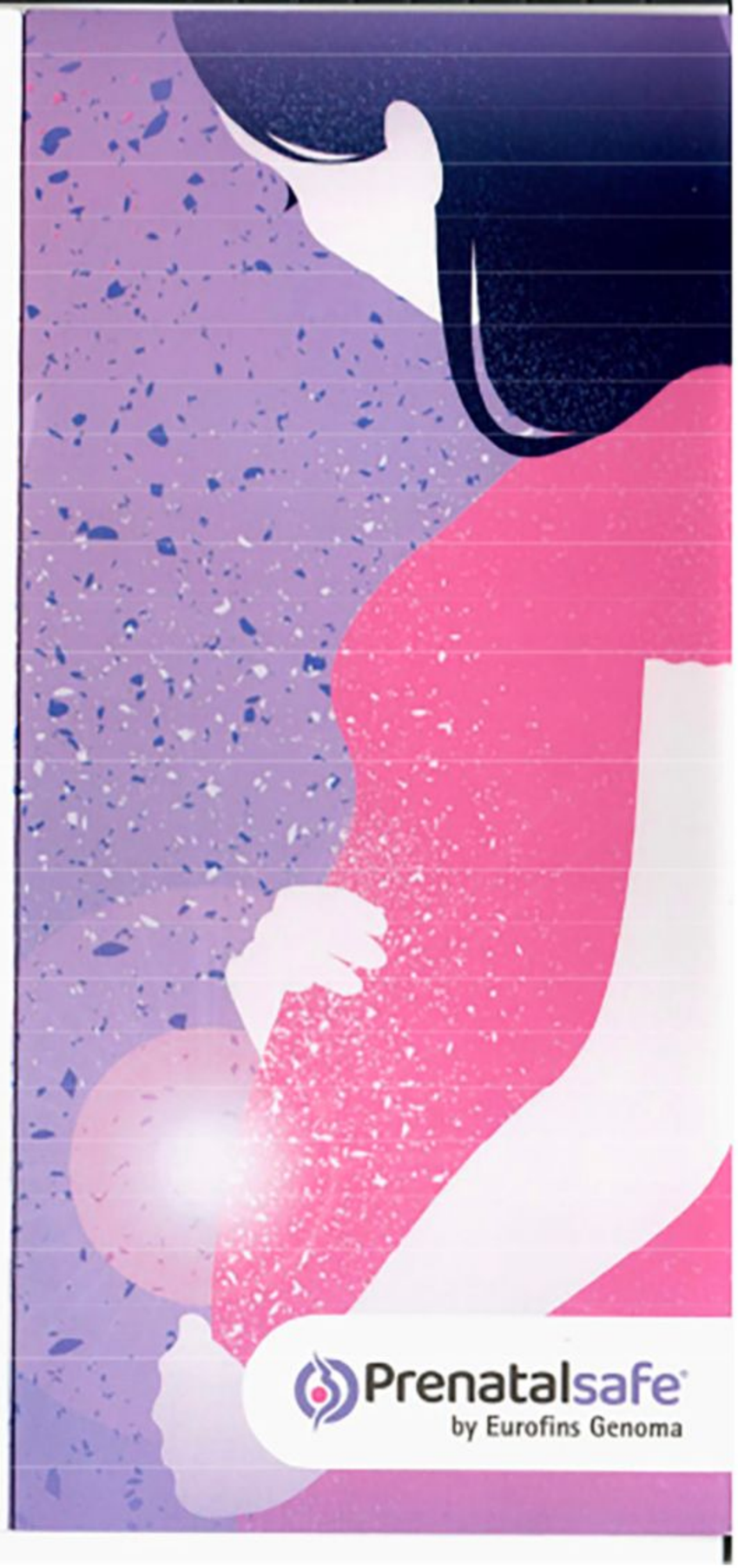
DNV

Roma
Laboratori e Studi Medici
Laboratorio Genetica Medica e Diagnostica Molecolare
Via Castel Giubileo, 11-62 / 00138

Milano
Laboratorio Genetica Molecolare e Studi Medici
Via Enrico Caldesi, 16
(Affori Centre)
20161

Modena
Laboratorio e Studi Medici
Via Bellinzona, 47/D
41124

Firenze
Laboratorio e Studi Medici
Via Cavour, 103r
50121



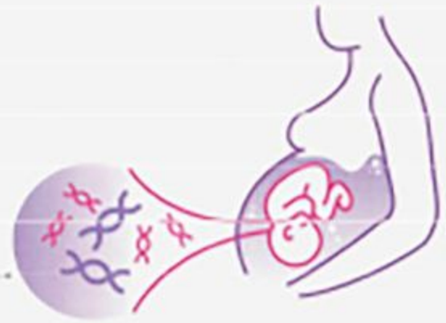
COSA È IL **NIPT**?

test prenatale non invasivo

È un test non invasivo che consente di studiare il corredo genetico del feto con un semplice prelievo di sangue materno.

Il test è in grado di rilevare e analizzare il DNA fetale che circola nel sangue materno **per identificare la presenza di eventuali anomalie cromosomiche e malattie genetiche**.

La quantità di DNA fetale aumenta nel corso della gravidanza e **a partire dalla 10° settimana di gestazione è sufficiente per eseguire lo screening**. Qualora tale quantità non venisse raggiunta si suggerisce di eseguire un secondo prelievo.



Il corredo cromosomico (detto cariotipo) prevede 23 coppie di cromosomi, di cui la metà viene ereditata dalla madre e la restante dal padre:

- **22 coppie di autosomi**
- **1 coppia di cromosomi sessuali**

I cromosomi sono formati da DNA. Alcuni segmenti di DNA vengono definiti GENI e forniscono alla cellula le informazioni necessarie per svolgere ogni sua funzione.

Il Prenatalsafe permette di valutare l'assetto cromosomico del feto e le possibili malattie genetiche ereditarie o ad insorgenza de novo.

Prenatalsafe®

orizzontenascita.it

9 livelli di indagine CE-IVD

	3	5	5DiGeorge	Plus	Karyo	Karyo Plus	Complete	Complete Plus	Full Risk
Identificazione del sesso	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Trisomia 21 Sindrome di Down	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Trisomia 18 Sindrome di Edwards	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Trisomia 13 Sindrome di Patau	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Cromosomi sessuali		●	●	●	●	●	●	●	●
Anomalie cromosomiche rare				9 e 16	●	●	●	●	●
Delezioni e duplicazioni					●	●	●	●	●
Microdelezioni			22q11.2	●		●		●	●
Malattie ereditarie							●	●	●
Malattie ad insorgenza *de novo*							●	●	●
Test del portatore*									●

***Analisi su entrambi i genitori** per verificare se siano portatori di mutazioni correlate a **30 malattie genetiche tra le più comuni** nella popolazione italiana

Consulenza genetica gratuita pre-test
per identificare il livello adatto alle esigenze della coppia

Consulenza genetica gratuita post-test
in caso di positività

Accreditamento secondo i requisiti UNI EN ISO 15189:2013
Algoritmo NIPT FLOW® CE-IVD
Tecnologia Illumina CE-IVD
Logistica qualificata

UNA PROPOSTA PER OGNI ESIGENZA

A CHI È RIVOLTO?

Il test può essere eseguito da qualunque gestante, con una gravidanza singola o gemellare, ottenuta sia con concepimento naturale che con tecniche di PMA, autologhe ed eterologhe.

Tempi di refertazione:

3-7 giorni
analisi dei cromosomi

10-15 giorni
analisi dei geni

15-20 giorni
test del portatore sui genitori