

# Nipt

TEST PRENATALE NON INVASIVO PER LO SCREENING  
DELLE TRISOMIE E DETERMINAZIONE DEL SESSO

La soluzione  
per la tua tranquillità



CE IVD



ISTITUTO DIAGNOSTICO  
VARELLI



“Con un semplice prelievo di sangue posso scoprire se il mio bambino è a rischio di avere dei difetti cromosomici ed evitare una amniocentesi non necessaria.”

“Questa tecnologia è destinata a diventare il principale strumento di screening per il rilevamento delle aneuploidie cromosomiche durante la gravidanza.”

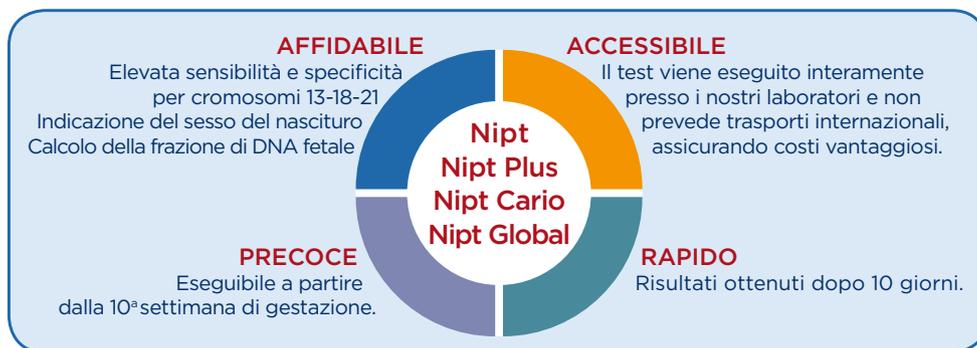
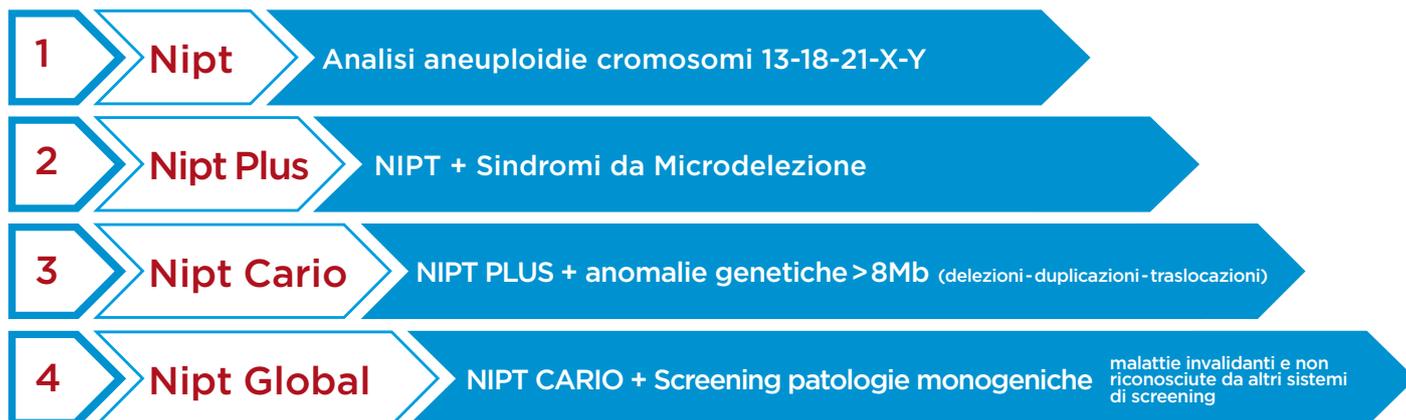
American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics

# Test prenatale, privo di rischi.

Diagnosi delle anomalie genetiche già dalla 10<sup>a</sup> settimana.

La **NIPT** (Non-Invasive Prenatal Test) è un **test prenatale** del DNA fetale, **privo di rischi**, per la rilevazione della anomalie cromosomiche. È un **test genetico** eseguito in sequenziamento massivo parallelo, **che consente la diagnosi di anomalie genetiche direttamente da DNA fetale circolante nel sangue materno già a partire dalla 10<sup>a</sup> settimana di gestazione.**

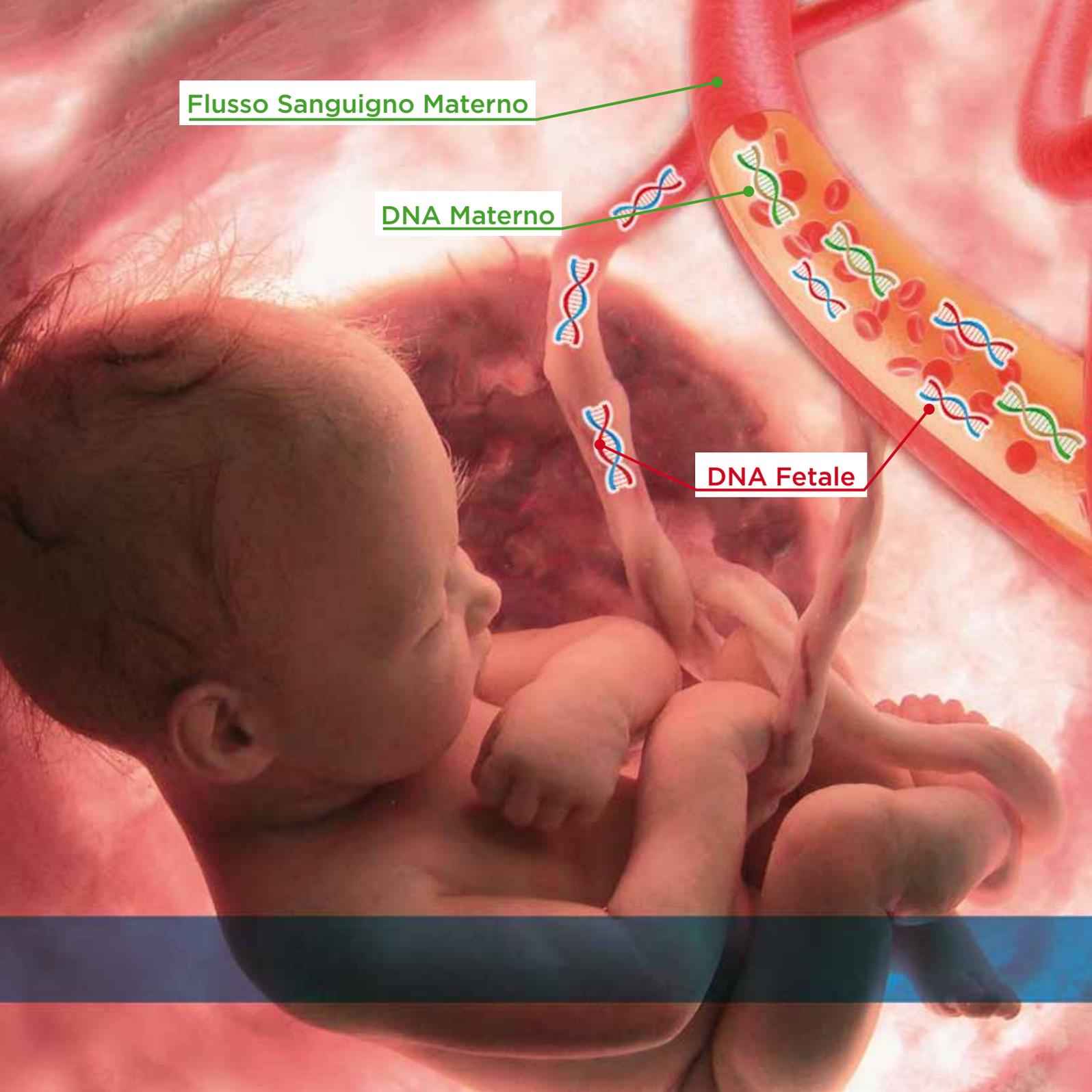
È un esame modulare che prevede quattro livelli di approfondimento possibili:



**Flusso Sanguigno Materno**

**DNA Materno**

**DNA Fetale**



# Un test sicuro e accurato.

L'unico metodo non invasivo, basato sull'analisi del DNA.

Il Test NIPT garantisce alti tassi di individuazione delle anomalie cromosomiche con il minor numero possibile di falsi positivi.

Rappresenta quindi, unitamente all'esame ecografico del primo trimestre, la giusta soluzione per fornire informazioni relative alla necessità di eseguire amniocentesi che potrà essere destinata solo ad una minore percentuale di gestanti.

## Performance del test per anomalie autosomiche e cromosomi sessuali:

ANOMALIE CROMOSOMICHE	Sensibilità	Specificità	Incidenza
TRISOMIA 13	100 %	99,88 %	1/16000
TRISOMIA 18	95 %	100 %	1/5000
TRISOMIA 21	100 %	99,94 %	1/700
ANEUPLOIDIE CROMOSOMICHE SESSUALI*	98.5 %	97 %	1/500
*Sindrome di Turner (XO); Sindrome di Klinefelter (XXY); Sindrome di Jacobs (XXX)			
ALTRE ANEUPLOIDIE O UNISOMIE	97 %	97 %	--

## Performance del test per Sindromi da Microdelezione:

ANOMALIE CROMOSOMICHE	Sensibilità	Specificità	Incidenza
SINDROMI DA MICRODELEZIONE*	80 - 85 %	80 %	1/5000 1/1000

\*S. Di George; Cri-du-Chat; Prader-Willi; Angelman; 1p36; Wolf Hirshhorn; Jacobsen; Langen Geidion

# Linee guida e consigli.

Chi può sottoporsi al test e quando farlo.

I tradizionali test di medicina prenatale quali bitest e misurazione ecografica della translucenza nucale restano esami comunque validissimi. La principale autorità scientifica della Medicina Prenatale, la **Fetal Medicine Foundation**, consiglia un approccio alla NIPT di tipo modulare e ragionato secondo regole ben definite. L'applicazione di queste regole permette di avere una Detection Rate del 97% con una percentuale di procedure invasive ridotte allo 0,9% del totale; consente inoltre di applicare le tecnologie più costose a chi ne ha necessità reale.



**Per una donna di età inferiore ai 35 anni**

Test Combinato (bi test + translucenza nucale)  
Se esito negativo (rischio > 1/2500 - 75% gravidanze)

**NESSUN ESAME**



**Per una donna di età inferiore ai 35 anni**

Test Combinato (bi test + translucenza nucale)  
1/250 - 1/2500 - 24,5% gravidanze

**NIPT**



**Per una donna di età inferiore ai 35 anni**

Test Combinato (bi test + translucenza nucale)  
Se esito positivo (rischio < 1/250 - 0,5% gravidanze)

**AMNIOCENTESI**



**Per una donna di età superiore ai 35 anni**

**NIPT  
AMNIOCENTESI**

# Affidabilità nelle risposte.

Indicazioni, risultati e limiti.

## INDICAZIONI ALLA NIPT

Sebbene un test NIPT può essere eseguito senza specifiche indicazioni, è **maggiormente indicato in gravidanze con un rischio aumentato di anomalie cromosomiche fetali**, quali **età materna avanzata e/o anomalie biochimiche al test combinato**; in questi casi il test può sostituire l'amniocentesi o il prelievo dei villi coriali.

## RISULTATI DELLA NIPT e successivi follow-up.

### ESITO NEGATIVO

Non si rilevano aneuploidie di numero o morfologiche nei cromosomi indagati.

*Non sono necessarie ulteriori indagini diagnostiche a meno che non sussistano indicazioni ecografiche.*

### ESITO POSITIVO

Riscontro di un cromosoma sovrannumerario.

*Il ginecologo e/o il genetista stabilirà se confermare l'esito del test tramite **Villocentesi** e/o **Amniocentesi**.*

### TEST INVALIDATO

In un numero limitato di gravidanze (1%) è possibile non riscontrare una quantità sufficiente di free DNA (percentuale pari o maggiore al 4%).

*In questi casi sarà necessario ripetere il prelievo a distanza di 7/10 giorni e di riprocessare il campione.*

## LIMITI DEL TEST

La NIPT non rileva mosaicismi, campioni triploidi, anomalie monogeniche (test per malattie monogeniche). Le Sindromi da Microdelezione e ed altre anomalie strutturali sono individuate nei limiti di detection. In caso di Fazione Fetale <4% si deve considerare la ripetizione del test.

# Qualità.

automazione, sequenziamento massivo e analisi bioinformatica.

Il metodo di lavorazione della Nipt è stato automatizzato in maniera ottimale per ottenere massima riproducibilità e coerenza nei risultati.

## L'ESTRAZIONE AUTOMATIZZATA

di DNA fetale circolante consente di ottenere le percentuali massime di Frazione Fetale garantendo così le migliori performance e bassi tassi di ripetizione.

## IL SEQUENZIAMENTO MASSIVO

consente di avere massima la qualità del dato in tempi di lavorazione rapidi e con una percentuale di errore molto bassa.

## CONTROLLI DI QUALITÀ

interni fanno parte integrante di ogni processo di sequenziamento.

## L'ANALISI BIOINFORMATICA

del dato è attuata con l'ausilio di sofisticati software di analisi appositamente progettati e validati per l'elaborazione bioinformatica dei test prenatali.



# Quattro approcci, la stessa qualità.

Accessibilità ai test e livelli di analisi.

Caratteristiche	NIPT	NIPT Plus	NIPT Cario	NIPT Global
Prelievo da sangue materno	✓	✓	✓	✓
Dalla nona settimana di gestazione	✓	✓	✓	✓
Gravidanze singole	✓	✓	✓	✓
Gravidanze gemellari	✓	✓	✓	✓
Fecondazione in vitro - IVF	✓	✓	✓	✓
Cromosomi 13-18-21-X-Y	✓	✓	✓	✓
Sindromi da microdelezione	—	✓	✓	✓
Analisi di tutti i cromosomi	—	—	✓	✓
Cariotipo digitale (ogni anomalia >8MB)	—	—	✓	✓
Screening patologie monogeniche*	—	—	—	✓
Refertazione in 7 giorni lavorativi	✓	✓	✓	✓
Consulenza pre e post test	✓	✓	✓	✓

## \*Elenco delle principali patologie monogeniche indagate:

Fibrosi Cistica - Sordità Congenita - Beta Talassemia - Iperplasia Congenita Surrenale - Emocromatosi - Acondroplasia Ipercondroplasia - Displasia Tanatofora - Sindrome Di Apert - Sindrome Di Crouzon - Sindrome Di Pfeiffer - Sindrome Di Leopard - Sindrome Di Noonan - Fenilchetonuria - Sindrome Di Rett - Rene Policistico Autosomico Recessivo

# NIPT Global, lo screening per le malattie monogeniche.

L'estensione del test per la massima tranquillità.

Il test NIPT, nella sua variante "GLOBAL", estende ulteriormente la rilevazione di patologie monogeniche nel feto.

Le patologie monogeniche indagate sono le principali patologie Autosomiche Recessive, ovvero quelle che si manifestano direttamente nel nuovo nato senza aver dato segni in nessuno dei genitori (portatori sani).

Il test prevede anche screening per patologie cosiddette "De Novo", ovvero che si manifestano nel feto di genitori non portatori sani.

Il pannello delle malattie screenate è appositamente studiato per coprire le patologie maggiormente significative (circa 20 patologie), invalidanti e non riconosciute da altri sistemi di screening (molecolari o ecografici).



## L'ESTENSIONE DEL TEST È CONSIGLIATA A:

- Coppie che hanno eseguito tecniche di fecondazione assistita;
- Coppie portatrici di mutazioni recessive;
- Chiunque voglia estendere al massimo possibile la copertura del test prenatale.

## Vantaggi.

I cinque punti di forza del nostro test.

1

### Completo

Analisi di tutti i cromosomi, cromosomi sessuali, microdelezione, sbilanciamenti genetici.

2

### Accurato

Elevate percentuali di rilevazione, frazione fetale.

3

### Precoce

Dalla decima settimana di gestazione;  
dalla dodicesima per gravidanze gemellari

4

### Sicuro

Riduce il rischio di amniocentesi non necessarie.

5

### Comodo e veloce

Eseguibile da un semplice prelievo,  
risultati disponibili in pochi giorni lavorativi.



**ISTITUTO DIAGNOSTICO  
VARELLI**

## Il test è eseguibile in tutte le sedi dell' Istituto Diagnostico Varelli

È possibile richiedere il **prelievo domiciliare** e riservare **consulenza specialistica pre-test** telefonando al n° **081 767.22.02** attivo dalle **8.00 alle 20.00**.



### Sede Centrale

Via Cornelia dei Gracchi, 65 - 80126 Napoli  
Segreteria Pazienti **081 767.22.02**

### Sedi Operative

Pianura	Via Provinciale, 5	081 - 726.45.90
Pianura	Traversa Il Trencia, 5	081 - 588.86.53 081 - 588.86.54
Consalvo	Via Consalvo, 105	081 - 593.01.88
Traiano	Viale Traiano, 323	081 - 767.87.61
Materdei	Via Domenico di Gravina, 11E	081 - 549.41.26
Vomero	Via Raffaele Morghen, 37	081 - 195.374.82
Santa Lucia	Via Santa Lucia, 32	081 - 764.01.73
Leopardi	Via Giacomo Leopardi, 60	081 - 593.88.73 081 - 62.59.83
Casaluze (CE)	Corso Umberto I, 93	081 - 503.39.49
Torre del Greco	Via Roma, 4	081 - 881.32.04



L'Istituto Diagnostico Varelli è conforme alle certificazioni "IMQ-Labmed" ISO 15189 e ISO 9001:2008.



Lo screening per le trisomie 13-18-21 proposto dall'Istituto Diagnostico Varelli ha ottenuto la certificazione CE-IVD.

[www.istitutovarelli.it](http://www.istitutovarelli.it)  
[info@istitutovarelli.it](mailto:info@istitutovarelli.it)

