

Quali sono i costi del test prenatale non invasivo e cos'è a carico dell'assicurazione sanitaria di base?

Il test di base **per le comuni trisomie** costa 510 CHF. L'assicurazione sanitaria di base ne prevede la presa a carico solo in presenza di un rischio per trisomie di almeno 1:1000 (test di primo trimestre) e solo ed esclusivamente se il test NIPT viene eseguito dopo la 12ª SGD.

Con un supplemento di 350 CHF possono essere analizzati **tutti i cromosomi** in modo da escludere ulteriori anomalie cromosomiche (non rimborsabile dall'assicurazione sanitaria di base).

Chi può richiedere il test?

Questi test possono essere prescritti da un medico con specializzazione in ginecologia e ostetricia - medicina materno-fetale, specialisti in genetica medica, oppure medici con certificato di idoneità per l'esecuzione di ecografie in gravidanza (SGUM).

Per delucidazioni mediche e consulenze genetiche il nostro team rimane a disposizione presso il nostro Istituto (annunciarsi con preavviso allo 044 556 3302; soggetto a tariffa TARMED).



Ulteriori informazioni riguardanti la consulenza genetica e la diagnostica prenatale:
www.medgen.uzh.ch



Universität
Zürich^{UZH}

Institut für Medizinische Genetik (IMG)

Test prenatale non invasivo (NIPT) per lo screening di trisomie fetali e altre aberrazioni cromosomiche



Universität Zürich, Institut für Medizinische Genetik
Wagistrasse 12, CH-8952 Schlieren
Direttrice: Prof. Dr. med. Anita Rauch, FMH und FAMH Genetica Medica
Resp. Laboratorio: Dr. phil. biochem. Beatrice Oneda, FAMH Genetica Medica
Telefono +41 44 556 33 00, Fax +41 44 556 33 01
Ulteriori Informazioni: www.medgen.uzh.ch

Cosa individua il test di screening prenatale non invasivo (NIPT) da noi offerto?

Presso l'istituto di genetica medica (IMG), Università di Zurigo, è possibile richiedere il test prenatale non invasivo (NIPT). Il test, che viene eseguito completamente in loco, si basa sulla tecnologia Illumina-VeriSeq®, CE-conforme, ed è accreditato dal servizio di accreditamento svizzero. È possibile scegliere fra:

- **Test di base per le più comuni trisomie:** identifica le più comuni anomalie cromosomiche fetali (trisomia 13, 18, 21), così come, se richiesto, le variazioni di numero dei cromosomi sessuali X e Y (ad es. sindrome di Turner o Klinefelter) e la determinazione del sesso del bambino. L'assicurazione sanitaria di base prevede la copertura dei costi di questo test solo in presenza di determinate condizioni (vedi sotto).
- **In aggiunta lo screening di tutti i cromosomi** (Illumina-VeriSeq®, in combinazione con IMG-NIPT): identifica trisomie, monosomie, grosse delezioni e grosse duplicazioni riguardanti tutti i cromosomi (1-22, X,Y), L'assicurazione sanitaria di base non prevede la copertura dei costi di questo test.

A partire da quale settimana di gestazione è possibile eseguire il test di screening prenatale non invasivo?

È possibile eseguire il test a partire dalla 10^a settimana di gestazione (SDG) (ovvero dalla 9⁺¹ settimana). Con l'avanzare delle SDG i risultati sono tuttavia più affidabili. Il test può essere eseguito anche in gravidanze a seguito di tecniche di procreazione medicalmente assistita, in gravidanze da ovodonazione e in gravidanze gemellari. In caso di gravidanze gemellari, l'identificazione delle anomalie dei cromosomi sessuali X e Y è in genere è meno affidabile.

Quanto tempo devo attendere per ottenere un risultato?

In genere il risultato viene fornito dopo 1-2 settimane. L'esito dell'esame viene inviato al medico e/o eventualmente comunicato telefonicamente. In assenza di indicazioni mediche, il sesso del bambino può essere comunicato solo dopo la 12^a SDG.

Come vengono identificate le anomalie cromosomiche fetali nel sangue materno?

Nel sangue materno circolano frammenti di DNA, che possono essere di origine materna o placentare. In seguito all'estrazione di questi frammenti è possibile identificare per mezzo di tecniche avanzate la presenza di grosse anomalie dei singoli cromosomi.

Che significato ha un risultato positivo o negativo?

Un risultato positivo può indicare un'anomalia cromosomica fetale e necessita di conferma tramite un test diagnostico prenatale invasivo (ad esempio amniocentesi). Un risultato normale significa che nel feto non vi è sospetto di aberrazioni riguardanti i cromosomi analizzati. La precisione del test in gravidanze non-gemellari per le trisomie 13, 18, 21 presenti sia nel feto che nella placenta è superiore al 99.9%. In gravidanze gemellari, la sensibilità del test è leggermente inferiore. Le anomalie numeriche riguardanti i cromosomi del sesso in gravidanze non-gemellari vengono individuate correttamente nel 90% dei casi. La precisione per altre trisomie è del 99.8%. La precisione per altre anomalie cromosomiche, quali delezioni/duplicazioni, varia a seconda della dimensione dell'aberrazione, regione di interesse e frazione di DNA fetale. Tuttavia, non tutte le malattie genetiche, nonché anomalie cromosomiche, possono essere individuate per mezzo di questo test.

Quali ulteriori risultati/situazioni potrebbero verificarsi?

Nel 1-2% dei casi il test non è informativo o non fornisce alcun risultato. In tal caso è possibile decidere se ripetere il test non invasivo oppure procedere con un test diagnostico invasivo.

In rari casi è possibile che il test evidenzi anomalie cromosomiche di rilevanza clinica per la gestante, ad esempio sospetto di tumore (riscontrabili solo con il test che analizza tutti i cromosomi). In questo caso, la paziente verrà informata solo se ha acconsentito (vedi consenso informato).

Il test di screening prenatale non invasivo è adatto al mio caso?

Se è presente un rischio aumentato per una trisomia o vengono evidenze anomalie ecografiche fetali, è consigliabile procedere con una villocentesi o amniocentesi, in modo da poter indagare il maggior numero possibile di anomalie cromosomiche, ed eventualmente difetti genici. Il rischio di aborto in seguito a tecniche invasive, eseguite da operatori esperti, è inferiore allo 0.5% (<1:200).

Se in famiglia sono presenti malattie ereditarie o individui affetti da malattie genetiche, è necessario identificare dapprima le cause genetiche nell'individuo affetto, in modo da poterle escludere nel feto.