



Universität
Zürich^{UZH}

Istituto di Genetica Medica
Laboratorio di Genetica Diagnostica



NIPT

Opuscolo per i pazienti

Informazioni riguardanti il Test Prenatale
Non Invasivo per l'esclusione di trisomie
fetali e di altre aberrazioni cromosomiche



Cosa possono rilevare le analisi NIPT che offriamo?

L'Istituto di Genetica Medica dell'Università di Zurigo offre diverse possibilità di test prenatale non invasivo (NIPT), che si basano sulla tecnologia di sequenziamento Illumina. I test vengono eseguiti e analizzati completamente in loco.

Le possibilità di test NIPT offerti sono i seguenti:

- **“NIPT di Base”** (Illumina VeriSeq® Basic NIPT)
Test conforme alla normativa CE per l'esclusione delle più comuni trisomie (13, 18, 21), nonché per l'esclusione delle anomalie numeriche sessuali X, Y (es. sindrome di Turner o di Klinefelter). È previsto il rimborso da parte dell'assicurazione sanitaria di base solo in determinate condizioni. Il test può essere anche utilizzato per la determinazione del sesso del bambino.
- **“Estensione Semplice”** a tutti i cromosomi (Illumina VeriSeq®-NIPT)
Tutti i cromosomi (1-22, XY) vengono analizzati per escludere trisomie, monosomie dell'intero cromosoma, ma anche per escludere delezioni e duplicazioni di grandi dimensioni (≥7Mb).
- **“Pacchetto Combinato”** a tutti i cromosomi (Illumina VeriSeq®-NIPT e IMG-NIPT)
Tutti i cromosomi (1-22, XY) vengono analizzati per escludere trisomie, monosomie dell'intero cromosoma, ma anche per escludere delezioni e duplicazioni di grandi dimensioni (≥7Mb), nonché microdelezioni / microduplicazioni (≥3Mb). È possibile eseguire (e fatturare) questo test solo in presenza di una frazione fetale superiore al 6%.

Quando è possibile effettuare il test prenatale non invasivo (NIPT)?

È possibile eseguire il test NIPT a partire dalla 10^a settimana di gravidanza (SDG) (cioè da 9+1 settimane). Tuttavia, con l'aumentare dell'età gestazionale, la probabilità di ottenere un risultato significativo è maggiore in quanto la frazione fetale tendenzialmente aumenta con l'aumentare delle SDG. I nostri test NIPT possono essere utilizzati sia per gravidanze singole che multiple e in caso di gravidanze ottenute per mezzo di ovodonazione.

Quanto tempo devo aspettare per avere un risultato?

Il risultato è solitamente disponibile entro 1-2 settimane. I risultati vengono inviati al medico richiedente via e-mail. In assenza di una indicazione medica per la determinazione del sesso fetale, lo stesso può essere comunicato solo dopo la 12^a SDG.

Come vengono individuati possibili disturbi cromosomici fetali dal sangue materno?

Nel sangue materno circolano frammenti di DNA di origine placentare che, nella maggior parte dei casi, riflettono la costituzione genetica fetale. Essi possono quindi essere analizzati e fornire indicazioni riguardanti eventuali disturbi cromosomici nel bambino.

Qual è il significato del risultato del NIPT?

Un risultato normale nel **“NIPT di Base”** significa che non vi è evidenza di anomalia nei cromosomi analizzati. In gravidanze singole la precisione del test per le anomalie riguardanti i cromosomi 13, 18, 21, presenti sia nel feto che nella placenta, è superiore al 99,9%. La precisione del test per le anomalie riguardanti i cromosomi sessuali X, Y, presenti sia nel feto che nella placenta, è superiore al 90%. In gravidanze gemellari, la sensibilità del test è leggermente inferiore.

Il tasso di rilevamento di trisomie di altri cromosomi **“Estensione Semplice”** o **“Pacchetto Combinato”** solitamente non presenti in tutte le cellule, è del 96,4% e l'accuratezza è del 99,8%. Il tasso di rilevamento e l'accuratezza per altri disordini cromosomici (delezioni/duplicazioni) dipendono invece dalle dimensioni dell'aberrazione cromo-

somica e dalla quantità di DNA fetale circolante nel sangue materno. Ciò significa che non tutte le anomalie cromosomiche possono essere rilevate con questi test. Inoltre, la simultanea presenza di trisomia di tutti i cromosomi (triploidia) non può essere rilevata con questi test, a causa di limiti tecnici.

Un risultato NIPT patologico potrebbe essere indice di anomalia cromosomica fetale. Tale risultato necessita di conferma tramite un test diagnostico prenatale invasivo (es. amniocentesi). L'anomalia rilevata può infatti essere limitata alla placenta o derivare da un secondo feto la cui crescita si è interrotta spontaneamente (vanishing twin) o provenire dalla gestante stessa.

Quali altri risultati potrebbero verificarsi con il NIPT?

Nel 1-2% dei casi il test NIPT 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, es. tumore. Ciò è riscontrabile, tuttavia, solo con il test di screening di tutti i cromosomi. La paziente ne verrà informata solo se d'accordo (vedi consenso informato).

E' il test NIPT adatto al mio caso?

Se durante la gravidanza si evidenzia un rischio aumentato per trisomia, o sono presenti anomalie ecografiche, si consiglia di procedere con una villocentesi o amniocentesi. In tal modo sarà possibile escludere un maggior numero di anomalie cromosomiche, nonché eventuali difetti genici. Il rischio di aborto in seguito a tali procedure è inferiore allo 0.5% (<1:200), se eseguite da operatori esperti.

Se in famiglia sono presenti malattie ereditarie o ci sono individui affetti da malattie genetiche, è necessario identificarne dapprima le cause, per poi poterle eventualmente escludere nel feto.

Per la diagnosi di tali malattie e per la consulenza genetica il nostro team medico è a vostra disposizione su appuntamento (fatturazione del tempo impiegato secondo TARMED, per appuntamento: sprechstunde@medgen.uzh.ch).

Quali sono i costi dei vari NIPT e quali sono a carico dall'assicurazione sanitaria di base?

Il costo del test di base "NIPT di Base" per i cromosomi 13, 18, 21, X e Y, compresa la determinazione del sesso fetale è di 459 CHF + 21,60 CHF di imposta d'ordine. L'assicurazione sanitaria di base ne prevede la presa a carico solo in presenza di un rischio per trisomia 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 250 CHF (459 CHF + 250 CHF + 21.60 CHF) è possibile richiedere l'analisi di tutti i cromosomi "Estensione Semplice"*1 in modo da escludere ulteriori anomalie cromosomiche (non rimborsabile dall'assicurazione sanitaria di base).

Con un supplemento di 350 CHF (459 CHF + 350 CHF + 21.60 CHF) è possibile richiedere l'analisi di tutti i cromosomi, incluse le microaberrazioni "Pacchetto Combinato"*1, non rimborsabile dall'assicurazione sanitaria di base. È possibile eseguire tale test solo in presenza di una frazione fetale di almeno 6%.

*1 L'"estensione semplice" e il "pacchetto combinato" possono essere ordinati solo in combinazione con il test "NIPT di base". Se il test "NIPT di base" è stato eseguito in un altro istituto e se ne desidera l'"estensione "estensione semplice" o "pacchetto combinato", è necessario ripetere il test "NIPT di base" presso il nostro laboratorio.

Chi può ordinare un NIPT?

Questi test possono essere prescritti da medici 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 (SSUM).

Il kit per il prelievo di sangue è fornito dal nostro istituto. In caso in cui il formulario di richiesta analisi sia stato compilato e firmato da un medico autorizzato, il prelievo di sangue può essere effettuato anche da un assistente presso il nostro istituto (previo appuntamento).

Dove posso trovare maggiori informazioni?

Per ulteriori informazioni circa consulenze genetiche e diagnostica prenatale, consultare il sito www.medgen.uzh.ch/sprechstunde.

Impronta

© Maggio 2024, Università di Zurigo

Editore

Istituto di Genetica Medica

Direttore

Prof. Dr. med. Anita Rauch
Genetica Medica FMH
Genetica Medica FAMH

Capo Dipartimento

PD Dr. phil. biochem.
Beatrice Oneda
Genetica Medica FAMH

Pressione

KDMZ
Centro cantonale della
carta stampata
Edizione: 5000

Indirizzo

Università di Zurigo
Istituto di Genetica Medica
Wagistrasse 12
8952 Schlieren
Svizzera
Tel. + 41 44 556 33 00
sprechstunde@medgen.uzh.ch

Sito web

www.medgen.uzh.ch

