

Che cos'è una trisomia

Gli esseri umani hanno 23 paia di cromosomi, strutture di DNA e proteine che contengono le informazioni genetiche. Una **trisomia** è un'anomalia cromosomica che si verifica quando sono presenti 3 copie di un cromosoma invece di due.

La **trisomia 21** o Sindrome di Down è caratterizzata da un cromosoma 21 sovrannumerario ed è la più comune trisomia alla nascita. I bambini affetti da T21 presentano un deficit intellettivo medio-grave e/o difetti del tratto gastroenterico e difetti cardiaci congeniti.

La **trisomia 18** o Sindrome di Edwards è caratterizzata da un cromosoma 18 sovrannumerario e si associa ad un'elevata abortività. I neonati affetti da T18 manifestano difetti cardiaci congeniti ed altre condizioni patologiche che riducono la loro aspettativa di vita

La **trisomia 13** o Sindrome di Patau è caratterizzata da un cromosoma 13 sovrannumerario e si associa ad un'elevata abortività. I neonati affetti da T13 manifestano difetti cardiaci congeniti ed altre condizioni patologiche e non superano il primo anno di vita

Analisi dei cromosomi sessuali

Aneuploidie che colpiscono il genere femminile

La **monosomia del cromosoma X** o Sindrome di Turner (45,X0) è causata dall'assenza della seconda copia del cromosoma X. Le donne affette da tale sindrome spesso hanno problemi di fertilità, con lievi difficoltà di apprendimento.

La **trisomia del Cromosoma X** (47,XXX) è causata dalla presenza di una copia extra del cromosoma X. Le donne con questa condizione di solito possono svolgere una vita normale; si stima che venga diagnosticato solo il 10% dei casi di Trisomia X. Talvolta possono presentare ritardo mentale o del linguaggio.

Aneuploidie che colpiscono il genere maschile

La **Sindrome di Klinefelter** (47,XXY) colpisce i maschi che hanno una copia in più del cromosoma X. I maschi con tale sindrome spesso hanno problemi di sviluppo sessuale dovuti a bassi livelli di testosterone, possono avere difficoltà di apprendimento che variano da lievi a moderate

La **Sindrome di Jacobs** (47,XYY) colpisce i maschi che hanno una copia extra del cromosoma Y. I maschi con tale sindrome hanno uno sviluppo sessuale normale, anche se hanno difficoltà di apprendimento.

Microdelezioni

Le microdelezioni sono anomalie cromosomiche legate alla perdita di una piccola parte del materiale genetico. Generalmente non sono rilevate dalle tecniche convenzionali e possono verificarsi in qualsiasi coppia di cromosomi. A differenza delle aneuploidie numeriche, l'incidenza delle microdelezioni non aumenta con l'età materna.

La **delezione 22q11.2** o Sindrome di DiGeorge ha origine come conseguenza della perdita di materiale genetico dal braccio lungo del cromosoma 22. È un'alterazione compatibile con la vita, anche se i bambini con questa sindrome possono soffrire varie affezioni, che vanno da problemi cardiaci, a immunologici, respiratori o di ritardo cognitivo. Si stima che la prevalenza alla nascita della Sindrome di DiGeorge è di 1 /2000-1 /4000

Le **microdelezioni in 15q11** sono associate a due sindromi: la Sindrome di Prader-Willi e la Sindrome di Angelman.

La Sindrome di Prader-Willi è presente quando la microdelezione si verifica nel materiale genetico di origine paterna ed è caratterizzata da un ritardo cognitivo mentale da lieve
a moderato e da un alterato sviluppo fisico. Si stima che circa 1 neonato su 12.000
presenta questa patologia. La Sindrome di Angelman si manifesta quando la microdelezione si verifica nel materiale genetico di origine materna: è caratterizzata da ritardo
cognitivo moderato e presenta di solito episodi di epilessia. Si stima che la prevalenza
alla nascita della Sindrome di Prader-Willi è di 1/25000 mentre la prevalenza della
sindrome di Angelman è 1/10000-1 /20000

La **microdelezione 1p36** o Sindrome da delezione 1p36 colpisce entrambi i sessi allo stesso modo ed è caratterizzata da ritardi nello sviluppo, alterazioni fisiche e disabilità intellettiva variabile. Si stima che la prevalenza alla nascita della Sindrome da delezione 1 p36 è di 1 /5000-1/10000.

La **microdelezione 4p-** o Sindrome di Wolf-Hirschhorn è caratterizzata da grave ritardo nello sviluppo, che impedisce agli individui colpiti di essere autosufficienti. Nella maggior parte dei casi si osservano difetti strutturali del sistema nervoso centrale e difetti cardiaci congeniti; gli individui affetti spesso soffrono di convulsioni. Si stima che la prevalenza alla nascita della Sindrome di Wolf-Hirschhorn è di 1/20000-1/50000. La **microdelezione 5p-** o Sindrome della Cri-du-chat si caratterizza per il tipico suono del pianto dei bambini, simile al miagolio di un gatto. Gli individui affetti hanno ritardo nella crescita, varie complicanze mediche e disabilità intellettiva. La diagnosi precoce può essere di aiuto per una migliore qualità di vita. Si stima che la prevalenza alla pascita della Sindrome della Cri-du-chat è di 1./15000-1./50000.



PASTEUR

centro diagnostico

via Vittorio Emanuele II, 117 Parete - CE | tel. e fax 081 5035571

analisi cliniche via Campo, 16 Carinaro - CE | tel. 081 8131072

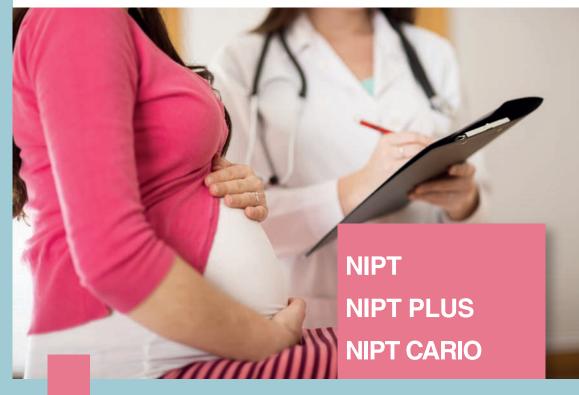
analisi cliniche via Feniculense, 14 Villa Litenno - CE | tel. 081 8163800

info@cdpasteur.it www.cdpasteur.it

test NIPT

info e prenotazioni .. 353 319 8211 9.00-13.00 16.00-19.30





test prenatali non invasivi sicuri, veloci, accurati.

I vantaggi dei test NIPT

Semplicità. Si utilizza un normale

Sicurezza. Non invasivo e privo di

Velocità. I risultati sono forniti entro

Accuratezza. > 99%

Innovazione. A differenza di altri

NON INVASIVE

PRENATAL TESTING

Qualità. Il kit è provvisto di



CHI PUÒ FARE I TEST

- **Donne gravide dalla decima** settimana di gestazione
- **■** Gravidanze singole o gemellari
- **■** Gravidanze con IVF o surrogate

Non possono essere eseguiti da donne gravide affette da neoplasie o che sono state sottoposte ad una trasfusione di sangue nei 12 mesi precedenti.

NIPT Vanadis, NIPT, NIPT PLUS e NIPT CARIO

sono test prenatali di screening che riducono la necessità di ricorrere a procedure invasive.

COME FUNZIONA

Durante la gravidanza attraverso la placenta viene rilasciato DNA fetale libero (cff-DNA) che entra nel circolo ematico materno. Questo viene prima isolato, poi viene sottoposto a sequenziamento dell'intero genoma attraverso una tecnica di ultima generazione (next **Generation Sequencing -**NGS) e successivamente viene analizzato mediante algoritmo Bioinformatico

NIPT

NIPT prenatale è un test di screening prenatale che analizza le aneuploidie dei cromosomi 21-18-13, dei cromosomi sessuali (47XXY, 47XXX, 47XYY) e consente la determinazione del sesso

NIPT PLUS

NIPT PLUS è un test di screening prenatale che analizza le aneuploidie dei cromosomi 21-18-13, dei cromosomi sessuali (47XXY, 47XXX, 47XYY), le microdelezioni cromosomiche più frequenti e infine consente la determinazione del sesso

DiGeorge	Delezione 22q11.2
Delezione 1p36	Delezione 1p36
Prader-Willi/Angelman	Delezione 15q11.2
Cri-du-Chat	Delezione 5p15.3

NIPT CARIO

NIPT CARIO è un test di sceening prenatale che analizza le aneuploidie di tutti i cromosomi autosomici, dei cromosomi sessuali (47XXY, 47XXX, 47XYY), le microdelezioni cromosomiche più frequenti e infine consente la determinazione del sesso

I risultati

Basso rischio

indagine basata su essere affidabile deve sospetto di presenza

Alto rischio

Non determinato Border line

di aneuploidia (risultato borderline)

I risultati dei test vanno valutati con il medico specialista di fiducia

