

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 nascita 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 Literno - 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



NIPT
NIPT PLUS
NIPT CARIO

test prenatali non invasivi
sicuri, veloci, accurati.

I vantaggi dei test NIPT

Semplicità. Si utilizza un normale campione di sangue materno

Sicurezza. Non invasivo e privo di rischi di aborto

Velocità. I risultati sono forniti entro 5-7 giorni lavorativi dalla ricezione del campione

Accuratezza. > 99%

Innovazione. A differenza di altri test, combina i risultati del duo-test con quelli ottenuti dal DNA fetale libero (cff-DNA) aumentandone la sensibilità.

Qualità. Il kit è provvisto di marcatura CE-IVD



NON INVASIVE PRENATAL TESTING

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 delezioni e duplicazioni maggiori di 7Mb e infine consente la determinazione del sesso

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 micro-delezioni cromosomiche più frequenti e infine consente la determinazione del sesso

I risultati

I nostri test sono gli unici a determinare il sesso nelle GRAVIDANZE GEMELLARI MONOCORIALI e BICORIALI. I risultati dei test si caratterizzano per chiarezza e semplicità d'interpretazione

Basso rischio

Accuratezza >99%

Alto rischio

Il risultato dovrà essere confermato da una successiva indagine basata su una tecnica invasiva di diagnosi prenatale (amniocentesi/villo centesi)

Non determinato

In rari casi il campione analizzato non risulta idoneo. Il risultato per essere affidabile deve essere ottenuto a partire da una percentuale di DNA fetale libero (cffDNA) non inferiore al 4% del totale del DNA libero circolante nel plasma materno

Border line

In altri casi l'esame potrebbe fornire un risultato che indica un **sospetto di presenza di aneuploidia cromosomica (risultato borderline)**. In tale evenienza verrà consigliato di confermare il risultato mediante diagnosi prenatale invasiva, così come per il risultato positivo.

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