

## 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



IONA® test

KARYON®  
test prenatale

BIO KARYO®  
test prenatale

MICRO BIO KARYO®  
test prenatale

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.

**IONA, KARYON, BIO KARYO E MICRO BIO KARYO** 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

IONA®test

IONA è un test di screening prenatale che permette di valutare il rischio che il feto sia affetto dalle trisomie più frequenti: sindrome di Down (Trisomia 21 ), sindrome di Edwards (Trisomia 18) e sindrome di Patau (Trisomia 13) e la determinazione del sesso

KARYON®test prenatale

KARYON è un test di screening prenatale che analizza le aneuploidie dei cromosomi 21-18-13, dei cromosomi sessuali e consente la determinazione del sesso

BIO KARYO® test prenatale

BIO KARYO è un test di screening prenatale che analizza le aneuploidie di tutti i cromosomi autosomici e dei cromosomi sessuali e consente la determinazione del sesso

|                               |             |              |              |              |
|-------------------------------|-------------|--------------|--------------|--------------|
| XXY (Sindrome di Klinefelter) | Cromosoma 1 | Cromosoma 7  | Cromosoma 13 | Cromosoma 19 |
| XXX (Sindrome da tripla X)    | Cromosoma 2 | Cromosoma 8  | Cromosoma 14 | Cromosoma 20 |
| XYY (Sindrome di Jacobs)      | Cromosoma 3 | Cromosoma 9  | Cromosoma 15 | Cromosoma 21 |
| XO (Sindrome di Turner)       | Cromosoma 4 | Cromosoma 10 | Cromosoma 16 | Cromosoma 22 |
|                               | Cromosoma 5 | Cromosoma 11 | Cromosoma 17 |              |
|                               | Cromosoma 6 | Cromosoma 12 | Cromosoma 18 |              |

MICRO BIO KARYO®test prenatale

MICRO BIO KARYO® offre, oltre all'analisi delle aneuploidie dei cromosomi autosomici e sessuali (B10 KARYO®), lo studio delle microdelezioni più frequenti.

|                       |                   |
|-----------------------|-------------------|
| DiGeorge              | Delezione 22q11.2 |
| Delezione 1p36        | Delezione 1p36    |
| Prader-Willi/Angelman | Delezione 15q11.2 |
| Cri-du-Chat           | Delezione 5p15.3  |
| Wolf-Hirschhorn       | Delezione 4p16.3  |

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/villocentesi)

Assenza di risultato

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

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