Assisted Reproductive Technologies (ART)
Cardiologia
Patologia
Diagnostica clinica di laboratorio
Dispositivi medici

VIOLLIER

LE GARO

224 / update 07.15
L'attualità medica dal punto di vista del Suo laboratorio
Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH in medicina interna
Dominic Viollier, lic. oec. HSG

v-natal® – aggiornamento

L'esame prenatale non invasivo (NIPT)

Contesto

In gravidanza oltre al DNA materno, il plasma contiene pure DNA fetale. Una proporzione alterata di sequenze specifiche per il relativo cromosoma nell'esame NIPT indica un'aneupleudia fetale.
Le trisomie dei cromosomi 21, 18 e 13 si osservano in una su 1'000, 2'500 risp. 10'000 gravidanze e si riscontrano con maggiore frequenza all'aumentare dell'eta delle gestanti. Altri errori di distribuzione dei cromosomi sono le aneuploidie gonosomiche come la sindrome di Turner (X0).

Indicazioni

Made by Viollier in < 1 week

- Rischio superiore a 1:1'000 al test del primo trimestre; in caso di rischio superiore a 1:50 di regola è indicata primariamente un'indagine invasiva.
- Su desiderio della gestante (prestazione a carico della paziente), p.es. rischio inferiore a 1:1'000 al test del 1° trimestre, età ≥ 35 anni, dopo IVF / ICSI o donazione di oociti.

v-natal® è raccomandato a partire dalla 11a SDG, dopo un'ecografia normale; può tuttavia essere richiesto già a partire dalla 10a SDG per gravidanze singole o gemellari.

Significatività

Sensibilità 99.0%, specificità 99.9% ➜ proporzione di falsi negativi 1%, proporzione di falsi positivi 0.1%. In caso di risultati rilevanti raccomandiamo la conferma urgente della diagnosi mediante villocentesi o amniocentesi (scheda informativa 'Screening prenatale per individuare la trisomia', Ufficio Federale della Sanità Pubblica del 07.07.2015 ➜ http://tinyurl.com/ufsp-nipt).

Limitazioni

- Non sono possibili conclusioni su cambiamenti cromosomici strutturali
- Le discrepanze mosaico o fetoplacentari non sono rilevate

Dati necessari

- Dati sulla gestante, compresa la settimana di gravidanza e numero di feti
- Firma del medico e della gestante per il consenso informato secondo legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU)

Metodo

Sequenziamento next generation di DNA fetale privo di cellule in plasma materno con tecnologia **illumina® verifi**

Materiale

Set di prelievo v-natal®: 2 provette Cell-Free DNA™ BCT (06D), non centrifugate
Ordinazione gratuita via e-shop ➜ www.viollier.ch, no. articolo 15580

Prezzo

Esame	Prezzo	Presa a carico dall'assicurazione di base (AOMS)
Trisomie fetali 21, 18, 13, compreso il sesso fetale	CHF 950.–	si, nel caso l'esame del 1° trimestre (plica nucale, βHCG libero, PAPP-A) abbia dato un rischio superiore a 1:1'000
in aggiunta aneuploidie gonosomiche	CHF 100.–	no

Informazioni Letteratura su richiesta
Dr. phil. II Christoph Noppen, FAMH medicina di laboratorio, Responsabile Genetica / Biologia molecolare
Dr. phil. II Henriette Kurth, FAMH medicina di laboratorio, Sost. responsabile Genetica / Biologia molecolare

Redazione Dr. med. Dieter Burki, FAMH medicina di laboratorio, Responsabile del settore Produzione Ovest
contact@viollier.ch | www.viollier.ch