



STS 0292



# LE VIGARO

235 update / 06.2022

Più di una semplice newsletter di medicina di laboratorio

Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH medicina interna

Dominic Viollier, lic. oec. HSG

## v-natal®

### Test prenatale non invasivo (NIPT) nel sangue materno

#### Contesto

Il NIPT rileva ora anche le rare trisomie autosomiche e le delezioni / duplicazioni ('All Chromosomes'), che rappresentano fino al 30% dei risultati anomali. Questo migliora ulteriormente il valore diagnostico del NIPT.

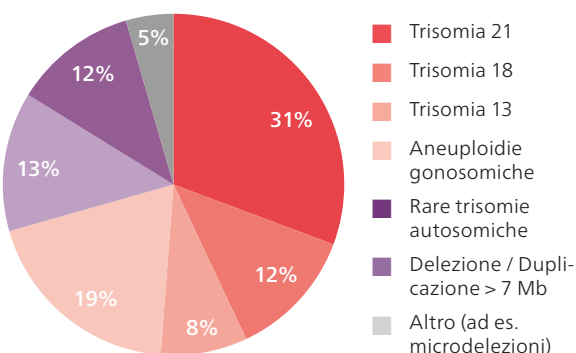
#### Esecuzione

Test del 1° trimestre: da SDG 10 + 6 a SDG 13 + 6 (Δdistanza cranio-caudale 45 – 84 mm)

NIPT: consigliato dopo il test del 1° trimestre, possibile a partire dalla SDG 9 + 0

#### Indicazione

- Rischio > 1:1'000 (ad es. 1:780) al test del 1° trimestre dopo ecografia senza esito rilevante
- Gravidanze gemellari o gravidanze dopo trattamento ART con rischio > 1:1'000 (test del 1° trimestre calcolato unicamente con età e TN)
- Su richiesta della gestante, ad es. rischio < 1:1'000 (ad es. 1:2'500) al test del 1° trimestre, età > 35 anni



Distribuzione dei risultati NIPT positivi (n= 1'569, studio con 55'517 donne in gravidanza, Soster et al. 2021)

#### Significatività

- Risultato normale → le trisomie possono essere escluse con un grado di certezza molto elevato
- NIPT positivo → esame invasivo tramite puntione sempre indicato come conferma
- Valore predittivo positivo per trisomia 21: 93%, trisomia 18: 74%, trisomia 13: 50%
- Evidenziazione di aneuploidie gonosomiche (sindromi di Turner, di Klinefelter, di XYY)
- Rare trisomie autosomiche – ad es. trisomia 16 – forniscono indizi di malattie fetoplacentari come le disomie uniparentali
- Rilevamento di delezioni / duplicazioni > 7 Mb

Novità:  
'All Chromosomes'  
TAT < 4 giorni

#### Metodo

Next Generation Sequencing di DNA libero (Illumina VeriSeq™ NIPT Solution v2)

#### Materiale

Set di prelievo v-natal®: 2 provette Cell-Free DNA™ BCT (06D), non centrifugate, N. art. 15558

#### Prezzo

CHF 510.– Trisomie fetali 21, 18, 13, incl. sesso fetale → Presa a carico da parte dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie, se il rischio combinato di trisomia nel test del 1° trimestre > 1:1'000, vedi Expertenbrief N. 52 del 14.03.2018

CHF 100.– In aggiunta aneuploidie gonosomiche

CHF 200.– In aggiunta 'All Chromosomes'

#### Informazioni Letteratura su richiesta

Dr. phil. Il Christoph Noppen, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Diagnostica molecolare

Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Patologia molecolare

Sebastian Kurscheid, PhD, Candidato Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Diagnostica molecolare

Dr. sc. nat. Andrea Salzmann, Candidata Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Genetica medica

#### Redazione

Dr. med. Uta Deus, FMH medicina interna generale, Candidata specialista FAMH in medicina di laboratorio, Produzione centrale

Dr. med. Maurice Redondo, FMH ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Produzione centrale