

## v-natal®

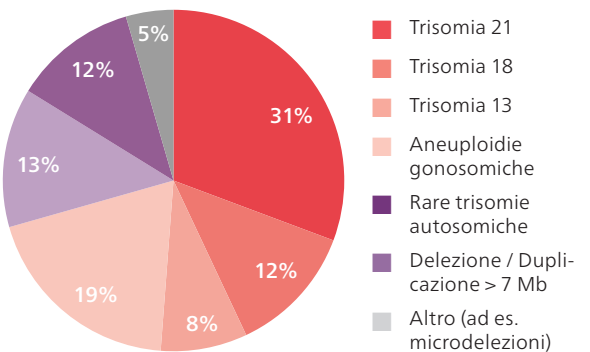
### Test prenatale non invasivo (NIPT) nel sangue materno

**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 (≠ distanza 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 puntura 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**

2 x provette Cell-Free DNA™ BCT (06D), non centrifugate, N. art. 15525

**Prezzo**

- CHF 459.– 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 Biologia molecolare  
 Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Biologia molecolare  
 Dr. sc. nat. Andrea Salzmann, Candidata Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Biologia molecolare

**Redazione**

Dr. med. Uta Deus, FMH medicina interna generale, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Inner Corelab  
 Dr. med. Maurice Redondo, FMH ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Laboratori di routine