

# SikeliaNIPT è ...

**SICURO:** si basa su un semplice prelievo di sangue materno, riduce le indagini invasive e il rischio di complicatez;

**PRECOCE:** si può eseguire a partire dalla decima settimana di gestazione (12a settimana in caso di gravidanze gemellari);

**RAPIDO:** il referto è disponibile entro 5/7 giorni lavorativi dall'arrivo in laboratorio;

**SENSIBILE:** presenta basso tasso di Falsi Positivi e di Falsi Negativi, inferiore rispetto ad altri protocolli di screening;

**COMPLETO:** permette di rilevare con elevata sensibilità e specificità le Trisomie più comuni, le Anomalie cromosomiche rare, Aneuploidie dei cromosomi sessuali, Delezioni e Duplicazioni. I nostri genetisti sono a disposizione per offrire Consulenza Pre e Post test;

**CERTIFICATO:** utilizza la metodologia VeriSeq™ NIPT Solution v2 di Illumina, WorkFlow ed elaborazione dei risultati sono completamente automatizzati e certificati CE-IVD.

## E' INDICATO

- per la valutazione del Rischio di Aneuploidia in gravidanza ad Alto e Basso Rischio;
- in caso di Screening Sierologico (Bitest) con Rischio Intermedio;
- in gravidanze in cui è controindicata la Diagnosi Prenatale Invasiva (es. rischio di aborto, etc.)

## NON E' INDICATO NEI CASI DI:

- Anomalie ecografiche fetal;
- Gravidanze multiple con più di 2 feti;
- Vanishing twin, aborto pregresso (spontaneo o terapeutico) e altre rare condizioni cliniche della madre

## RISULTATI DELLA NIPT:

**POSITIVO** indica elevato rischio che il feto presenti l'anomalia; è indicato eseguire Diagnosi Prenatale Invasiva per accertamenti diagnostici necessari;

**NEGATIVO** indica basso rischio che il feto presenti alterazioni cromosomiche nei cromosomi oggetto dell'analisi; in caso di evidenze ecografiche di anomalie fetal lo specialista potrà indicare eventuale approfondimenti.

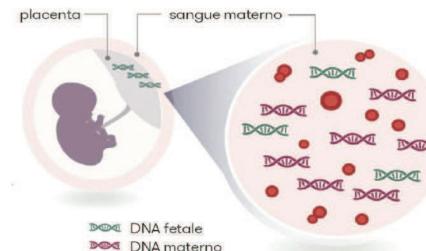
## LIMITE DEL TEST:

- il DNA libero fetale origina dalla placenta e, in rari casi, può differire da quello fetale (discrepanze Feto Placentari -1.5-2.0% delle gravidanze).
- non si evidenziano Anomalie di struttura dei cromosomi bilanciate (traslocazioni, inversioni);
- anomalie a mosaico, Triploidia e Poliploidia;
- gravidanza gemellare: il risultato dei test NIPT fornito è unico e non è possibile distinguere la condizione del singolo feto.



Il NIPT rappresenta il più elevato livello di SCREENING per le cromosomopatie; molto più accurato rispetto ai metodi tradizionali (Bitest e Tritest)

Analizzando i frammenti di DNA fetale – provenienti dalla placenta che circolano liberamente nel sangue materno (a partire dalla decima settimana di gestazione), è possibile individuare le gravidanze a rischio per le quali è consigliabile un ulteriore approfondimento



Rileva le principali patologie cromosomiche ma, come tutti i test di screening, non fornisce diagnosi. Il risultato del NIPT fornisce un valido supporto nel monitoraggio Clinico Strumentale della gravidanza, permettendo di evitare indagini invasive non strettamente necessarie

## PER MAGGIORI INFORMAZIONI sul test, modalità e consulenza

340.4267566

info@sikelianipt.it

www.sikelianipt.it

SikeliaNIPT™ è eseguito presso il laboratorio

**LABOGEN s.a.s.**

Via Dottor Consoli, 68 - CATANIA

Struttura Sanitaria Accreditata dalla Regione Siciliana:  
Certificata secondo la Norma Internazionale ISO9001:2015

**SikeliaNIPT**  
NON INVASIVE PRENATAL TESTING



## TEST PRENATALE NON INVASIVO SU SANGUE MATERNO



**SENSIBILE, COMPLETO E SICURO  
NEL RILEVARE DAL SANGUE MATERNO  
GRAVI PATOLOGIE FETALI**

CE IVD



## LIVELLI DI ANALISI

Utilizza la *VeriSeq™ NIPT Solution v2* di Illumina, che offre le migliori performance cliniche in termini di sensibilità e specificità.

**ANEUPLOIDIE PIU' FREQUENTI\***: Trisomia del cromosoma 21 (Sindrome di Down), Trisomia del cromosoma 18 (Sindrome di Edwards) e Trisomia del cromosoma 13 (Sindrome di Patau), caratterizzate dalla presenza di un cromosoma in più.

Il rischio di tali patologie (la cui incidenza è stimata in circa 0,50%) è in genere casuale e correla con l'aumento dell'età materna e rappresentano circa il 60% delle patologie cromosomiche.

**ANEUPLOIDIE DEI CROMOSOMI SESSUALI (SCA)\*:** sono caratterizzate da anomalie del numero di cromosomi sessuali (X e Y) rispetto alla coppia di cromosomi presente nel normale cariotipo. Sono anomalie relativamente frequenti e, insieme alle trisomie più frequenti, rappresentano circa 80-85% delle patologie cromosomiche.

**ANEUPLOIDIE AUTOSOMICHE RARE (RAA)\*:** caratterizzate dalla presenza di un cromosoma in più (Trisomia) o in meno (Monosomia) - rispetto alla coppia di cromosomi presente nel normale cariotipo - Sono rare (incidenza stimata intorno a 0,34%), solitamente causa di aborto precoce, morte endouterina/perinatale o di breve aspettativa di vita. Le trisomie più frequenti, le SCA e le RAA rappresentano circa il 90% delle patologie cromosomiche.

**DELEZIONI/DUPLICAZIONI\***: sono anomalie cromosomiche strutturali sbilanciate: possono riscontrarsi "de novo" o essere conseguenza di malsegregazione di anomalie strutturali portate da un genitore. Il rischio di tali patologie non è correlato all'età materna. Sono caratterizzate dalla perdita di un tratto di cromosoma (delezione) o dalla presenza di più copie di un tratto di cromosoma (duplicazione), determinando perdita o sovradosaggio dei geni localizzati sul tratto di cromosoma interessato.

Sono patologie indipendenti dall'età materna e la loro incidenza - nei primi stadi di gravidanza - è stimata intorno a 0.10%. Alcune delezioni causano sindromi rare caratterizzate da anomalie cardiache, dimorfismi facciali, ritardo mentale, deficit dello sviluppo neuro cognitivo (Sindromi di Microdelezione).

La tecnologia *Whole Genome* permette di valutare anche la presenza di mutazioni associate a:

- **PATOLOGIE GENETICHE AUTOSOMICHE RECESSIVE**  
(con elevata frequenza: Fibrosi cistica, Talassemia, Sordità ereditaria)
  - **PATOLOGIE AUTOSOMICHE DOMINANTI *de novo***  
che possono insorgere in modo casuale nel feto e determinare patologie Sindromiche, Scheletriche e Craniosinostosi.

Può essere anche determinato **FATTORE Rh D FETALE** in caso di donna Rh (D) Negativo e partner Rh Positivo

**CERTIFICATO CE-IVD per l'analisi delle aneuploidie di tutti i cromosomi e delle Microdelezioni e di delezioni/duplicazioni parziali (> a 7Mb)**

la casistica disponibile non permette la validazione clinica di NIPT per le Malattie Monogeniche; pertanto, i protocolli sono considerati **Screening SPERIMENTALE**