

SikeliaNIPT è ...

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

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 fetali;
- 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 fetali lo specialista potrà indicare eventuale approfondimenti.

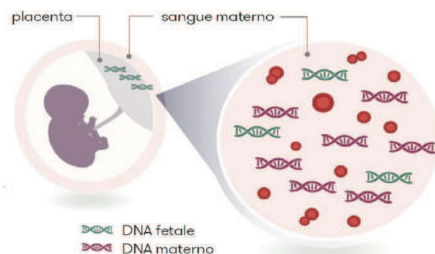
LIMITE DEL TEST:

- 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 del 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**

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/DUPPLICAZIONI*: 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 NOSTRA TECNOLOGIA



LIVELLI DI ANALISI

	Anomalia	Prevalenza stimata (fonte www.orpha.net)	Sensibilità	Specificità	BASE *	BASE-XY*	CARIO*	BASE-XY Microdelezioni	CARIO- PIU'	CARIO-PIU' Microdelezioni*	COMPLETO CARIO PIU+ GENEPA
TRIMOSIE	Sindrome di Down	Trisomia 21	1 su 700 nati	> 99,9 %	> 99,9 %	✓	✓	✓	✓	✓	✓
	Sindrome di Edwards	Trisomia 18	1 su 7900 nati	> 99,9 %	> 99,9 %	✓	✓	✓	✓	✓	✓
	Sindrome di Patau	Trisomia 13	1 su 9000 nati	> 99,9 %	> 99,9 %	✓	✓	✓	✓	✓	✓
RAA	Trisomia di tutti i cromosomi		non nota	> 96,4 %	99,8%		✓		✓	✓	✓
SCA	Sindrome di Turner	45,XO	1 su 2500 nate femmine	99 %	99 %		✓	✓	✓	✓	✓
	Sindrome di Klinefelter	47,XXY	1 su 1300 nati maschi	99 %	99 %		✓	✓	✓	✓	✓
	Sindrome di Jacobs	47,XYY	1 su 1000 nati maschi	99 %	99 %		✓	✓	✓	✓	✓
	Sindrome XXX	47,XXX	1 su 1000 nate femmine	99 %	99 %		✓	✓	✓	✓	✓
SINDROMI DA MICRODELEZIONE	Sindrome di Angelman	del 15q11.2	1 su 10.000 -1 su 20.000	> 74,1%	99,8 %			✓		✓	✓
	Sindrome Cri-du-chat	del 5p	1su 30.000 -1 su 50.000					✓		✓	✓
	Sindrome da delezione 1p36	del 1p36	1su 5.000-1 su 10.000					✓		✓	✓
	Sindrome di DiGeorge	del 22q11.2	1su 2.000-1 su 4.000					✓		✓	✓
	Sindrome Prader-Willi	del 15q11.2	circa 1 su 25.000					✓		✓	✓
	Sindrome di Wof-Hirschorn	del 4p	1 su 30.000-1 su 50.000					✓		✓	✓
	Sindrome di Jacobsen	del 11q23	circa 1 su 100.000 nati					✓		✓	✓
	Sindrome di Langer-Giedion	del 8q24.11	circa 1 su 200.000 nati					✓		✓	✓
	Sindrome di Smith-Magenis	del 17p11.2	1 su 15.000-1 su 20.000					✓		✓	✓
	Sindrome da Brachidattilia	del 2q37	circa 1 su 10.000 nati					✓		✓	✓
	Delezioni e/o Duplicazioni di tutti i cromosomi (> 7 Mb)		non nota	> 74,1%	99,8 %				✓	✓	✓
	DETERMINAZIONE SESSO			> 97,9 %	99 %	✓	✓	✓	✓	✓	✓
	FATTORE RH (D)										
PATOLOGIE GENETICHE EREDITARIE E "DE-NOVO"	Fibrosi cistica	CFTR	1 su 2.700 nati	la casistica disponibile non permette la validazione clinica di NIPT per le Malattie Monogeniche; pertanto, i protocolli sono considerati Screening SPERIMENTALI							✓
	Beta talassemia	HBB	1 su 100.000 nati								✓
	Sordità Ereditaria A R tipo 1A	CX26	1 su 40 nati ipoacusia								✓
	Emocromatosi	HFE	incidenza non nota								✓
	Fenilchetonuria	PAH	1-5 su 10.000 nati								✓
	Craniosinostosi Sindrome Apert /Crouzon /Pfeiffer	FGFR2	1-9 su 100.000 nati								✓
	Patologie Sindromiche Sindrome Noonan /Rett /Leopard	MECP2-SOS1 PTPN1-RAF1	1-9 su 100.000 nati								✓
	Patologie Scheletriche/Displasie	FGFR3	1 su 25.000 nati								✓