



Prenata safe®



 eurofins

Genoma

---

DA OLTRE 20 ANNI  
AL VOSTRO FIANCO  
**nel percorso più  
importante della  
vostra vita.**

---



# COSA È IL NIPT?

test prenatale non invasivo

È un test non invasivo che consente di studiare il corredo genetico del feto con un semplice prelievo di sangue della mamma.

Il test è in grado di rilevare e analizzare il DNA fetale che circola nel sangue materno per identificare la presenza di anomalie cromosomiche e malattie genetiche nel feto.

La quantità di DNA fetale aumenta nel corso della gravidanza e a partire dalla 10° settimana di gestazione la quantità di DNA fetale rilevabile è adeguata per eseguire lo screening. Qualora tale quantità non venisse raggiunta si suggerisce di eseguire un secondo prelievo.

**Il corredo cromosomico (detto cariotipo) prevede 23 coppie di cromosomi, metà ereditati dalla madre e metà dal padre:**

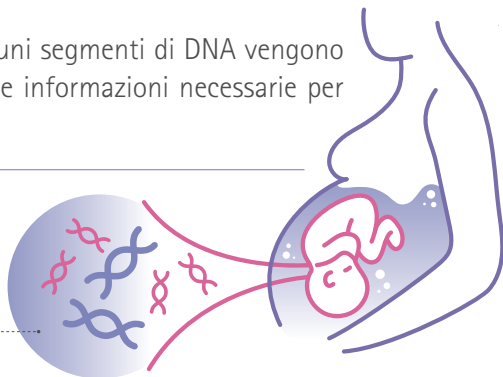
- 22 coppie di cromosomi non-sessuali
- 1 coppia di cromosomi sessuali

I cromosomi sono formati da DNA. Alcuni segmenti di DNA vengono definiti GENI e forniscono alla cellula le informazioni necessarie per svolgere la propria funzione.

 DNA fetale

 DNA materno

sangue materno .....



## Cosa si può indagare attraverso il NIPT?

1

### Anomalie nel numero dei CROMOSOMI: ANEUPLOIDIE

- **Trisomie:** presenza in triplice copia di un cromosoma
- **Monosomia:** presenza in singola copia di un cromosoma

Tra le più comuni:

- **Trisomia del cromosoma 21 (Sindrome di Down):** 1 su 700 nati
- **Trisomia del cromosoma 18 (Sindrome di Edwards):** 1 su 3.000 nati
- **Trisomia del cromosoma 13 (Sindrome di Patau):** 1 su 6.000 nati

L'incidenza aumenta con l'aumentare dell'età materna.

2

### Anomalie nella struttura dei CROMOSOMI

- **Delezione:** perdita di un segmento di cromosoma
- **Duplicazione:** raddoppiamento di un segmento di cromosoma

Nel caso in cui abbiano dimensioni molto piccole, queste vengono chiamate microdelezioni e microduplicazioni.

Tra le più frequenti la microdelezione 22q11.2 causativa della sindrome di DiGeorge che ha un'incidenza di 1/2.000-4.000 persone, indipendentemente dall'età materna.

3

### MALATTIE genetiche

- **De Novo:** causate da mutazioni del DNA che insorgono per la prima volta nel feto
- **Ereditarie:** causate da mutazioni ereditate dai genitori

È importante verificare tramite appositi test la possibilità di essere un PORTATORE SANO\*.

\*Portatore sano, cioè che può trasmettere la malattia ma che non è affetto e quindi non presenta sintomi.

### 9 livelli di indagine CE-IVD

	3	5	5DiGeorge	Plus	Karyo	Karyo Plus	Complete	Complete Plus	Full Risk
Identificazione del sesso	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Trisomia 21 <small>Sindrome di Down</small>	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Trisomia 18 <small>Sindrome di Edwards</small>	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Trisomia 13 <small>Sindrome di Patau</small>	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Cromosomi sessuali		●	●	●	●	●	●	●	●
Anomalie cromosomiche rare				9 e 16	●	●	●	●	●
Delezioni e duplicazioni					●	●	●	●	●
Microdelezioni			22q11.2	●		●		●	●
Malattie ereditarie							●	●	●
Malattie ad insorgenza <i>de novo</i>							●	●	●
Test del portatore*									●

\*Analisi su entrambi i genitori per verificare se siano portatori di mutazioni correlate a 30 malattie genetiche tra le più comuni nella popolazione italiana

# PERCORSO **PRENATALSAFE**<sup>®</sup>

Consulta il nostro **servizio clienti** per avere maggiori informazioni e prenotare il tuo test



Riceverai una **consulenza genetica gratuita pre-test** per identificare il livello adatto alla tua esigenza.



Potrai fare il prelievo presso uno dei punti prelievo **EUROFINS GENOMA**, presso il tuo ginecologo di fiducia o nei nostri **laboratori partner**. Per esigenze specifiche è possibile avvalersi del servizio di prelievo a domicilio.



Attraverso un **tracking number** potrai monitorare in ogni momento il processo del tuo test.



Riceverai una **email con le indicazioni per scaricare il tuo referto**.

**3-7 giorni**

analisi dei cromosomi

**10-15 giorni**

analisi dei geni

**15-20 giorni**

test del portatore sui genitori



**Consulenza genetica gratuita post test** per discutere eventuali risultati positivi.





Genoma

[info@laboratoriogenoma.eu](mailto:info@laboratoriogenoma.eu)

servizio clienti: 06.164161500



[laboratoriogenoma.eu](http://laboratoriogenoma.eu)

## Roma

### Laboratori e Studi Medici

Sede Legale e Laboratorio  
di Ricerca e Sviluppo  
in Genetica Molecolare

Via Castel Giubileo, 11 / 00138

### Laboratorio Genetica Medica e Diagnostica Molecolare

Prelievi e Consulenze

Via Castel Giubileo, 62 / 00138

## Milano

### Laboratorio Genetica Molecolare e Studi Medici

Via Enrico Cialdini, 16  
(Affori Centre)

20161

## Firenze

### Laboratorio e Studi Medici

Via Cavour, 168r  
50121



COMPANY WITH  
QUALITY SYSTEM  
CERTIFIED BY DNV  
ISO 9001