

Il Gruppo BIOS, fedele nel mantenere un alto standard qualitativo e sempre alla ricerca di strutture partner altamente qualificate, ha deciso di affidare gli esami di Genetica Medica all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, struttura specializzata di comprovata esperienza che utilizza tecnologie validate (Technology Transfer), provviste di marcatura per uso diagnostico in vitro (CE-IVD), in accordo con quanto previsto dalle Linee Guida del Ministero della Salute e dalle raccomandazioni delle Società Scientifiche Nazionali ed Internazionali.

La Bios continuerà ad offrire i test prenatali non invasivi, i quali, essendo affidati ad una struttura diversa dalla precedente, avranno una diversa denominazione indicata con la sigla scientifica **NIPT** (Test Prenatale Non Invasivo)

Il test prenatale non invasivo (**NIPT**), basato sul recupero delle cellule fetali presenti nel sangue materno, e' in grado di valutare direttamente il rischio di possibili anomalie cromosomiche durante la gravidanza.

Il **NIPT** può essere effettuato già dalla undicesima settimana di gravidanza tramite un prelievo di sangue materno contestualmente alla consulenza genetica inclusa nel costo dell'esame. In sede della stessa consulenza si potrà valutare con il Genetista la possibilità di effettuare ulteriori approfondimenti. Per le gravidanze gemellari si consiglia a partire dalla dodicesima settimana di gravidanza. Si consiglia di effettuare la consulenza genetica unitamente al partner.

#### **NIPT BASE HARMONY:**

- valuta le anomalie numeriche cromosomiche più comuni in gravidanza: trisomia cromosoma **21 (Sindrome di Down)**, trisomia cromosoma **18 (Sindrome di Edwards)**, trisomia cromosoma **13 (Sindrome di Patau)**
- Determinazione sesso fetale
- Frazione fetale
- Monosomia del cromosoma X e aneuploidie dei cromosomi sessuali (SCA)
- Microdelezione del cromosoma 22 (22q11)

#### **NIPT KARYO ILLUMINA:**

- valuta le anomalie numeriche cromosomiche più comuni in gravidanza: trisomia cromosoma **21 (Sindrome di Down)**, trisomia cromosoma **18 (Sindrome di Edwards)**, trisomia cromosoma **13 (Sindrome di Patau)**.
- Con l'approccio "Genome-Wide" e' possibile indagare le aneuploidie di tutti i cromosomi (1-22) e gli sbilanciamenti parziali (delezioni e duplicazioni > di 7 megabasi)
- Determinazione sesso fetale
- Frazione fetale
- Monosomia del cromosoma X e aneuploidie dei cromosomi sessuali (SCA)

# NOTA INFORMATIVA NIPT



Le trisomie sono le più comuni aneuploidie cromosomiche caratterizzate dalla presenza di un cromosoma sovranumerario rispetto ad un cariotipo normale. La più comune alla nascita è la trisomia 21, associata alla Sindrome di Down (frequenza 1 su 1000 nati), più rare sono la trisomia 18 (Sindrome di Edwards, 1 su 8000 nati) e la trisomia 13 (Sindrome di Patau, 1 su 10000 nati)