

LEVIGARO

235 update / 10.2018

Più di una semplice newsletter di medicina di laboratorio
Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH in medicina interna
Dominic Viollier, lic. oec. HSG

v-natal®

Esame prenatale non invasivo (NIPT) nel sangue materno

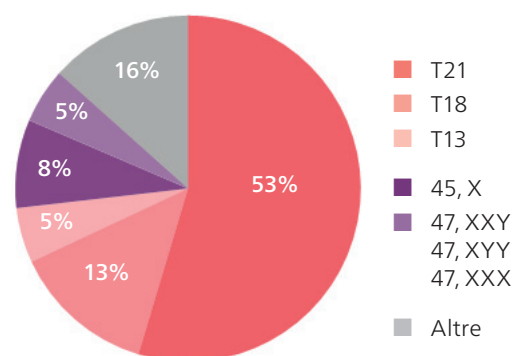
Contesto

L'esame prenatale non invasivo (NIPT) è parte integrante dello screening prenatale per le trisomie in Svizzera.

Indicazioni

- Rischio > 1:1'000 (per 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)
- Prestazione obbligatoria, vedi Expertenbrief Nr. 52 del 14.03.2018
- Su richiesta della gestante, p.es. rischio < 1:1'000 (p.es. 1:2'500) al test del 1° trimestre, età > 35 anni.
- Prestazione non rimborsabile

Risultati entro 4 giorni al massimo



Prevalenza di anomalie cromosomiche (prenatali) adattato da Wellesley 2012

Esecuzione

Test del 1° trimestre: SDG 10+6 fino SDG 13+6 (distanza cranio-caudale 45 – 84 mm)
NIPT: consigliato dopo il test del 1° trimestre, possibile a partire dalla SDG 9 + 0

Valore diagnostico

- Risultato normale → trisomie escluse con grande certezza
- NIPT positivo → esame invasivo tramite puntura sempre indicato come conferma
- Valore predittivo positivo per trisomia 21: 93 %, trisomia 18: 74 %, trisomia 13: 50 %

Limitazioni

- Nessuna conclusione su cambiamenti cromosomici strutturali
- Discrepanze mosaico o fetoplacentari non rilevate
- In caso di rischio elevato (per es. > 1:10) è in genere indicato un'accertamento invasivo.

Metodo

Sequenziamento Next-Generation di DNA libero circolante in plasma materno (illumina® verifi)

Materiale

Set di prelievo v-natal® 2 provette Cell-Free DNA™ BCT (06D), non centrifugate, n. art. 15558
Informazioni per la paziente: v-natal®: l'esame prenatale non invasivo, n. art. 15636
Che ruolo riveste l'esame prenatale non invasivo?, n. art.15730

Prezzo

Esame	Prezzo	Presa a carico dall'assicurazione di base (OAMS)
Trisomie fetali 21, 18, 13, compreso il sesso fetale	CHF 510.–	Sì, se il rischio di trisomia combinato nel test del 1° trimestre > 1:1'000.
in aggiunta aneuploidie gonosomiche	CHF 100.–	No

Informazioni Letteratura su richiesta

Dr. phil. Il Christoph Noppen, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Genetica / Biologia molecolare
Dr. phil. Il Henriette Kurth, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Genetica / Biologia molecolare
Dr. phil. nat. Florent Badiqué, Candidato Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Genetica / Biologia molecolare

Redazione

Dr. med. Maurice Redondo, FMH in ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Produzione Ovest