



Test prenatale non invasivo su DNA fetale circolante (NIPT)

Presso il Centro di Diagnosi Prenatale (responsabile dr Marino Signorelli) del Dipartimento di Ostetrica e Ginecologia degli Spedali Civili di Brescia eseguiamo dal 2016 il percorso per il test prenatale non invasivo su DNA fetale circolante (NIPT).

- Il NIPT è un test di screening non invasivo che analizza il DNA fetale circolante nel sangue materno per valutare il rischio per il feto di sindrome di Down (trisomia 21) e di altre due patologie cromosomiche: la trisomia 18 (sindrome di Edwards) e la trisomia 13 (sindrome di Patau).
- Tra i test di screening disponibili il NIPT è quello con la sensibilità più alta (probabilità di identificare un feto affetto da una delle tre trisomie).
- Non è un test diagnostico, pertanto in caso di risultato ad alto rischio la conferma di malattia nel feto va eseguita con un esame invasivo (amniocentesi).

[Vedi l'Informativa del test.](#)

Nei test di screening biochimici per le patologie cromosomiche fetali si esegue la misurazione ecografica della translucenza nucale fetale nel primo trimestre di gravidanza. ***L'aumento dello spessore della translucenza nucale fetale definisce un rischio aumentato di anomalia cromosomica e di altre anomalie congenite e per tale motivo va valutato insieme ad altri dati della gravidanza. La nostra équipe ha deciso di proporre alla donna in gravidanza l'esecuzione dell'esame NIPT solo dopo aver eseguito la valutazione ecografica della translucenza nucale ([vedi pagina dedicata](#)).*** Tale percorso permette alla donna con feto con translucenza nucale aumentata di scegliere di proseguire con percorso di screening o di eseguire esame diagnostico (es villocentesi).

Pertanto, dal 2016 proponiamo un percorso che offra alla donna in gravidanza la migliore informazione, qualità e assistenza nel test.

Quale test NIPT proponiamo? Tra i test disponibili in commercio e approvati dal FDA (Food and Drug Administration) abbiamo scelto il **test Harmony** perché viene eseguito "in house" (senza dover spedire all'estero il campione di sangue della gravida) presso il laboratorio TOMALAB di Busto Arsizio, laboratorio con cui l'azienda ASST-Spedali Civili collabora da oltre vent'anni per le indagini prenatali.

Quanto costa il percorso NIPT? Il Test prenatale non invasivo su DNA fetale circolante (NIPT) non rientra tra le prestazioni erogabili con il Sistema Sanitario Nazionale (SSN) pertanto è prevista la copertura dell'intero costo da parte della paziente. Costo **600 euro**

Cosa è compreso nel costo del percorso?

- la consulenza genetica pretest con lo specialista in genetica medica
- il primo prelievo di sangue con invio al laboratorio TOMALAB per l'esecuzione del test
- l'esecuzione di secondo prelievo e secondo test Harmony nel caso di fallimento del primo



- in caso di doppio fallimento del test Harmony, l'esecuzione di test combinato (nelle donne che hanno eseguito il primo prelievo entro le 13,6 settimane di gestazione)
- comunicazione telefonica del risultato da parte dell'equipe ostetrica e invio del referto

Nel caso di alto rischio per aneuploidia la signora sarà accompagnata nel percorso ad alto rischio dalla stessa equipe con ecografia fetale di secondo livello, consulenza genetica post-test ed eventuale esame invasivo (amniocentesi) tali prestazioni saranno erogate con il SSN.

NIPT: INFORMAZIONI UTILI PER LA PRENOTAZIONE

1. La paziente PRIMA dell'esecuzione del test deve prenotare l'ecografia per la misurazione della translucenza nucale che va eseguita dall'11^a alla 13^a settimana e 6 giorni di gravidanza.

Come prenotare l'ecografia per NT?

- **Con il SSN presso l'ASST Spedali Civili di Brescia, all'ambulatorio ecografico per NT dedicato agli screening, prenotando al numero **030 224466** dal lunedì al venerdì dalle 7.30 alle 19.30; sabato dalle ore 8.00 alle ore 13.00.** È necessario munirsi di impegnativa.
- **In libera professione**, con un medico Ginecologo ecografista accreditato presso la FMF (Fetal Medicine Foundation, GB).

2. SOLO DOPO AVER PRENOTATO LA TRANSLUCENZA NUCALE la paziente può contattare il Centro di Diagnosi Prenatale per PRENOTARE consulenza genetica e prelievo per il test.

- **TELEFONICAMENTE**

030-3995814 dal lunedì al venerdì 13:30 -15:00

- **VIA E-MAIL** all'indirizzo screening.diagnosiprenatale@asst-spedalivicivi.it

Le signore sono invitate a comunicare eventuali disdette.

In corso di prenotazione dovranno essere fornite le seguenti informazioni:

- Ultima mestruazione e data presunta del parto
- data prevista dell'ecografia per la translucenza nucale
- peso e altezza per il calcolo dell'indice di massa corporea
- presenza di patologie autoimmuni; farmaci assunti, in particolare eparina
- eventuale familiarità per malattie genetiche (se nota)

Il giorno dell'appuntamento la signora eseguirà prima la consulenza con lo specialista in genetica medica e poi il prelievo che verrà eseguito dopo la visita e solo se la signora deciderà di procedere all'esame.

La consulenza genetica pre-test

Il nostro percorso prevede la valutazione con lo specialista in genetica medica prima dell'esecuzione del test. *Durante la visita vengono spiegati i limiti e le caratteristiche del test, le patologie indagate e le possibili alternative al test NIPT.* Viene compilata **una scheda con i dati sulla salute della signora e con i**



dati della gravidanza, informazioni necessarie al laboratorio e ai medici per offrire la maggior probabilità di successo del test e per meglio interpretare i risultati del test. Viene spiegato e compilato il **consenso informato al test genetico**. La donna ha la possibilità di fare domande e di indagare eventuali rischi correlati a familiarità per malattie genetiche. Viene consegnata breve relazione della consulenza genetica.

Esito del test

I risultati saranno disponibili entro 15 giorni circa dalla ricezione del campione in Laboratorio.

Le ostetriche dedicate al percorso NIPT, contatteranno telefonicamente la signora quando riceveremo il risultato dal laboratorio. **Nel caso in cui l'esito del test non sia conclusivo o risulti ad alto rischio la signora verrà convocata per il giorno successivo alla chiamata per eseguire una ecografia fetale di controllo e per la consulenza genetica post-test.**

[FAQ-LE DOMANDE PIU' FREQUENTI](#)

RIFERIMENTI:

EQUIPE SPECIALISTI IN GENETICA: Dr.ssa Claudia Izzi, Dr.ssa Chiara Dordoni (medici genetisti);
Dr Gianfranco Savoldi (biologo genetista)

EQUIPE OSTETRICHE DEDICATE: Claudia Bonetti, Michela Salvi, Rossella Scattolini

E-mail: screening.diagnosiprenatale@asst-spedalivicivi.it