



**DIAGNOSTICA  
CAMPANA**  
LABORATORI DI ANALISI  
081 8733881

PROJECT  agscomunica.it

## DOVE EFFETTUARE IL PRELIEVO



**Laboratorio Analisi Cliniche Gentile**  
Via Vittorio Veneto, 169/171  
80054 Gragnano (NA)  
Tel. 081 8012815 • Fax 081 8733881  
info@laboratoriogentile.it



**Centro Laser**  
Viale Puglia, 1  
80053 Castellammare di Stabia (NA)  
Tel. e Fax 081 8722240  
laboratorio@centrolaser.biz



**Centro Diagnostico Ricciardi**  
Corso Vittorio Emanuele III, 365  
80058 Torre Annunziata (NA)  
Tel. e Fax 081 8613147  
labricciardi@libero.it



**Centro Diagnostico Santa Maria**  
Via Pioppelle, 1  
80050 Santa Maria La Carità (NA)  
Tel. e Fax 081 8741016  
centrosantamaria@tiscali.it



**Istituto Minerva**  
Via Pozzillo, 41  
80053 Castellammare di Stabia (NA)  
Tel. e Fax 081 8722346  
istituto.minerva@libero.it



**Centro Diagnostico Abatese**  
Via Lettere, 14  
80057 Sant'Antonio Abate (NA)  
Tel. e Fax 081 976301  
labcda@virgilio.it

## APPROFONDIMENTI

### Che cos'è una trisomia?

Gli esseri umani hanno 23 paia di cromosomi, strutture di DNA e proteine che contengono le informazioni genetiche. Una **trisomia** è un'anomalia cromosomica che si verifica quando sono presenti 3 copie di un particolare cromosoma invece di due.

La **trisomia 21** o Sindrome di Down è caratterizzata da un cromosoma 21 sovrannumerario ed è la più comune trisomia alla nascita. I bambini affetti da T21 presentano un deficit intellettivo medio-grave e/o difetti del tratto gastroenterico e difetti cardiaci congeniti.

La **trisomia 18** o Sindrome di Edwards è caratterizzata da un cromosoma 18 sovrannumerario e si associa ad un'elevata abortività. I neonati affetti da T18 manifestano difetti cardiaci congeniti ed altre condizioni patologiche che riducono la loro aspettativa di vita.

La **trisomia 13** o Sindrome di Patau è caratterizzata da un cromosoma 13 sovrannumerario e si associa ad un'elevata abortività. I neonati affetti da T13 manifestano difetti cardiaci congeniti ed altre condizioni patologiche e non superano il primo anno di vita.

### Analisi dei cromosomi sessuali

#### Aneuploidie che colpiscono il genere femminile:

La **monosomia del cromosoma X** o **Sindrome di Turner** (45,X) è causata dall'assenza della seconda copia del cromosoma X. Le donne affette da tale sindrome spesso hanno problemi di fertilità, con lievi difficoltà di apprendimento. La **trisomia del Cromosoma X** (47,XXX) è causata dalla presenza di una copia extra del cromosoma X. Le donne con questa condizione di solito possono svolgere una vita normale; si stima che venga diagnosticato solo il 10% dei casi di Trisomia X. Talvolta possono presentare ritardo mentale o del linguaggio.

#### Aneuploidie che colpiscono il genere maschile:

La **Sindrome di Klinefelter** (47,XXY) colpisce i maschi che hanno una copia in più del cromosoma X. I maschi con tale sindrome spesso hanno problemi di sviluppo sessuale dovuti a bassi livelli di testosterone, hanno difficoltà di apprendimento che variano da lievi a moderate.

La **Sindrome di Jacobs** (47,XYY) colpisce i maschi che hanno una copia extra del cromosoma Y. I maschi con tale sindrome hanno uno sviluppo sessuale normale, anche se hanno difficoltà di apprendimento.

### Microdelezioni

Le microdelezioni sono anomalie cromosomiche legate alla perdita di una piccola parte del materiale genetico. Generalmente non sono rilevate dalle tecniche convenzionali e possono verificarsi in qualsiasi coppia di cromosomi.

A differenza delle aneuploidie numeriche, l'incidenza delle microdelezioni non aumenta con l'età materna.

La **delezione 22q11.2** o **Sindrome di DiGeorge** ha origine come conseguenza della perdita di materiale genetico dal braccio lungo del cromosoma 22. È un'alterazione compatibile con la vita, anche se i bambini con questa sindrome possono soffrire varie affezioni, che vanno da problemi cardiaci, a immunologici, respiratori o di ritardo cognitivo. Si stima che la prevalenza alla nascita della Sindrome di DiGeorge è di 1/2000-1/4000.

Le **microdelezioni in 15q11** sono associate a due sindromi: la **Sindrome di Prader-Willi** e la **Sindrome di Angelman**. La Sindrome di Prader-Willi è presente quando la microdelezione si verifica nel materiale genetico di origine paterna ed è caratterizzata da un ritardo cognitivo mentale da lieve a moderato e da un alterato sviluppo fisico. Si stima che circa 1 neonato su 12.000 presenta questa patologia. La Sindrome di Angelman si manifesta quando la microdelezione si verifica nel materiale genetico di origine materna: è caratterizzata da ritardo cognitivo moderato e presenta di solito episodi di epilessia. Si stima che la prevalenza alla nascita della Sindrome di Prader-Willi è di 1/25000 mentre la prevalenza della sindrome di Angelman è 1/10000-1/20000. La **microdelezione 1p36** o **Sindrome da delezione 1p36** colpisce entrambi i sessi allo stesso modo ed è caratterizzata da ritardi nello sviluppo, alterazioni fisiche e disabilità intellettiva variabile. Si stima che la prevalenza alla nascita della Sindrome da delezione 1p36 è di 1/5000-1/10000.

La **microdelezione 4p-** o **Sindrome di Wolf-Hirschhorn** è caratterizzata da grave ritardo nello sviluppo, che impedisce agli individui colpiti di essere autosufficienti. Nella maggior parte dei casi si osservano difetti strutturali del sistema nervoso centrale e difetti cardiaci congeniti; gli individui affetti spesso soffrono di convulsioni. Si stima che la prevalenza alla nascita della Sindrome di Wolf-Hirschhorn è di 1/20000-1/50000.

La **microdelezione 5p-** o **Sindrome della Cri-du-chat** si caratterizza per il tipico suono del pianto dei bambini, simile al miagolio di un gatto. Gli individui affetti hanno ritardo nella crescita, varie complicanze mediche e disabilità intellettiva. La diagnosi precoce può essere di aiuto per una migliore qualità di vita. Si stima che la prevalenza alla nascita della Sindrome della Cri-du-chat è di 1/15000-1/50000.

**IONA<sup>®</sup>test**

**KARYON<sup>®</sup>**  
test prenatale

**BIO KARYO<sup>®</sup>**  
test prenatale

**MICRO BIO KARYO<sup>®</sup>**  
test prenatale

Test prenatali non invasivi:  
**sicuri, veloci, accurati.**



**DIAGNOSTICA  
CAMPANA**  
LABORATORI DI ANALISI  
081 8733881

# NIPT

Non invasive Prenatal Testing

## Quali sono i vantaggi dei test NIPT?

**Semplicità:** si utilizza un normale campione di sangue materno.

**Sicurezza:** non invasivo e privo di rischi di aborto.

**Velocità:** i risultati sono forniti entro 5-7 giorni lavorativi dalla ricezione del campione.

**Accuratezza:** > 99%.

**Innovazione:** a differenza di altri test combina i risultati del duo-test con quelli ottenuti dal DNA fetale libero (cffDNA) aumentandone la sensibilità.

**Qualità:** il kit utilizzato è provvisto di marcatura CE-IVD.

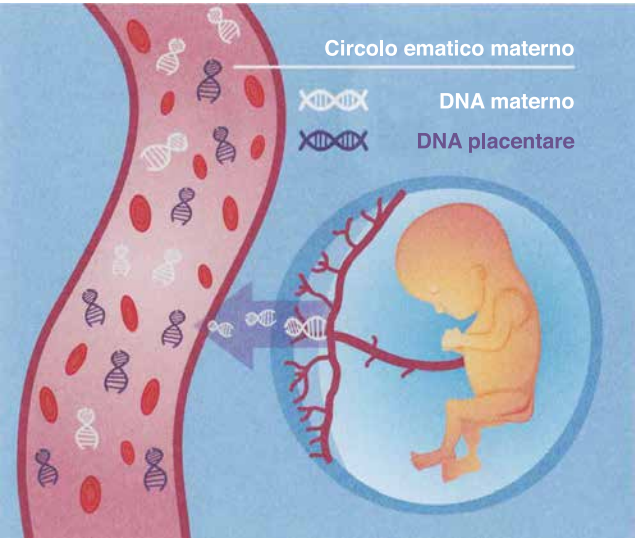
## Chi può fare i test NIPT?

- Donne gravide dalla decima settimana di gestazione
- Gravidanze singole o gemellari
- Gravidanze con IVF o surrogate

**Non possono essere eseguiti da donne gravide affette da neoplasie o che sono state sottoposte ad una trasfusione di sangue nei 12 mesi precedenti.**

## Come funziona?

Durante la gravidanza attraverso la placenta viene rilasciato DNA fetale libero (cffDNA) che entra nel circolo ematico materno. Questo viene prima isolato, poi viene sottoposto a sequenziamento dell'intero genoma attraverso una tecnica di ultima generazione (next Generation Sequencing - NGS) e successivamente viene analizzato mediante algoritmo Bioinformatico.



## IONA<sup>®</sup>test

IONA<sup>®</sup> è un test di screening prenatale che permette di valutare il rischio che il feto sia affetto dalle trisomie più frequenti: sindrome di Down (Trisomia 21), sindrome di Edwards (Trisomia 18) e sindrome di Patau (Trisomia 13) e la determinazione del sesso.

## KARYON<sup>®</sup>test prenatale

KARYON<sup>®</sup> è un test di screening prenatale che analizza le aneuploidie dei cromosomi 21-18-13, dei cromosomi sessuali e consente la determinazione del sesso.



## BIO KARYO<sup>®</sup>test prenatale

BIO KARYO<sup>®</sup> è un test di screening prenatale che analizza le aneuploidie di tutti i cromosomi autosomici e dei cromosomi sessuali e consente la determinazione del sesso.

|                               |
|-------------------------------|
| XXY (Sindrome di Klinefelter) |
| XXX (Sindrome da tripla X)    |
| XYY (Sindrome di Jacobs)      |
| X0 (Sindrome di Turner)       |

|              |              |
|--------------|--------------|
| Cromosoma 1  | Cromosoma 12 |
| Cromosoma 2  | Cromosoma 13 |
| Cromosoma 3  | Cromosoma 14 |
| Cromosoma 4  | Cromosoma 15 |
| Cromosoma 5  | Cromosoma 16 |
| Cromosoma 6  | Cromosoma 17 |
| Cromosoma 7  | Cromosoma 18 |
| Cromosoma 8  | Cromosoma 19 |
| Cromosoma 9  | Cromosoma 20 |
| Cromosoma 10 | Cromosoma 21 |
| Cromosoma 11 | Cromosoma 22 |

## MICRO BIO KARYO<sup>®</sup>test prenatale

MICRO BIO KARYO<sup>®</sup> offre, oltre all'analisi delle aneuploidie dei cromosomi autosomici e sessuali (BIO KARYO<sup>®</sup>), lo studio delle microdelezioni più frequenti.

|                       |                   |
|-----------------------|-------------------|
| DiGeorge              | Delezione 22q11.2 |
| Delezione 1p36        | Delezione 1p36    |
| Prader-Willi/Angelman | Delezione 15q11.2 |
| Cri-du-Chat           | Delezione 5p15.3  |
| Wolf-Hirschhorn       | Delezione 4p16.3  |

081 8733881

## I risultati

I nostri test sono gli unici a determinare il sesso nelle GRAVIDANZE GEMELLARI MONOCORIALI e BICORIALI. I risultati dei test si caratterizzano per chiarezza e semplicità d'interpretazione.

## Basso rischio

**Alto rischio** il risultato dovrà essere confermato da una successiva indagine basata su una tecnica invasiva di diagnosi prenatale (amniocentesi/villocentesi).

**Assenza di risultato** in rari casi il campione analizzato non risulta idoneo. Il risultato per essere affidabile deve essere ottenuto a partire da una percentuale di DNA fetale libero (cffDNA) non inferiore al 4% del totale del DNA libero circolante nel plasma materno.

IONA<sup>®</sup>, KARYON<sup>®</sup>, BIO KARYO<sup>®</sup> e MICRO BIO KARYO<sup>®</sup> sono test prenatali di screening che riducono la necessità di ricorrere a procedure invasive. I risultati del test vanno valutati con il medico specialista di fiducia o con gli specialisti di Diagnostica Campana.