



VADEMECUM PANORAMA TEST

CRISTALLIZIAMO I CONCETTI BASE

Il NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing) è un tipo di test genetico di screening prenatale che analizza il DNA libero da cellule (cfDNA) nel sangue di una donna incinta per rilevare potenziali anomalie cromosomiche nel feto.

Le Linee Guida sanciscono: Il NIPT è un metodo sicuro e accurato per individuare alcune condizioni genetiche come la sindrome di Down (trisomia 21), la sindrome di Edwards (trisomia 18) e la sindrome di Patau (trisomia 13) e microdelezione 22q, nota anche come sindrome di Di George.

Scegliere un di test affidabile: Assicurarsi di scegliere un fornitore di test affidabile che abbia un buon curriculum di risultati accurati, verificati e scientificamente documentati.

Al momento sul mercato solo il Panorama test ha una bibliografia con migliaia di risultati raccolti in tutto il mondo e pubblicati. In allegato tutti gli articoli pubblicati.

Discutete del test con il vostro operatore sanitario: L'operatore sanitario può discutere i benefici e i limiti del NIPT, nonché i potenziali rischi associati al test.

Compilazione di scheda anamnestica in tutte le sue parti, consulenza genetica pre-test con firma del consenso informato.

Comprendere i risultati del test: Il NIPT è un test di screening e non un test diagnostico, il che significa che un risultato positivo non implica necessariamente che il bambino abbia un'anomalia cromosomica. Se i risultati del NIPT sono positivi, l'operatore sanitario può consigliare ulteriori test diagnostici, come il prelievo dei villi coriali (CVS) o l'amniocentesi.

Richiedere la consulenza genetica: Se il risultato del NIPT è positivo, la consulenza genetica può aiutare a comprendere le implicazioni dei risultati del test e a prendere decisioni informate su eventuali test successivi o sulla gestione della gravidanza.

Essere consapevoli delle limitazioni: Il NIPT non è accurato al 100% e vi è la possibilità di falsi positivi e falsi negativi. Inoltre, il NIPT non consente di individuare tutte le condizioni genetiche e alcune di esse possono essere rilevate solo in una fase successiva della gravidanza.

Non esistono test NIPT con risultati al 100% in sensibilità e accuratezza, parliamo di un test di screening. Diffidate dalle brochure e depliant che affermano il contrario.



COSA SONO LE TRISOMIE

Le trisomie 13, 18 e 21 sono anomalie cromosomiche che si verificano quando c'è una copia in più di un cromosoma specifico. Sono condizioni genetiche che possono essere individuate attraverso un test genetico prenatale e possono avere un impatto significativo sullo sviluppo fetale e sulla salute del bambino.

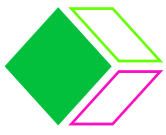
La trisomia 13, nota anche come **sindrome di Patau**, si verifica quando c'è una copia in più del cromosoma 13. Si tratta di una condizione rara, che si verifica in circa 1 caso su 10.000 nascite. È associata a gravi anomalie dello sviluppo, tra cui difetti cardiaci, anomalie cerebrali e altre anomalie fisiche. La trisomia 13 è spesso associata a un'alta percentuale di aborti spontanei o di nati morti; i bambini nati con questa condizione possono avere una durata di vita ridotta e necessitare di cure mediche estese per tutta la vita.

La trisomia 18, nota anche come **sindrome di Edwards**, si verifica quando c'è una copia in più del cromosoma 18. Anche questa condizione è rara: si verifica in circa 1 caso su 5.000 nascite. La trisomia 18 è associata a gravi anomalie fisiche e di sviluppo, come difetti cardiaci, problemi renali e dimensioni ridotte della testa. Molti bambini affetti da trisomia 18 non sopravvivono oltre i primi mesi di vita.

La trisomia 21, nota anche come **sindrome di Down**, si verifica quando c'è una copia in più del cromosoma 21. Questa condizione è la più comune delle trisomie. Questa condizione è la più comune delle tre, e si verifica in circa 1 ogni 700 nascite. La sindrome di Down è associata a disabilità intellettiva, ritardi nello sviluppo e alcune caratteristiche fisiche, come gli occhi inclinati verso l'alto e un profilo facciale piatto. Tuttavia, molte persone con la sindrome di Down conducono una vita sana e soddisfacente con un supporto e un'assistenza adeguati.

La sindrome da delezione 22q11.2, nota anche come **sindrome di DiGeorge** o sindrome velo-cardio-facciale, è una malattia genetica causata da un pezzo mancante del cromosoma 22. Può causare una serie di sintomi, tra cui difetti cardiaci, problemi del sistema immunitario, ritardi nello sviluppo e caratteristiche facciali.

È importante confrontarsi sia con il proprio ginecologo che con un genetista per comprendere le implicazioni dei risultati dei test e prendere decisioni informate sulla gestione della gravidanza e sull'assistenza.



TOMALAB
Advanced Biomedical Assays

