



## 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

