



# TEST PRENATALI NON INVASIVI DNA FETALE CIRCOLANTE IN SANGUE MATERNO PLURIGENTEST™

EMILIA NETWORK APRILE 2016

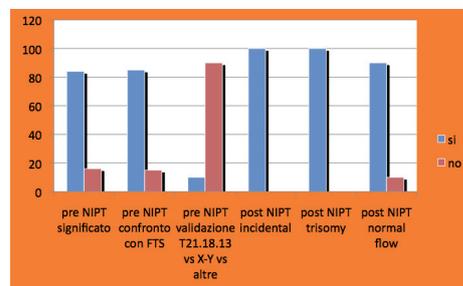
**NIPT di nuova generazione. Col nuovo anno entrano in gioco progressi tecnici e grandi compagnie di distribuzione. Il ruolo della consulenza e l'organizzazione.**

## CONSULENZA PRE TEST (dalle Linee Guida NIPT del Ministero della Salute)

La disponibilità di varie tecniche che utilizzano il DNA fetale per la ricerca di anomalie genetiche nel corso della gravidanza rende tassativa la consulenza pre-test, che rappresenta lo strumento di elezione per informare la gestante/coppia sulle diverse opzioni disponibili.

Infatti, è stato dimostrato che la comprensione delle potenzialità e dei limiti del test cfDNA/NIPT è fortemente compromessa, in assenza della consulenza.

La consulenza pre-test deve essere effettuata da uno specialista esperto di medicina fetale. La comprensione dei risultati del test passa dal 25-40% senza consulenza al 85-100% con consulenza (studio condotto su 1000 consulenze consecutive nel nostro network).



## PROCEDURE E PERFORMANCES DEI TEST

La mancanza di risposta ai test è descritta fra il 3% e 5% dei prelievi, prevalentemente per non rispondenza del campione di DNA fetale allo score/algoritmo. La nostra casistica è migliore, ha una mancanza di risposta <1% (obesità, FIV-ovodonazione). Riteniamo che la accuratezza del percorso dal prelievo al laboratorio nei tempi e modi dei nostri centri possa essere influente sui risultati di risposta.

## I TEST

In Italia sono entrati due grandi gruppi di distribuzione, Roche e Synlab, ad affiancarsi a Genoma Roma e Bioscience. Diverse sono le strategie ma i test sono tutti ampiamente validati per le condizioni delle Linee Guida, ossia il rischio di Trisomie 21, 18, 13. Riteniamo che tutti devono e dovranno essere a disposizione di chi fa riferimento ai nostri centri, ostetrici, ginecolgisti, pazienti. Le nostre consulenze sono in grado di soddisfare le esigenze di tutti.

HARMONY (Ariosa) è il test con cui siamo nati nel 2013. Ora è di proprietà Roche, focalizza le trisomie principali 21, 18, 13 e, opzionali, le aneuploidie X e Y

NEOBONA (Labco) è il test su piattaforma Illumina di seconda generazione. E' di proprietà Synlab, è eseguito in Europa. Ha superato la verifica dei 5000 casi con performances eccellenti. Studia le trisomie principali 21, 18, 13 e, opzionali, le aneuploidie X e Y e alcune delezioni.

G-TEST (Bioscience Genomics) è il test su piattaforma BGI eseguito dalla Università di Roma Tor Vergata in spinoff con Bioscience di San Marino. Studia le trisomie principali 21, 18, 13 e, opzionali, le trisomie 16 e 22, le aneuploidie X e Y e alcune delezioni.

Cases	1200
Successful 1 <sup>st</sup> tier	1187
Successful 2nd tier	9 (0,7%)
Low DNA	7
High variance/1 obese	2
Double fail	4 (0,3%)
Low DNA-HV / FIV ovoid.	2
High Variance / obese	2

Harmony™  
PRENATAL TEST

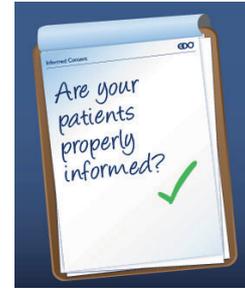
neoBona®  
Certitude for you

BIOSCIENCE  
GENOMICS

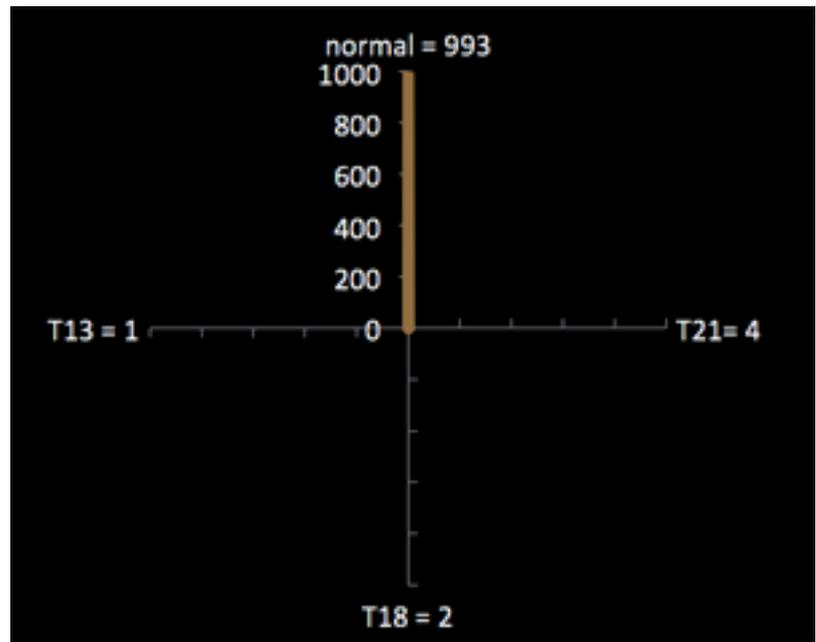
Ospedale San Pietro  
FATEBENEFRATELLI

Tutte le opzioni eccedenti le principali trisomie (21, 18, 13 e le aneuploidie X e Y che hanno raggiunto la validazione) non sono validate, il che significa che le loro performances predittive in termini di sensibilità, specificità e valori predittivi non sono note, sebbene grande lavoro sia in corso.

Ciò non significa che, con accurata informazione, la paziente non debba accedere alle opzioni aggiuntive. Per questo è ancora più necessario che il percorso di accesso al test sia scandito e controllato: specialista con ecografia, colloquio genetico pre test, nursing al prelievo, gestione del risultato o degli incidental findings.



LA CASISTICA. Abbiamo superato le 1000 consulenze e test su DNA fetale circolante. Le trisomie 21, 18, 13 non hanno dato luogo a falsi positivi e negativi, sono state identificate 4 trisomie 21, 2 trisomie 18, 1 trisomia 13.



Nella prossima newsletter: Nuovi test in arrivo.