Benvenuti
State entrando nel percorso NIPT,
test non invasivi di previsione delle più frequenti malattie genetiche

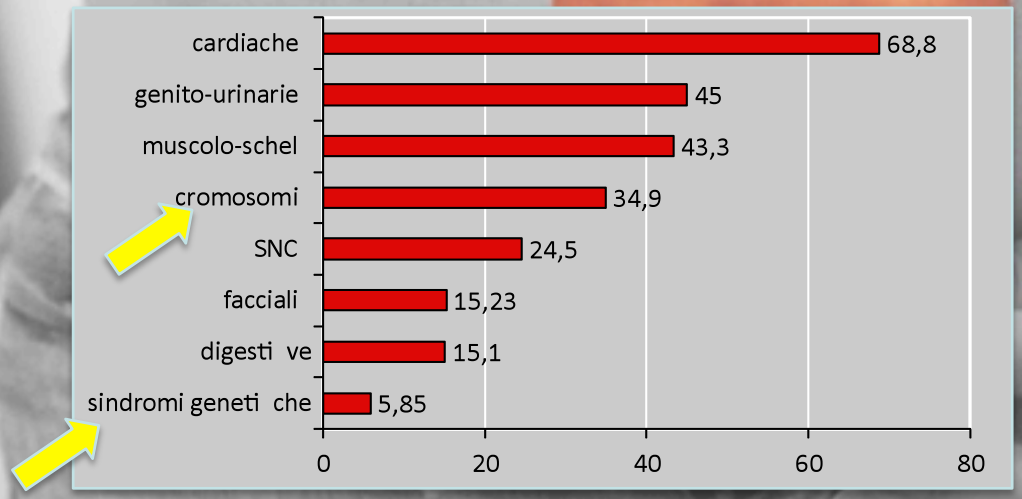
Test Prenatale Non Invasivo

NIPT – PGT2
PGT1

PluriGenTEST™

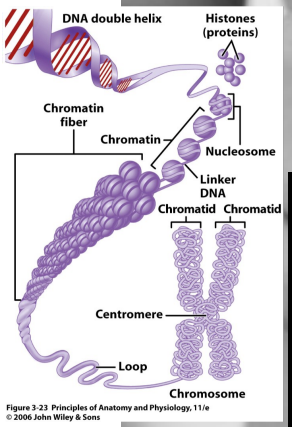
Property of
Lamberto Camurri Ph.D.

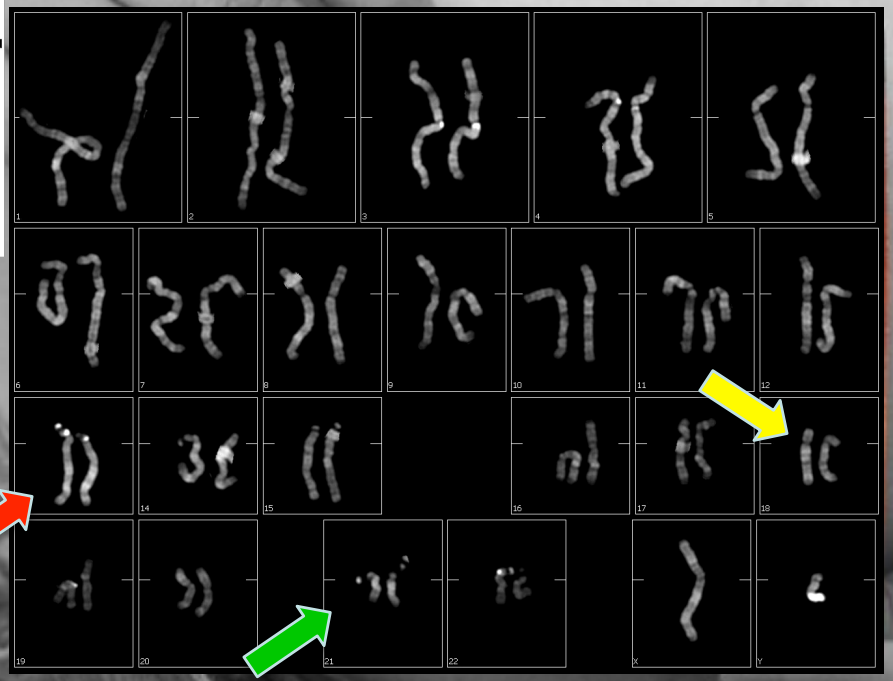
Numero casi (nati + IVG)	6849333	207225
Prevalenza anomalie congenite	2,37 % (1:42)	2,27 % (1:44)
Prevalenza anomalie cromosomiche	0,35 % (1:270)	0,32 % (1:312)



Causa importante di malformazioni congenite e ritardo psicomotorio sono alcune anomalie cromosomiche e sindromi genetiche che generano bambini affetti con una frequenza fra 1/900 e 1/10000 nati

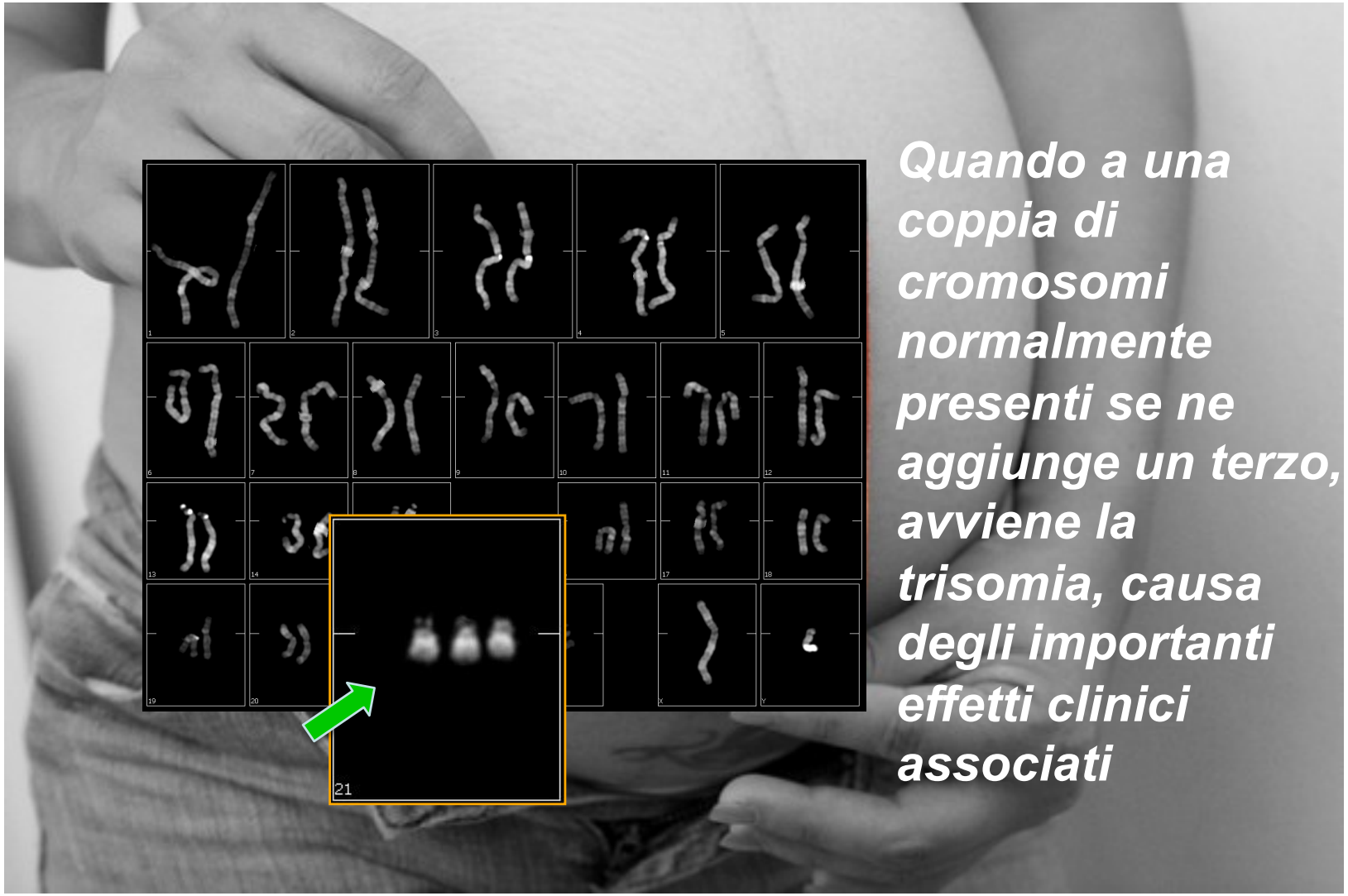
Property of
Lamberto Camurri Ph.D.





La mappa dei 46 cromosomi presenta i tre che causano le principali anomalie cromosomiche compatibili con la sopravvivenza, trisomia 13, 18, 21

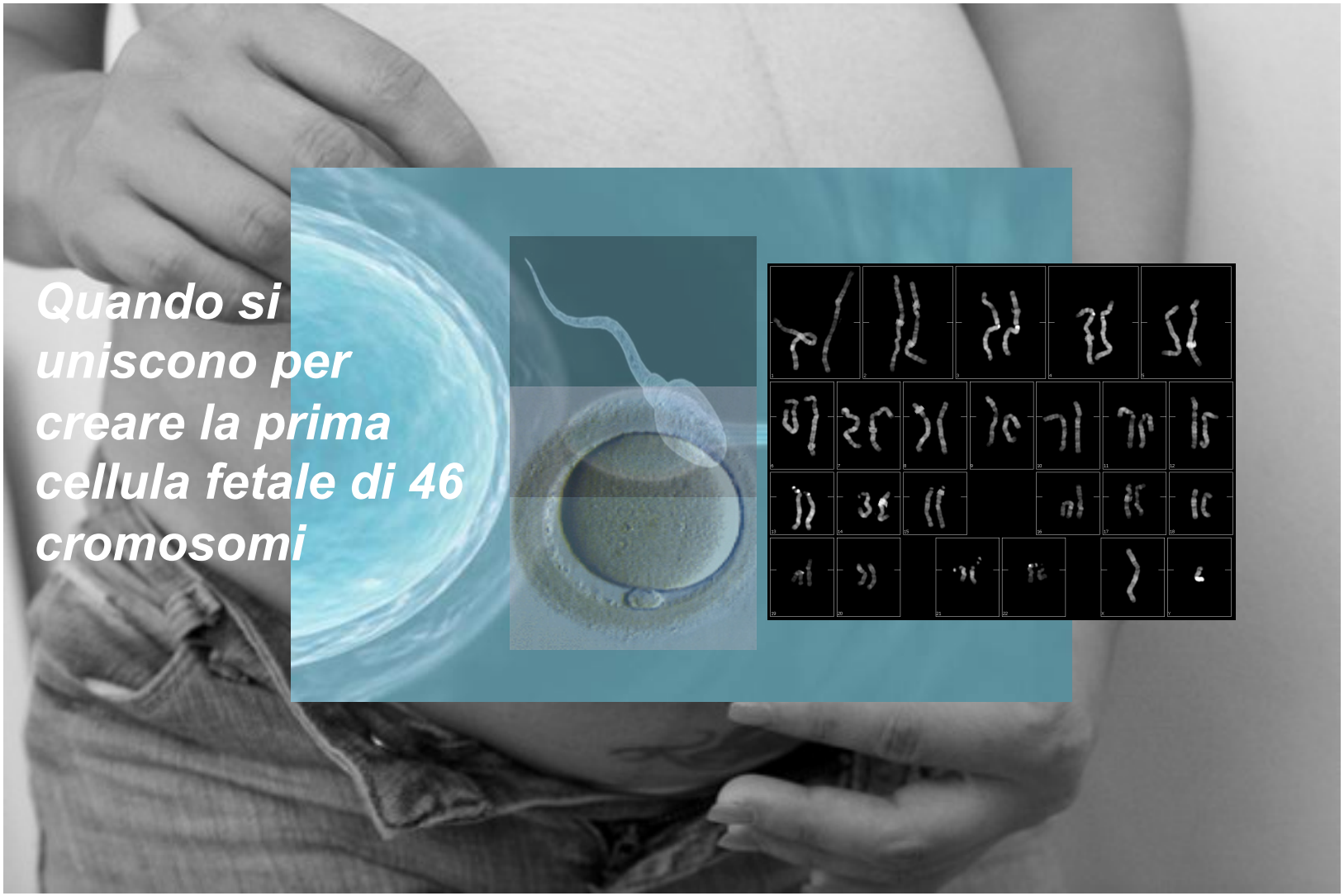
Property of
Lamberto Camurri Ph.D.



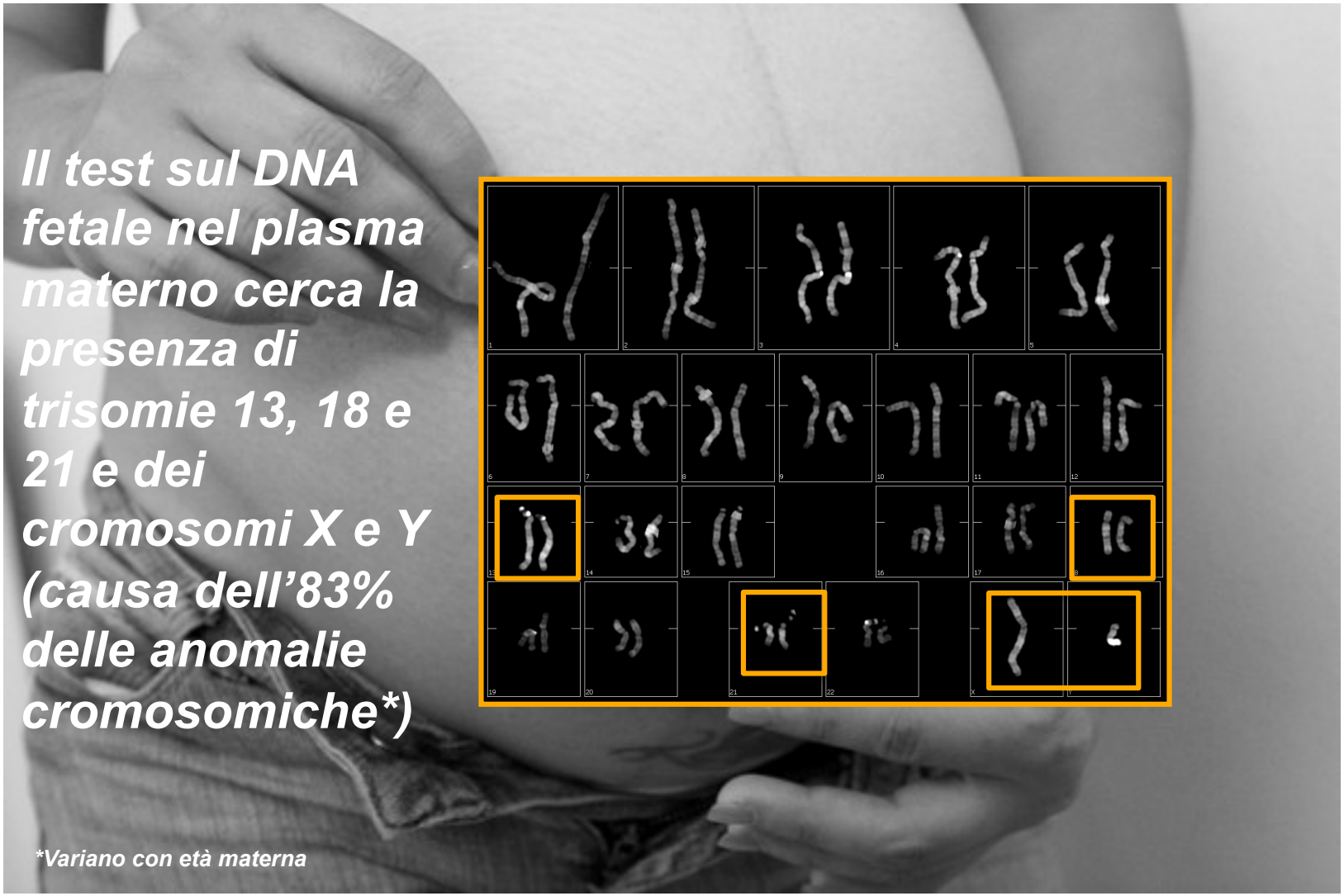
Quando a una coppia di cromosomi normalmente presenti se ne aggiunge un terzo, avviene la trisomia, causa degli importanti effetti clinici associati

Property of
Lamberto Camurri Ph.D.

Property of
Lamberto Camurri Ph.D.

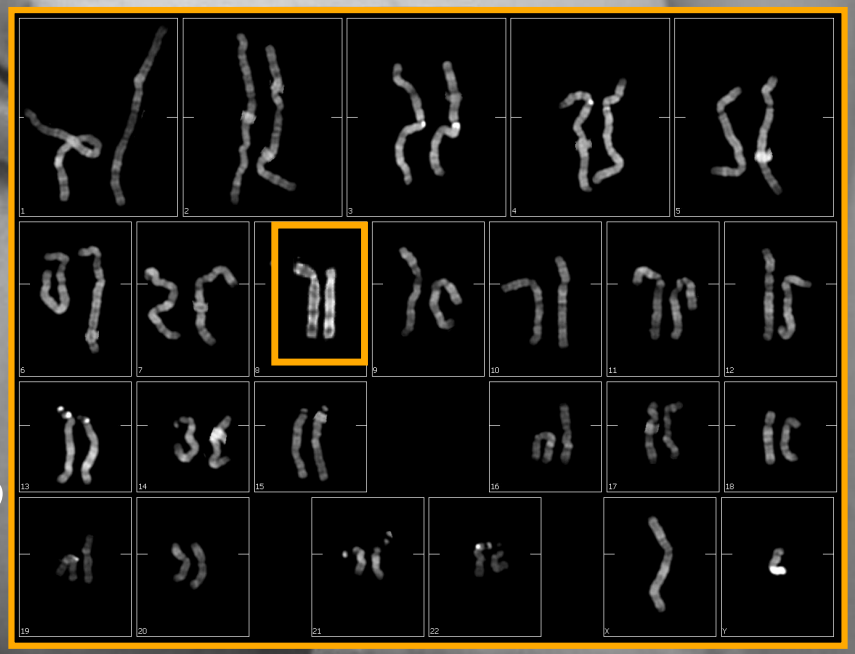


Property of
Lamberto Camurri Ph.D.



Property of
Lamberto Camurri Ph.D.

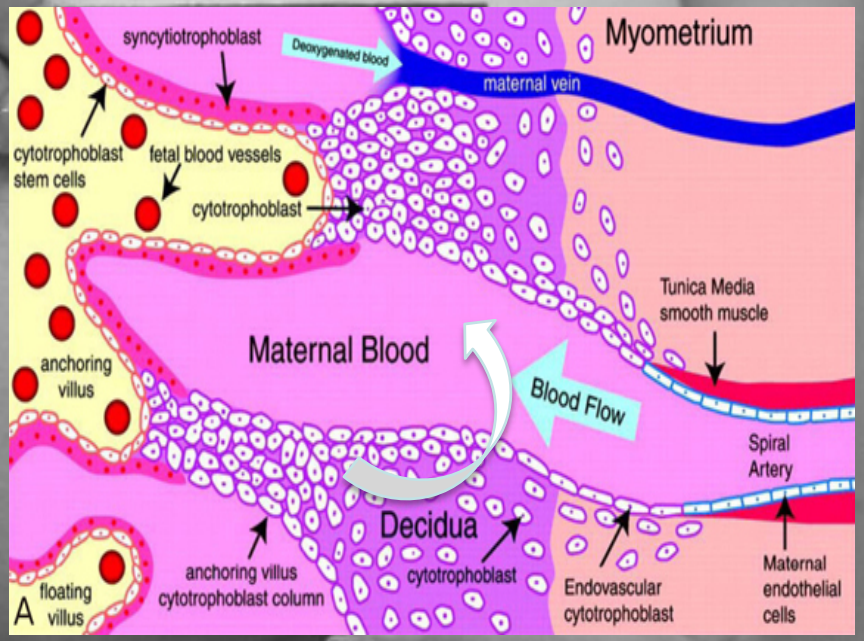
Il test sul DNA fetale nel plasma materno può anche cercare le anomalie strutturali del genoma, delezioni, duplicazioni e altro (causa del 17% delle anomalie cromosomiche)*



**Variano con età materna*

Property of
Lamberto Camurri Ph.D.

Il DNA fetale è presente nel sangue materno a partire dalla 10 settimana e deriva dalla placenta che perde le sue cellule morte nel sangue materno



Property of
Lamberto Camurri Ph.D.

Il test è una analisi diretta del DNA nel plasma materno con performances superiori al 99% per le trisomie

Harmony PRENATAL TEST / neoBona Certitude for you	PrenatalSafe	Trisomy 21	Trisomy 18	Trisomy 13
NIPT total 2013-2015	***False positive rate/specificity***	***0.09%***	***0.13%***	***0.13%***
	False negative Population rate ***False neg. /detection rate***	*0.08%* ***0.8%***	*0.06-0.12%* ***3.7%***	*0.18-0.36%* ***9%***

ma non è un test diagnostico essendo eseguito su DNA sia materno che fetale presente nel sangue della donna.

Property of
Lamberto Camurri Ph.D.

Alcuni test non si limitano alla ricerca delle principali trisomie ma analizzano l'intero genoma cercando anche

	Trisomy 21 (n=7048)	Trisomy 18 (n=7048)	Trisomy 13 (n=7048)	SCA (n=7048)	Rare Trisomies (n=7048)	CNV (n=7048)
True Positive	58	9	6	20	8	6
False Positive	1	0	1	10	4	5
True Negative	6989	7039	7041	7018	7036	7037
False Negative	0	0	0	0	0	0
Sensitivity (95% CI)	100.00% (93.84% - 100.00%)	100.00% (66.37% - 100.00%)	100.00% (54.07% - 100.00%)	100.00% (83.16% - 100.00%)	100.00% (63.06% - 100.00%)	100.00% (54.07% - 100.00%)
Specificity (95% CI)	99.99% (99.92% - 100.00%)	100.00% (99.95% - 100.00%)	99.99% (99.92% - 100.00%)	99.86% (99.74% - 99.93%)	99.94% (99.85% - 99.98%)	99.93% (99.83% - 99.98%)
PPV (95% CI)	98.31% (90.91% - 99.96%)	100.00% (66.37% - 100.00%)	85.71% (42.13% - 99.64%)	66.67% (47.19% - 82.71%)	66.67% (34.89% - 90.08%)	54.55% (23.38% - 83.25%)
NPV (95% CI)	100.00% (99.95% - 100.00%)	100.00% (99.95% - 100.00%)	100.00% (99.95% to 100.00%)	100,00% (99.95% - 100.00%)	100,00% (99.95% - 100.00%)	100,00% (99.95% - 100.00%)

PrenatalSafe® KARYO

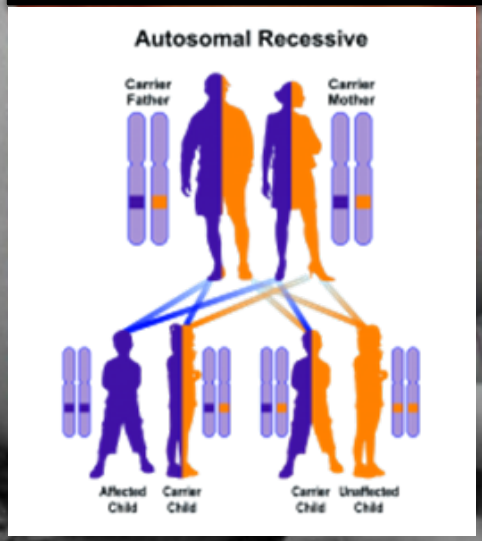
le anomalie strutturali. Non hanno ancora validazione ufficiale. Il PrenatalsafeKaryo (Genoma Roma) mostra specificità del 55% per le anomalie rare di stuttura.

Property of
Lamberto Camurri Ph.D.

La analisi del DNA della gestante è in grado di studiare alcune malattie genetiche frequenti verificando la condizione di portatrice sana della malattia che attiva il controllo successivo sul feto

Ricerca portatori malattie mendeliane

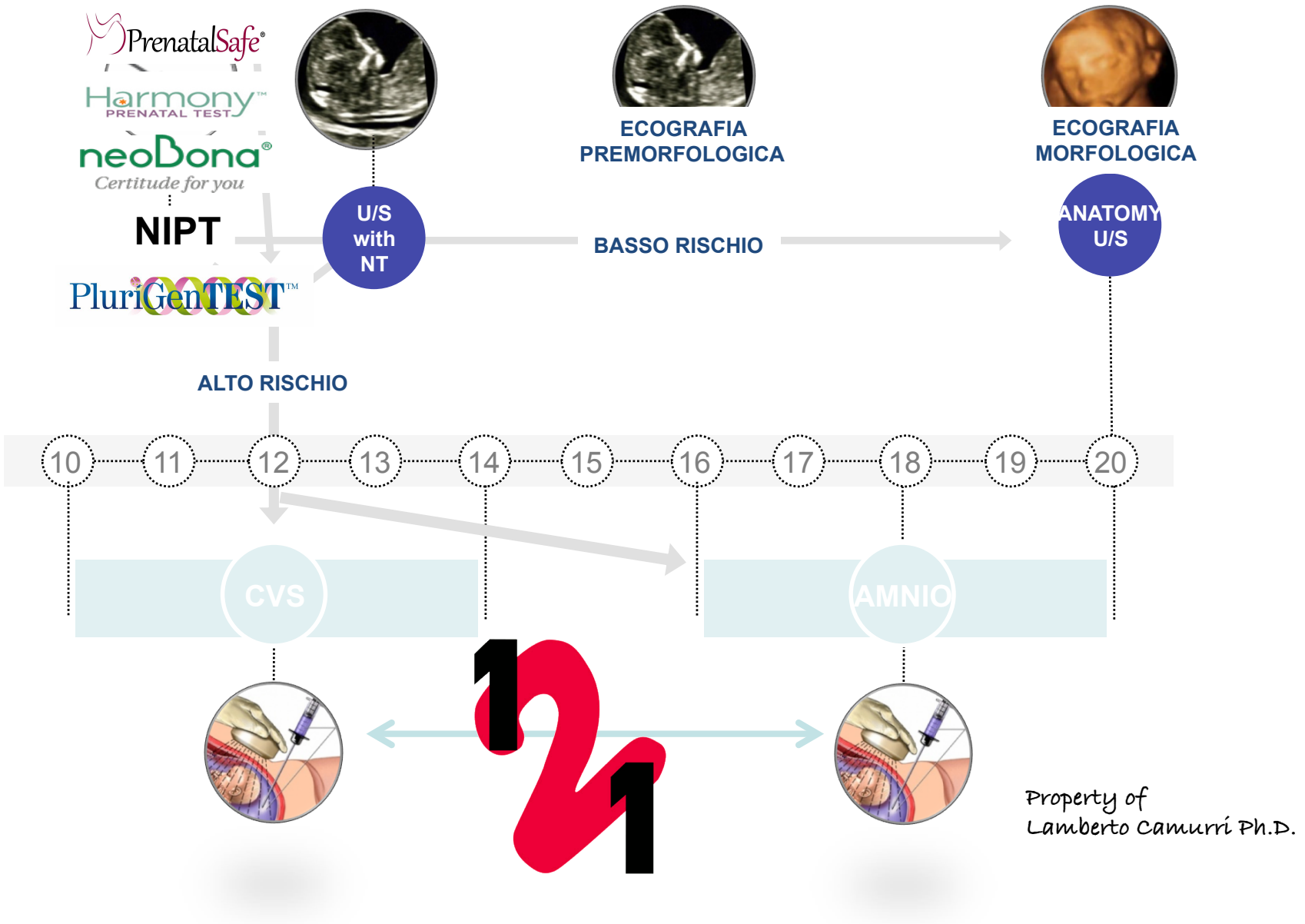
Fibrosi Cistica	portatori	1/25	nati	1/2500
Atrofia muscolare spinale		1/50		1/10000
Sordità NS		1/35		3% popol
Ritardo mentale FRAXA		1/260		1/1250M 1/2000F



PluriGenTEST™

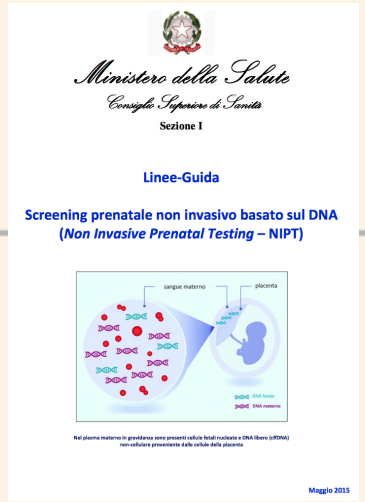
Property of
Lamberto Camurri Ph.D.

Cronologia delle indagini fetali non invasive



Questa presentazione non sostituisce la obbligatoria consulenza genetica pre test

Numero casi (nati + IVG)	6849333	207225
Prevalenza anomalie congenite	2,37 % (1:42)	2,27 % (1:44)
Prevalenza anomalie cromosomiche	0,35 % (1:270)	0,32 % (1:312)


Ministero della Salute
Consiglio Superiore di Sanità
Sezione I

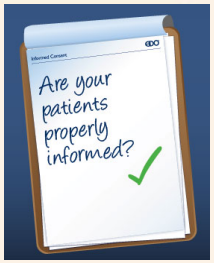
Linee-Guida

Screening prenatale non invasivo basato sul DNA
(*Non Invasive Prenatal Testing* – NIPT)

Nel plasma materno in gravidanza sono presenti cellule fetali nucleate e DNA libero (cfDNA) non-cellulare proveniente dalle cellule della placenta

Maggio 2015

Consulenza genetica



Property of
Lamberto Camurri Ph.D.