



ISTITUTO DIAGNOSTICO  
VARELLI

# 1T QUAD TEST - NIPT AMNIOCENTESI - ARRAY CGH

Strategie di diagnosi prenatale integrata



Un approccio modulare,  
sicuro ed economico.

**UN APPROCCIO MODULARE PER OTTENERE UNA DETECTION RATE > 99% PER TRISOMIE 13-18-21.**

Tale approccio, indirizzando le pazienti ad indagini successive in base al rischio, consente di:

- Individuare più del 99% delle trisomie;
- Selezionare le pazienti che necessitano di indagini di secondo livello;
- Ridurre i costi per le pazienti non inficiando l'accuratezza.

## 1T QUAD test



Determinazione del rischio  
in virtù del risultato al QUAD test

Test successivi per  
Alto e Medio rischio

Percentuale di casi  
individuati di trisomia 21

**Alto Rischio ( $\geq 1:10$ )**

0.3 % delle gravidanze

**AMNIOCENTESI**

**71%**  
Percentuale test invasivo 0.3%

**Medio Rischio (1:11 - 1:2500)**

17% delle gravidanze

**NIPT**

**28%**  
Percentuale test invasivo 0.6%

**Basso Rischio ( $< 1:2500$ )**

83% delle gravidanze

**Nessun esame**

**1%**  
Percentuale persa

**99%**



# 1T QUAD TEST - NIPT AMNIOCENTESI - ARRAY CGH

Strategie di diagnosi prenatale integrata



L'Istituto è conforme alle certificazioni "IMQ - Labmed" ISO 15189 e ISO 9001: 2008.

## 1T QUAD TEST

IL QUAD TEST è l'evoluzione del classico bitest.

Si compone raccogliendo i dati di translucenza nucale e i dosaggi di PAPP-A, FREE BETA, AFP, PLGF.

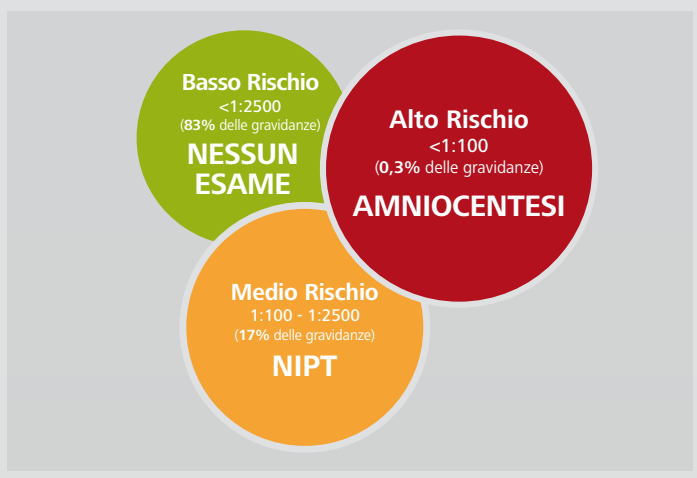
Per ottenere una detection rate del 99% nell'approccio modulare utilizzare cut-off di 1:2500 al quad test.

Esame	Accuratezza	Falsi positivi
<b>BITEST CLASSICO</b>	<b>98 %</b>	<b>26 %</b>
<b>1T QUAD (NT+PAPPA, FBETA, AFP, PLGF)</b>	<b>98 %</b>	<b>17 %</b>

### INTERPRETAZIONE ESITI

Rischio	Valori	Esami da sostenere
<b>Alto</b>	$\geq 1:10$ (0,3% delle gravidanze)	<b>AMNIOCENTESI</b>
<b>Medio</b>	1:11 - 1:2500 (17% delle gravidanze)	<b>NIPT</b>
<b>Basso</b>	$< 1:2500$ (83% delle gravidanze)	<b>NESSUNO</b>

References [1] Nicolaides K. et al. (2013) First-trimester contingent screening for trisomy 21 by biomarkers and maternal blood cell-free DNA testing. Ultrasound Obstet Gynecol; 42:41-50



## NIPT

Il test prenatale non invasivo da sangue materno è un test sicuro ed affidabile che nell'approccio modulare è utilizzato nella gravide con quad test a rischio intermedio.

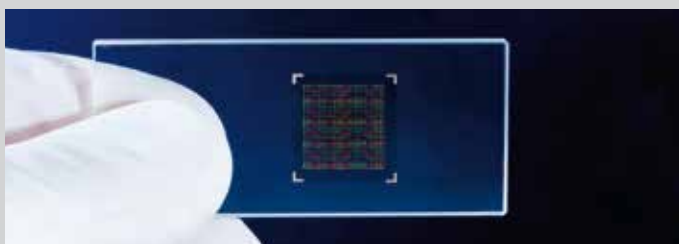
In questo modello la NIPT aumenta notevolmente la detection rate (99%) intercettando la quota di Falsi Negativi consentendo, al contempo, di ridurre le procedure invasive.

### Note al test NIPT:

- Il test può essere eseguito anche in prima istanza e come test unico associato all'ecografia del I° trimestre;
- La frazione fetale del 4% o superiore, consente di ottenere performance di sensibilità pari al 99%;
- La valutazione delle microdelezioni e di aneuploidie di altri cromosomi non rispettano criteri di sensibilità necessari per un test diagnostico;
- La validazione clinica e certificazione CE-IVD sono requisiti indispensabili nella scelta del test NIPT.

Rischio	Esami da sostenere
<b>Alto</b>	<b>AMNIOCENTESI</b> (se presenti evidenze di alterazioni ecografiche, villocentesi)
<b>Basso</b>	<b>Nessuno</b>

## STRATEGIE DI DIAGNOSI PRENATALE INTEGRATA in pazienti con anomalie ecografiche



Le gravidanze complicate dalla rilevazione di anomalie ecografiche sono candidate all'esecuzione del test Array CGH per valutazione di sbilanciamenti cromosomici di piccole dimensioni non rilevabili al cariotipo classico.

### CARIOTIPO MOLECOLARE ARRAY CGH

L'Array CGH è eseguito con piattaforma ad oligo Genomewide CGX-array 37k (Perkin Elmer).

Densità: 1 probe/10kb; densità nel backbone 1probe / 100kb.

Il test analizza più di mille regioni ricche di geni con significato funzionale durante lo sviluppo umano tra cui circa 200 regioni associate a sindromi da microdelezioni / microduplicazioni, 41 regioni subtelomeriche, 43 regioni pericentriche e 200 fattori di trascrizione.

Le patologie individuabili sono circa 150.