

Test prenatale non invasivo (Noninvasive Prenatal Testing, NIPT)

Che cos'è il test NIPT?

Il test NIPT, noto anche come screening del DNA fetale libero (Cell-Free DNA, cfDNA), rappresenta un'opzione all'avanguardia per lo screening delle aneuploidie. Il test NIPT sottopone a screening in modo sicuro e non invasivo la maggior parte delle comuni aneuploidie cromosomiche ad appena 10 settimane di gestazione, utilizzando un singolo prelievo di sangue materno. Le società del settore, inclusa l'American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), hanno raccomandato il test NIPT come un'opzione per tutte le donne in gravidanza, indipendentemente dall'età o dal profilo di rischio.^{1,2}

NIPT esegue lo screening per:

- Trisomia 21 (sindrome di Down)
- Trisomia 18 (sindrome di Edwards)
- Trisomia 13 (sindrome di Patau)
- Determinate aneuploidie cromosomiche sessuali

In che modo il test NIPT è diverso dai metodi tradizionali di screening del siero?

Il test NIPT presenta un livello superiore di sensibilità e specificità rispetto al tradizionale screening del siero¹⁻³ ed è in grado di offrire:

- Le percentuali più elevate riportate di rilevamento per la sindrome di Down¹
- Le percentuali più basse riportate di falsi positivi per la sindrome di Down¹
- La finestra temporale di screening più ampia (eseguito ad appena 10 settimane di gestazione fino al termine della gravidanza)¹⁻³

Come posso scegliere il test NIPT migliore per le mie pazienti?

È importante scegliere il test NIPT giusto per le vostre pazienti. Esistono diversi metodi per eseguire il test NIPT, ma il sequenziamento di nuova generazione (Next-Generation Sequencing, NGS) è il metodo più pubblicato.⁴ Il test NIPT basato sul sequenziamento dell'intero genoma offre le percentuali più basse di fallimento rispetto ad altre tecnologie.⁵⁻⁹ Un fallimento del test rappresenta in realtà un risultato inconcludente. Può aumentare l'ansia per la paziente e per il medico e, potenzialmente, incrementare l'utilizzo di diverse procedure di follow-up invasive per ottenere informazioni.



Limiti del test

Il test prenatale non invasivo (NIPT) basato sull'analisi del DNA fetale libero ottenuto da sangue materno è un test di screening e non un test diagnostico. Si verificano risultati falsi positivi e falsi negativi. I risultati del test non devono essere utilizzati come sola base per la diagnosi. Sono necessari ulteriori test di conferma prima di prendere una decisione irreversibile sulla gravidanza. Un risultato negativo non elimina la possibilità che la gravidanza presenti un'anomalia cromosomica o sottocromosomica. Questo test non sottopone a screening le poliploidie (ad es. triploidie), difetti alla nascita come difetti di chiusura del tubo neurale, disordini di un singolo gene o altre condizioni come l'autismo. Esiste una piccola possibilità che i risultati del test possano non riflettere lo stato cromosomico del feto, ma piuttosto riflettere le modifiche cromosomiche nella placenta (ossia, mosaicismo confinato alla placenta [Confined Placental Mosaicism, CPM]) o nella madre che potrebbero o meno avere un significato clinico.

Bibliografia

1. Practice Bulletin No. 163: Screening for Fetal Aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2016;127(5):979-981.
2. Gregg AR, Skotko BG, Benkendorf JL, et al. Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med.* 2016;18(10):1056-1065.
3. Bianchi DW, Parker RL, Wentworth J, et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med.* 2014;370(9):799-808.
4. Data calculations on file. Illumina, Inc., 2016.
5. Taneja PA, Snyder HL, de Feo E, et al. Noninvasive prenatal testing in the general obstetric population: clinical performance and counseling considerations in over 85 000 cases. *Prenat Diagn.* 2016;36(3):237-243.
6. McCullough RM, Almasri EA, Guan X, et al. Non-invasive prenatal chromosomal aneuploidy testing--clinical experience: 100,000 clinical samples. *PLoS One.* 2014;9(10):e109173.
7. Ryan A, Hunkapiller N, Banjevic M, et al. Validation of an enhanced version of a single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal test for detection of fetal aneuploidies. *Fetal Diagn Ther.* 2016;40(3):219-223.
8. Yaron Y. The implications of non-invasive prenatal testing failures: a review of an under-discussed phenomenon. *Prenat Diagn.* 2016;36(5):391-396.
9. Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, et al. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. *N Engl J Med.* 2015;372:1589-1597.