



Diagnosi prenatale non invasiva

Bi-Test, Test Combinato, NIPT e screening della preeclampsia

Gli screening prenatali del primo trimestre si eseguono con un semplice prelievo di sangue materno, senza rischi per il bambino. Sono test di screening: stimano un rischio e, se elevato, indirizzano verso approfondimenti (NIPT o diagnosi invasiva) insieme al ginecologo.

Bi-Test e Test Combinato (11^a-13^a settimana +6)

Dosaggio di free beta-hCG e PAPP-A con metodica Roche Elecsys (ECLIA); il rischio di trisomia 21, 18 e 13 è calcolato integrando età, peso e abitudine al fumo. Nel **Test Combinato** si aggiunge la translucenza nucale misurata in ecografia (portare il referto con NT e CRL): sensibilità circa 90%. Senza digiuno, referto in 3-5 giorni.

NIPT - DNA fetale su sangue materno (dalla 10^a settimana)

Analizza il DNA fetale libero nel sangue della mamma: sensibilità superiore al 99% per la trisomia 21 con meno dello 0,1% di falsi positivi. Senza digiuno e senza prenotazione; disponibile anche con prelievo a domicilio.

Livello	Cosa analizza	Referto
NIPT Tre	Trisomie 21 (Down), 18 (Edwards), 13 (Patau)	5-7 gg
NIPT Base	+ aneuploidie dei cromosomi sessuali (Turner, Klinefelter, XXX, XYY)	5-7 gg
NIPT Plus	+ trisomie 9, 16, 22 e CNV ≥ 7 Mb	7-10 gg
NIPT Karyo	+ aneuploidie rare di tutti i cromosomi (cariotipo non invasivo)	7-10 gg
NIPT Karyo Plus	+ 7 microdelezioni (1p36, Cri du Chat, DiGeorge, Angelman/Prader-Willi, Smith-Magenis, Wolf-Hirschhorn)	7-10 gg
NIPT Global	+ rischio di 164 malattie monogeniche recessive (fibrosi cistica, SMA, talassemia...), con campione paterno	10-15 gg

Screening della preeclampsia

Tra la 11^a e la 13^a settimana, con lo stesso prelievo del Bi-Test, il dosaggio di PIGF e PAPP-A (Roche Elecsys) integrato con fattori materni, pressione arteriosa e Doppler uterino stima il rischio di preeclampsia precoce (sensibilità ~90%). In caso di rischio alto il ginecologo può prescrivere aspirina a basso dosaggio prima della 16^a settimana. Dopo la 20^a settimana il rapporto sFlt-1/PIGF conferma o esclude la malattia (rapporto < 38 esclude per una settimana).

Prima del prelievo porta il referto dell'ultima ecografia. Per costi e livelli NIPT: WhatsApp 091 878.28.20.

Il presente materiale ha scopo informativo e non sostituisce il parere del medico curante. Per costi, prenotazioni e prelievi a domicilio: WhatsApp 091 878.28.20 · www.centroanalisibiogenesi.it