



Accedi

Registrati



AMBULATORI

POLIAMBULATORI

CLINICHE PRIVATE

STUDI PRIVATI

ALTRE STRUTTURE

Medici e Professionisti

Schede

Eventi

Articoli

News

Specializzazioni

Esami

Cerca

Tweet

## ESAMI PRENATALI INVASIVI: ORA LA TECNOLOGIA MEDICA LI RENDE EVITABILI

📅 Pubblicato: 02 Febbraio 2017 Categoria: [News](#)

Sarà perché i figli si concepiscono sempre più in età avanzata o perché si preferiscono esami non invasivi, ma il mercato del cosiddetto NIPT (Non Invasive Prenatal Testing) sta volando verso cifre da capogiro. I NIPT sono screening per le mutazioni cromosomiche che indagano il rischio a partire da un semplice prelievo di sangue, che si può effettuare dalla decima settimana di gestazione.

Un mercato che ha chiuso a 613 milioni di dollari nel 2015 e che, secondo il report «NIPT: crescita del mercato, prospettive future e analisi competitive 2016-2022», spiccherà il volo nei prossimi anni sino a raggiungere oltre 2 miliardi di dollari tra soli 6 anni, nel 2022, e arrivare a 5,5 miliardi entro il 2025.

### SCREENING PRENATALI CONSENTONO DI INDIVIDUARE ANOMALIE CROMOSOMICHE NEL FETO

I NIPT permettono di individuare trisomie, duplicazioni, traslocazioni, ecc. Il loro gran successo è quindi riconducibile in parte all'aumento dell'età materna che correla con un aumento del rischio che il feto sia affetto da anomalie dei cromosomi e in parte alla disponibilità di una alternativa alle tecniche invasive come l'amniocentesi che presentano un profilo di rischio per il nascituro. Infatti, attraverso un semplice campione di sangue materno è possibile individuare tracce del DNA circolante del feto che può essere amplificato tramite moderne tecniche di sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) e analizzato alla ricerca di anomalie.

«E' un caso di tecnologia medica che risponde ad un bisogno sociale - prosegue Novelli - la maternità è un evento che si è spostato in avanti nell'asse dell'età fertile e questa tendenza non potrà che continuare. Allo stesso tempo la "finestra fertile" si restringe ad un numero minore di anni e questo si traduce in un numero inferiore di figli. E' normale quindi che su quei bambini si investa il massimo anche in termini di aspettative di salute».

Di questo nuovo bisogno si sono accorti anche i governi: l'inglese NHS infatti renderà disponibile gratuitamente il test dal 2018 con l'obiettivo di risparmiare gli oltre 150 feti sani vittime ogni anno delle tecniche invasive.

### OGGI E' POSSIBILE LO SCREENING NON INVASIVO DI 19 ANOMALIE GENETICHE

«Alla nascita del NIPT - spiega il genetista Giuseppe Novelli, rettore dell'Università di Tor Vergata - il DNA del feto presente nel sangue materno veniva "sequenziato" alla ricerca delle eventuali anomalie dei cromosomi 21 (sindrome di Down), 18 (sindrome di Edwards) e 13 (sindrome di Patau). Oggi, grazie agli sviluppi condotti dalla Bioscience Genomics, spin off dell'Università di Roma Tor Vergata, è possibile con il suo G-test fare lo screening per altre 19 anomalie genetiche legate prevalentemente a patologie rare. Il tutto avviene all'interno del territorio italiano, con maggior tutela per la tracciabilità e stabilità del campione di sangue prelevato. Infatti, il campione non viaggia per il mondo rischiando di deteriorarsi a causa di ritardi dovuti a controlli doganali sempre più rigidi, ma viene analizzato a Roma o Milano, refertato in italiano e inviato al ginecologo che ne discute i risultati con la coppia. Nel caso in cui lo screening dia un risultato positivo, infatti, il protocollo prevede che l'esame sia confermato da un test invasivo che segue

un percorso descritto dalle linee guida».

#### IL TEST PIU' EFFICACE AL MONDO E' ITALIANO

Esistono diversi player sul mercato che offrono servizi di diversi livelli. La differenza principale tra i diversi test è attribuita alla validazione scientifica di cui sono corredati e, nello specifico, al numero di pazienti testati all'interno dello studio clinico che è stato effettuato. La validazione del test di screening non invasivo si ottiene confrontando il risultato ottenuto con una metodica diagnostica invasiva svolta entrambi sulla stessa paziente.

Quanto più è alto il numero di pazienti su cui è stato validato il test, tanto più accurato e affidabile sarà il risultato del test. La ricerca più ampia svolta sino a oggi è stata condotta sul G-test, il test made in Italy, che ha dimostrato l'elevata accuratezza in più di 146.000 esami, sia nelle gravidanze a rischio, sia in quelle non a rischio. Lo stesso test è stato riprodotto per più di un milione di pazienti.

#### DAL TEST DI SCREENING PRENATALE A TEST DI SCREENING ONCOLOGICO

L'evoluzione del G-test sviluppato si chiama SCED.

Si tratta di una nuova piattaforma che permette la diagnosi precoce di 100 tipi di cancro grazie alla capacità di analizzare oltre 50 geni e 2800 mutazioni note. Ed è il primo esame che, mediante un prelievo di sangue periferico, esegue la mappatura e il monitoraggio delle mutazioni genetiche coinvolte nei tumori solidi per uno screening facilmente ripetibile perché non invasivo.



Alcuni diritti riservati.

[vai all'articolo originale >>](#)



scritto da [La Stampa](#) Ultima modifica: 02 Febbraio 2017 Visite: 6

[Avanti >](#)

#### STRUTTURE NUOVE O AGGIORNATE



Studio

[infermieristico C&V](#)



[Poliambulatorio  
LabSud](#)



[Logopedista  
Giovanna BIESTRO](#)



[Logopedista  
Giovanna BIESTRO](#)



Dott.

[Bruschi Antonella  
Psicologa  
Psicoterapeuta](#)

[tutte le strutture](#)



#### ULTIMI ARTICOLI