



# Medicina e Informazione

Video Approfondimenti con gli Specialisti

LA WEB TV DEDICATA ALLA MEDICINA E ALLA RICERCA SCIENTIFICA  
CHE DA VOCE AI MIGLIORI SPECIALISTI ITALIANI PER FORNIRE  
LE INFORMAZIONI PIÙ RIGOROSE E CORRETTE SU PATOLOGIE DIFFUSE E RARE

La salute è il primo dovere della vita.

Oscar Wilde



- HOME
- CARDIOLOGIA
- ONCOLOGIA
- EMATOLOGIA
- PEDIATRIA
- GERIATRIA
- ODONTOIATRIA
- OCULISTICA
- GINECOLOGIA
- UROLOGIA E ANDROLOGIA
- NEFROLOGIA
- NEUROLOGIA
- DERMATOLOGIA
- ALLERGOLOGIA
- IMMUNOLOGIA
- EPATOLOGIA
- MALATTIE INFETTIVE
- GASTROENTEROLOGIA
- OTORINOLARINGOIATRIA
- MEDICINA INTERNA
- ENDOCRINOLOGIA
- CHIRURGIA
- ORTOPEDIA
- PSICHIATRIA
- NEUROPSICHIATRIA INFANTILE
- PSICOLOGIA E SESSUOLOGIA
- GENETICA
- REUMATOLOGIA
- PNEUMOLOGIA
- ALIMENTAZIONE
- TERAPIA DEL DOLORE
- MALATTIE RARE
- DIAGNOSTICA
- DIABETOLOGIA
- ANGIOLOGIA
- MEDICINA DELLO SPORT
- MEDICINA D'URGENZA
- VERO O FALSO
- STUDI E RICERCHE
- CENTRI DI ECCELLENZA
- I GRANDI MEDICI ITALIANI
- CONGRESSI
- PREVENZIONE
- NEWS**
- MEDICINA E...
- SOCIETÀ, MEDICINA E BIOETICA
- GLI SPECIALISTI
- I MEDICI RACCONTANO
- TECNOLOGIA PER LA MEDICINA
- I FARMACI
- ARTE TERAPIA
- BENESSERE

## L'importanza degli screening prenatali

22/1/2017

[0 Commenti](#)

**Screening prenatali: a disposizione per le future mamme test definiti NIPT, acronimo di Non Invasive Prenatal Testing, gli screening per le mutazioni cromosomiche che indagano il rischio a partire da un semplice prelievo di sangue dalla decima settimana di gestazione**

### Author

Il nostro intento è offrirvi Informazione Medica rigorosa attraverso video interviste con i grandi medici italiani che ci

Gravidanze nelle donne over 35 in aumento, investimento su pochi figli e desiderio di sottoporsi ad indagini non invasive sono i motivi del successo globale dei test definiti NIPT, acronimo di Non Invasive Prenatal Testing, gli screening per le mutazioni cromosomiche che indagano il rischio a partire da un semplice prelievo di sangue dalla decima settimana di gestazione.

Un mercato che ha chiuso a 613 milioni di dollari nel 2015 e che 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. Dati diffusi nel report 'NIPT: crescita del mercato, prospettive future e analisi competitive 2016-2022' realizzato dall'Istituto americano Credence Research, che ha evidenziato come il mercato abbia accolto con sincero entusiasmo questa metodica.

Le ragioni del successo di questo test di screening prenatale che individua trisomie, duplicazioni, traslocazioni ecc. è 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.

Attraverso un semplice campione di sangue materno infatti 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.

"Alla nascita del NIPT, **"spiega il professor Giuseppe Novelli, Genetista 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 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, referato 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.

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 svolti 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, 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.

Nonostante attualmente siano gli Stati Uniti a detenere il 58% del mercato, seguono a ruota Europa, Giappone, Australia e Cina.

"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 di 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.

Fonte: Ufficio Stampa Bioscience Institute SpA



0 Commenti

## Lascia una risposta.

Nome (richiesto)

E-mail (non pubblicato)

parlano delle ultime tecniche diagnostiche e chirurgiche e dei farmaci più innovativi per patologie diffuse e rare.

## Archivi

[Gennaio 2017](#)  
[Dicembre 2016](#)  
[Novembre 2016](#)  
[Ottobre 2016](#)  
[Settembre 2016](#)  
[Agosto 2016](#)  
[Luglio 2016](#)  
[Giugno 2016](#)  
[Maggio 2016](#)  
[Aprile 2016](#)  
[Marzo 2016](#)  
[Febbraio 2016](#)  
[Gennaio 2016](#)  
[Dicembre 2015](#)  
[Novembre 2015](#)  
[Ottobre 2015](#)  
[Settembre 2015](#)  
[Agosto 2015](#)  
[Luglio 2015](#)  
[Giugno 2015](#)  
[Maggio 2015](#)  
[Aprile 2015](#)  
[Marzo 2015](#)  
[Febbraio 2015](#)  
[Gennaio 2015](#)  
[Dicembre 2014](#)  
[Novembre 2014](#)  
[Ottobre 2014](#)  
[Settembre 2014](#)  
[Agosto 2014](#)  
[Luglio 2014](#)  
[Giugno 2014](#)  
[Maggio 2014](#)  
[Aprile 2014](#)  
[Marzo 2014](#)  
[Febbraio 2014](#)  
[Gennaio 2014](#)  
[Dicembre 2013](#)  
[Novembre 2013](#)  
[Ottobre 2013](#)  
[Settembre 2013](#)  
[Agosto 2013](#)  
[Luglio 2013](#)  
[Giugno 2013](#)

## Categorie

[Tutto](#)  
[Abusi Bambini](#)  
[Abuso Alcool](#)  
[Aids](#)  
[AIL](#)  
[Alimentazione](#)  
[Alimentazione Anziani](#)  
[Alimentazione Corretta](#)  
[Durante Chemioterapia](#)  
[Alimentazione E Bambini](#)  
[Alimentazione E Funzioni](#)  
[Cognitive](#)  
[Alimentazione E Giovani](#)  
[Alimentazione E](#)  
[Inquinamento](#)  
[Alimentazione E](#)