

DIAGNOSI PRENATALE NON INVASIVA



FetalDNA è il più innovativo test non invasivo di screening prenatale che prevede l'analisi del DNA fetale libero circolante su sangue materno. Si avvale di una metodologia di sequenziamento genomico di ultimissima generazione - innovative NIPT (iNIPT™) - sviluppata dall'équipe di genetisti Altamedica.

LA METODOLOGIA INIPT™

La metodologia iNIPT™ prevede l'utilizzo sinergico di tecnologie di sequenziamento massivo del DNA (Next Generation Sequencing) e Digital PCR (Polymerase Chain Reaction). Se da un lato, l'ormai collaudata metodica del sequenziamento massivo parallelo consente l'analisi dell'intero genoma, la Digital PCR rappresenta la possibilità di indagare mutazioni ed anomalie genetiche con una sensibilità e un'affidabilità mai raggiunte prima. In oltre 2 anni di studi, l'équipe di **Altamedica** ha perfezionato una piattaforma diagnostica combinata delle due metodiche che, grazie anche all'introduzione di una nuova analisi bioinformatica di proprietà (Release 2017), permette di fornire il massimo dell'affidabilità nei risultati analitici del test.

5 LIVELLI DI INDAGINE

Attualmente sono disponibili 5 livelli di test: FetalDNA Base, FetalDNA Base Plus, FetalDNA Cariotipo, FetalDNA Cariotipo Plus, FetalDNA Total Screen con diagnosi progressivamente raffinate di molte più patologie. Su richiesta, per tutti i livelli di test, è possibile ottenere gratuitamente l'RH e il sesso fetale. In caso di presenza di anomalie cromosomiche Altamedica offre in forma totalmente gratuita diagnosi mediante amniocentesi o villocentesi eseguita nel nostro Istituto da esperti del settore.



DIAGNOSI PRENATALE NON INVASIVA

Denominazione Analisi	PREZZO LISTINO
FetalDNA Base (CE-IVD) L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13 (sindrome di Patau), 18 (sindrome di Edwards), 21 (sindrome di Down).	€ 500
FetalDNA Base Plus (CE-IVD) L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13 (sindrome di Patau), 18 (sindrome di Edwards), 21 (sindrome di Down), anomalie dei cromosomi sessuali X e Y (sindromi di Turner e Klinefelter).	€ 630
FetalDNA Base + aneuploidie sessuali + 21 microldelezioni (CE-IVD) L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13 (sindrome di Patau), 18 (sindrome di Edwards), 21 (sindrome di Down), anomalie dei cromosomi sessuali X e Y (sindromi di Turner e Klinefelter), studio di alterazioni cromosomiche strutturali associate ad alcune condizioni patologiche da microdelezione (sindromi di Cri-du-Chat, di DiGeorge, di Angelman, di Wolf-Hirschhorn, di Jacobsen, di Langer-Giedion, di Smith-Magenis, di Prader-Willi, di Williams, di Koolen-de-Vries, di Alagille, di Rubinstein-Taybi, di WAGR, di Potocki-Shaffer, di Miller-Dieker, di Kleefstra, di Phelan-Mcdermid, sindromi da delezioni 1p36, 18q, 1q21.1 e sindrome HNPP)	€ 700
FetalDNA Cariotipo (CE-IVD) L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13 (sindrome di Patau), 18 (sindrome di Edwards), 21 (sindrome di Down), anomalie dei cromosomi sessuali X e Y, studio cromosomico completo.	€ 760
FetalDNA Cariotipo Plus (CE-IVD) L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13, 18, 21, alterazioni dei cromosomi sessuali X e Y, studio di alterazioni cromosomiche strutturali associate ad alcune condizioni patologiche da microdelezione (sindromi di Cri-du-Chat, di DiGeorge, di Angelman, di Wolf-Hirschhorn, di Jacobsen, di Langer-Giedion, di Smith-Magenis, di Prader-Willi, di Williams, di Koolen-de-Vries, di Alagille, di Rubinstein-Taybi, di WAGR, di Potocki-Shaffer, di Miller-Dieker, di Kleefstra, di Phelan-Mcdermid, sindromi da delezioni 1p36, 18q, 1q21.1 e sindrome HNPP), studio cromosomico completo e analisi del gene della fibrosi cistica sulla gestante.	€-1000

Campione: Sangue Intero Provetta: 1 Streck Tube Tempi di refertazione: 5 giorni

*Su richiesta è possibile associare al FetalDNA Base, Base Plus, Cariotipo e Cariotipo Plus l'esame delle malattie monogeniche fetali. In tal caso i tempi di risposta per la refertazione saranno di 8 gg e le provette da utilizzare per il prelievo saranno 2 Streck Tube.

DIAGNOSI PRENATALE NON INVASIVA



DENOMINAZIONE ANALISI

PREZZO LISTINO

FetalDNA Cariotipo Plus (CE-IVD) + Malattie monogeniche fetali

L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13, 18, 21, alterazioni dei cromosomi sessuali X e Y, studio di alterazioni cromosomiche strutturali associate ad alcune condizioni patologiche da microdelezione (sindromi di Cri-du-Chat, di DiGeorge, di Angelman, di Wolf-Hirschhom, di Jacobsen, di Langer-Giedion, di Smith-Magenis, di Prader-Willi, di Williams, di Koolen-de-Vries, di Alagille, di Rubinstein-Taybi, di WAGR, di Potocki-Shaffer, di Miller-Dieker, di Kleefstra, di Phelan-Mcdermid, sindromi da delezioni 1p36, 18q, 1q21.1 e sindrome HNPP), studio cromosomico completo e analisi del gene della fibrosi cistica sulla gestante.

L'analisi include anche lo studio delle più frequenti malattie monogeniche fetali sia di origine ereditaria che di nuova insorgenza (de novo). Tra queste: Fibrosi cistica, Sordità congenita, Beta talassemia, Congenital adrenal hyperplasia, Emocromatosi, Acondroplasia, Ipocondroplasia, Displasia tanatofora, Sindrome di Apert, Sindrome di Crouzon, Sindrome di Peiffer, Sindrome di Leopard, Sindrome di Noonan, Fenilchetonuria, Sindrome di Rett, Rene policistico autosomico recessivo.

€ 1300

Sangue Intero

1 Streck Tube

8 giorni

FetalDNA Total Screen (CE-IVD)

L'esame comprende oltre a quanto previsto dal FetalDNA Cariotipo Plus, anche lo studio delle più frequenti malattie monogeniche fetali sia di origine ereditaria che di nuova insorgenza (de novo). Tra queste: Fibrosi cistica, Sordità congenita, Beta talassemia, Congenital adrenal hyperplasia, Emocromatosi, Acondroplasia, Ipocondroplasia, Displasia tanatofora, Sindrome di Apert, Sindrome di Crouzon, Sindrome di Pfeiffer, Sindrome di Leopard, Sindrome di Noonan, Fenilchetonuria, Sindrome di Rett, Rene policistico autosomico recessivo. Di enorme rilevanza clinica le indagini sulle mutazioni che oggi sono ritenute responsabili della predisposizione genetica al parto pretermine. L'esame include inoltre una valutazione del rischio di preeclampsia, di trombofilia materna ereditaria, diagnosi di atrofia muscolare spinale materna (SMA) e presenza o assenza dei più importanti e frequenti agenti infettivi presenti in gravidanza: il virus citomegalico ed il protozoo toxoplasmico.

€ 1550

Sangue Intero / Siero

2 Streck Tube+Serum Tube

10 giorni

Malattie monogeniche fetali

L'esame comprende: Fibrosi cistica, Sordità congenita, Beta talassemia, Congenital adrenal hyperplasia, Emocromatosi, Acondroplasia, Ipocondroplasia, Displasia tanatofora, Sindrome di Apert, Sindrome di Crouzon, Sindrome di Pfeiffer, Sindrome di Leopard, Sindrome di Noonan, Fenilchetonuria, Sindrome di Rett, Rene policistico autosomico recessivo

_ ----

Sangue Intero

1 Streck Tube

8 giorni