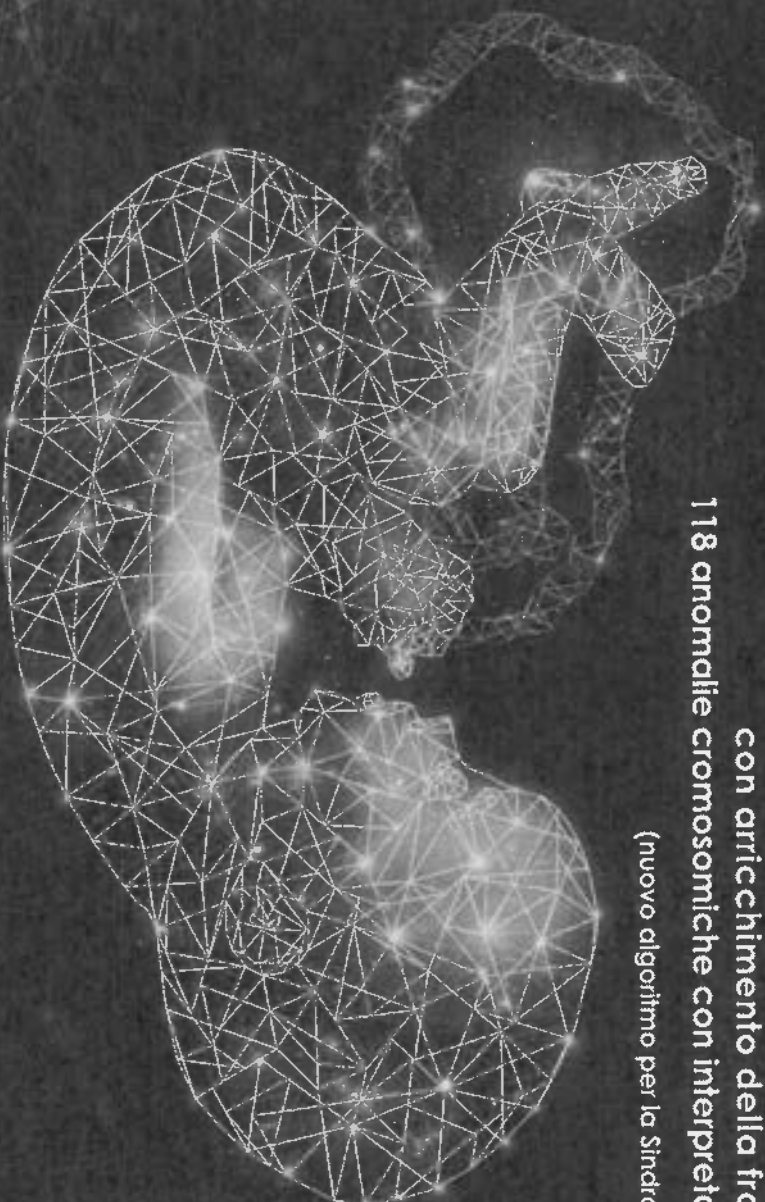


# ULTRANIPT 2.0

Nuovo Screening Prenatale Allargato  
con arricchimento della frazione fetale  
118 anomalie cromosomiche con interpretazione clinica  
(nuovo algoritmo per la Sindrome di DiGeorge)



The graphic features a grayscale image of a pregnant woman's profile, overlaid with several glowing DNA double helix structures. At the bottom, a black ultrasound probe is shown horizontally. A small white label on the probe's handle contains a DNA helix icon and the text 'UltranipT 2.0'.

**NUOVA PROCEDURA PER L'ARRICCHIMENTO DELLA FRAZIONE FETALE**

Con l'innovativa procedura di arricchimento la frazione fetale aumenta in media del 70% e si ottiene:

- Una maggiore accuratezza dei test per tutte le sindromi cromosomiche, anche di piccole dimensioni
- Una frazione fetale che nei campioni sottoposti all'analisi supera mediamente il 17%
- La possibilità di analizzare in modo accurato anche i campioni a bassa frazione fetale
- La riduzione dei casi in cui è necessaria la ripetizione del prelievo

## SCREENING PRENATALE ALLARGATO SU DNA FETALE LIBERO

Dalla decima settimana di gestazione è possibile analizzare piccoli frammenti di DNA fetale circolanti nel plasma materno per valutare la presenza di anomalie cromosomiche.

### ULTRANIPT 2.0

Con il 2.0 l'utilità clinica di UltranipT migliora grazie alla rielaborazione di tutte le sindromi da delezione/duplicazione incluse nel test.

Le sindromi, che passano da 84 a 92, sono state selezionate includendo solo quelle che causano malattie gravi, con un quadro clinico chiaro e documentato in letteratura (presenza di casi clinici e/o citazioni nei database internazionali per le malattie genetiche).

L'introduzione di nuove procedure di qualità e di nuovi algoritmi di calcolo bioinformatico hanno reso UltranipT 2.0 ancora più affidabile e ha consentito l'estensione delle indicazioni anche alle gravidanze gemellari.



#### NUOVO ALGORITMO PER LE ANEUPLOIDIE E LE CNV's

Un nuovo algoritmo di calcolo bioinformatico migliora il VPP\* per le Trisomie 21, 18 e 13 e per le sindromi da delezione/duplicazione. (\*Valore Predittivo Positivo: indica la probabilità che una sindrome rilevata attraverso il test, sia realmente presente nel feto.)

#### NUOVI ALGORITMI PER LE PICCOLE DELEZIONI/DUPPLICAZIONI (fino a 1Mb)

Un sofisticato algoritmo di calcolo bioinformatico migliora l'accuratezza nella rilevazione di piccole delezioni/duplicazioni (DiGeorge, Smith Magenis, Delezione 7q11.23, ecc...), aggiungendo alla valutazione del frammento cromosomico assente o duplicato l'eventuale coinvolgimento di geni chiave legati alla patologia.

Per la DiGeorge, inoltre, viene implementato un algoritmo specifico in grado di discriminare i casi in cui la madre è affetta dalla sindrome (probabilmente in forma lieve, mai diagnosticata), aumentando il VPP dell'analisi fino all'80,6%.

## SINDROMI RILEVABILI\* CON ULTRANIPT 2.0

|                                     |                                     |                                           |
|-------------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------------|
| Sindrome da delezione 1p36          | Delezione 7q                        | Sindrome di Angelman                      |
| Sindrome da delezione 1q41-q42      | Sindrome da delezione 7q11.23       | Sindrome di Prader-Willi                  |
| Sindrome da delezione 1p32-p31      | Delezione 7q21-q32                  | Sindrome da delezione 15q26-qter          |
| Sindrome da delezione 2p16.1-p15    | Delezione 7q31-q32                  | Sindrome di Levy-Shonke                   |
| Sindrome da delezione 2q33.1        | Sindrome da delezione 8p23.1        | Sindrome da delezione 15q14               |
| Sindrome da delezione 2q37          | Sindrome da duplicazione 8p23.1     | Sindrome da microdelezione 15q24          |
| Sindrome da microdelezione 2q31.1   | Sindrome di Langer-Cleidon          | Chromosoma 15q26 overgrowth syndrome      |
| Sindrome da duplicazione 2q31.1     | Sindrome da delezione 8q22.1        | Delezione distale 15q                     |
| Sindrome da delezione 3pter-q25     | Sindrome da duplicazione 8q22.1     | Sindrome da delezione 16p12.2-p11.2       |
| Sindrome di Dandy-Walker            | Duplicazione 8p                     | Sindrome da duplicazione 16p12.2-p11.2    |
| Sindrome da delezione 3q13.31       | Duplicazione 8q                     | Sindrome da delezione 16p13.3             |
| Sindrome da duplicazione distale 3p | Sindrome da delezione 9p            | Sindrome da duplicazione 16p13.3          |
| Sindrome da duplicazione 3q         | Duplicazione 9p                     | Sindrome da duplicazione proximale 16q    |
| Sindrome da delezione 4p16.3        | Sindrome di DeGeorge 2**            | Sindrome di Smith-Magenis                 |
| Duplicazione 4q21                   | Sindrome da delezione 10q22.3-q23.2 | Sindrome da delezione 17p13.3             |
| Duplicazione distale 4q             | Sindrome da delezione 10q26         | Sindrome di Potocki-Lupski                |
| Delezione distale 4q                | Sindrome da delezione 10p12-p11     | Sindrome da duplicazione 17p13.3          |
| Sindrome di Chou-Choi               | Duplicazione 10p                    | Sindrome di Vuon-Harel-Lupski             |
| Sindrome da delezione 5q14.3        | Sindrome da delezione 11p13         | Duplicazione 17p                          |
| Sindrome da delezione 5q12          | Sindrome da delezione 11p11.2       | Sindrome da delezione 18p                 |
| Sindrome da duplicazione 5p13       | Sindrome di Jacobsen                | Sindrome da delezione distale 18q         |
| Duplicazione 5p                     | Sindrome da delezione 11q23         | Sindrome di Alagille 1                    |
| Sindrome da delezione 6pter-p24     | Sindrome da microdelezione 12q14    | Duplicazione 20p                          |
| Sindrome da delezione 6q24-q25      | Sindrome da microdelezione 12p12.1  | Delezione 21q22                           |
| Sindrome da delezione 6q11-q14      | Duplicazione 12p                    | Sindrome da delezione 22q11.2**           |
| Delezione 6p                        | Sindrome da delezione 13q14         | Sindrome da microdelezione Xp11.23-p11.22 |
| Sindrome da delezione 8q15-q23      | Delezione distale 13q               | Sindrome da delezione Xq21                |
| Sindrome da delezione 8q25-qter     | Sindrome da delezione 14q11-q22     | Sindrome da duplicazione Xq27.3-q28       |
| Sindrome da delezione 8q26-q27      | Sindrome proximale 14q              | Sindrome da delezione Xq21                |
|                                     | Duplicazione 14q duplication        | Sindrome da delezione Xq22.3              |



\*Le sindromi sopra elencate sono rilevabili solo se causate da delezioni/duplicazioni/aneuploidie cromosomiche.  
 \*\*Sindrome incluso in tutte le opzioni di analisi UltranipT.

Il costante progresso tecnico-scientifico potrebbe determinare variazioni nella lista delle sindromi rilevabili.  
 Inquadra il QR Code per consultare la lista aggiornata.

## LA PIÙ AMPIA VALIDAZIONE CLINICA AL MONDO

Ultranipt vanta il più ampio studio mai pubblicato riguardo a un test di screening prenatale su DNA fetale. La precisione di Ultranipt è stata verificata confrontando i risultati dei test eseguiti su ben 112.669 gestanti con quelli di valutazioni diagnostiche prenatali (oppure allo nascita). I dati ottenuti hanno confermato la capacità del test di individuare le trisomie 21, 18 e 13 rispettivamente con una sensibilità del 99,17%, del 98,24% e del 100%. La probabilità di un risultato falso positivo emessa dallo studio è inferiore allo 0,05%, ciò assicura che il numero di donne che si sottopongono a inutili procedure diagnostiche invasive risulti significativamente ridotto.

| SINDROMI RILEVABILI                                                                                       | ULTRANIPTDG 2.0 | ULTRANIPT 2.0 | ULTRANIPTWIDE 2.0 |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|---------------|-------------------|
| Sindrome di Down (T21)<br>Sindrome di Edwards (T18)<br>Sindrome di Patau (T13)                            | ✓               | ✓             | ✓                 |
| Macrosonmia X*<br>Sindrome di Klinefelter (XXY)*<br>Sindrome di Jacobs (XYY)*<br>Sindrome Triplo X (XXX)* | ✓               | ✓             | ✓                 |
| Sindrome DiGeorge<br>Sindrome DiGeorge tipo 2                                                             | ✓               | ✓             | ✓                 |
| Sindromi da delezione/duplicazione<br>(vedi elenco nella pagina accanto)                                  | X               | ✓             | ✓                 |
| Aneuploidie autosomiche rare                                                                              | X               | ✓             | ✓                 |
| Delezioni/duplicazioni in tutti i cromosomi                                                               | X               | X             | ✓                 |
| Sesso fetale                                                                                              | ✓               | ✓             | ✓                 |

### ULTRANIPTWIDE 2.0

L'opzione WIDE prevede la ricerca di microdelezioni e microduplicazioni in tutti i cromosomi anche se non associate a sindromi note, con la possibilità di rilevare anomalie fino ad una dimensione di 5Mb.  
In tal caso, i risultati bioinformatici potrebbero rilevare anche anomalie per le quali non è disponibile l'interpretazione clinica.

\* Sindromi non rilevabili nelle gravidanze gemellari.

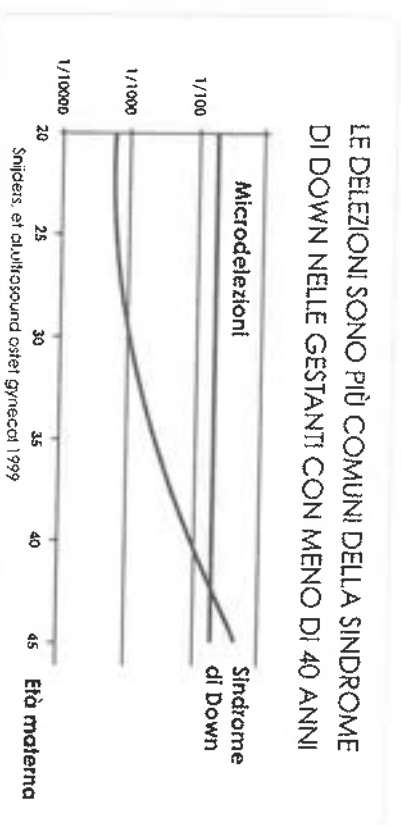
## ULTRANIPT 2.0

è il più completo e accurato test di screening prenatale su DNA libero per la valutazione delle anomalie cromosomiche fetali. Il test è in grado di rilevare fino a 118 anomalie cromosomiche, ma anche di fornire la relativa interpretazione clinica. **Il test si esegue su un campione di sangue materno, prelevato dopo la 10ª settimana di gestazione.**

Il DNA viene sequenziato e analizzato mediante specifici algoritmi di calcolo che permettono la ricerca di anomalie cromosomiche a carico dell'intero genoma. Con Ultranipt vengono sequenziati milioni di frammenti di DNA, successivamente confrontati con valori di riferimento per ottenere un risultato accurato. Un'eventuale anomalia potrà essere rilevata, anche se costituita da microscopici difetti nella struttura dei cromosomi analizzati.

| Sindrome                           | Sensibilità*    | Specificità** |
|------------------------------------|-----------------|---------------|
| T21                                | 99,17%          | 99,95%        |
| T18                                | 98,24%          | 99,95%        |
| T13                                | >99,9%          | 99,96%        |
| Aneuploidie dei cromosomi sessuali | 99,6%           | 99,8%         |
| Delezioni                          | >10Mb<br>88,89% | 99,32%        |
| Duplicazioni                       | <10Mb<br>72,73% | 99,09%        |
| Sesso fetale                       | 99,53%          | 99,20%        |

\*Sensibilità: capacità di individuare correttamente un feto affetto dalle anomalie cromosomiche oggetto del test  
 \*\*Specificità: capacità di identificare i feti che non sono affetti dalle anomalie cromosomiche oggetto del test



- Zhang et al. Non-Invasive Prenatal Testing For Trisomy 21, 18 and 13 - Clinical Experience from 146,958 Pregnancies. Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology. 2015
- Liu et al. Performance Evaluation of NIPT in Detection of Chromosomal Copy Number Variants Using Low-Coverage Whole-Genome Sequencing of Plasma DNA. PLoS ONE. 2016
- Pan X, et al. Noninvasive fetal sex determination by maternal plasma sequencing and application X-linked disorder counseling. J Matern Fetal Neonatal Med. 2014 Dec.
- Jiang et al. Noninvasive Fetal Trisomy Test: an advanced noninvasive prenatal diagnosis methodology for fetal autosomal and sex chromosomal aneuploidies. BMC Medical Genomics. 2012 5:57
- Yao et al. Detection of fetal sex chromosome aneuploidy by massively parallel sequencing of maternal plasma DNA: initial experience in a Chinese hospital. Ultrasound Obstet Gynecol. 2014; 44: 17-24

## INDICAZIONI:

Gestazioni singole e gemellari biamnioniche da terza gravidanza assistita (ginecologo o ostetrico)

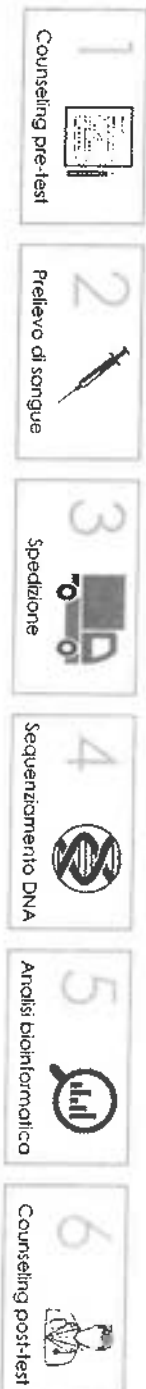
## QUALITÀ ASSICURATA\*\*

La garanzia di affidabilità, proveniente da un più ampio database a livello mondiale (più di 13 milioni di test eseguiti), ha reso possibile per ciascuna gestante che lo richieda, l'accesso ad una politica assicurativa gratuita. In caso di mancata rilevazione di alcune anomalie è possibile ricevere un'indennizzo. In caso di altro rischio è possibile richiedere una consulenza genetica gratuita e/o un contributo per le spese di approfondimento diagnostico.

## AFFIDABILITÀ E VANTAGGI

- Uno studio clinico su oltre 146.958 gestanti rende Ultranipt 2.0 il più validato tra i test su DNA fetale
- Con Ultranipt 2.0 è possibile rilevare 118 anomalie cromosomiche, con relativa interpretazione clinica
- Una nuova procedura per arricchire la frazione fetale aumenta l'accuratezza del test
- Un nuovo algoritmo aumenta il valore predittivo positivo delle trisomie e delle sindromi da delezione/duplicazione
- Un nuovo algoritmo migliora l'accuratezza per le sindromi da delezione/duplicazione di piccola dimensione
- Grazie ad un algoritmo specifico per la Sindrome DiGeorge il VPP è dell'80,6%
- Con l'opzione WIDE è possibile rilevare anomalie a carico di tutti i cromosomi
- In caso di alto rischio viene specificata la sindrome rilevata e fornito un link diretto al database dove viene descritta

## PROCEDURA



\*La metodica prevede criteri d'esclusione che è opportuno verificare attentamente con un professionista qualificato prima di sottoporsi al test.

\*\*La polizza assicurativa, gli indennizzi e i rimborsi sono soggetti a limitazioni. Per maggiori dettagli è possibile contattare il numero verde prima di sottoporsi al test.

AZIENDA CERTIFICATA  
UNI EN ISO 9001:2015

**X BIOSCIENCE**  
G E N O M I C S

Numero Verde  
**800 690 914**

[www.bioinst.com](http://www.bioinst.com) - [info@bioinst.com](mailto:info@bioinst.com)

ROMA

Università di Roma Tor Vergata  
Via Ricerca Scientifica, 1 Roma

MILANO

Ospedale San Raffaele DIBIT 1  
Via Olgettina, 58 Milano



SCOPRI BIOSCIENCE

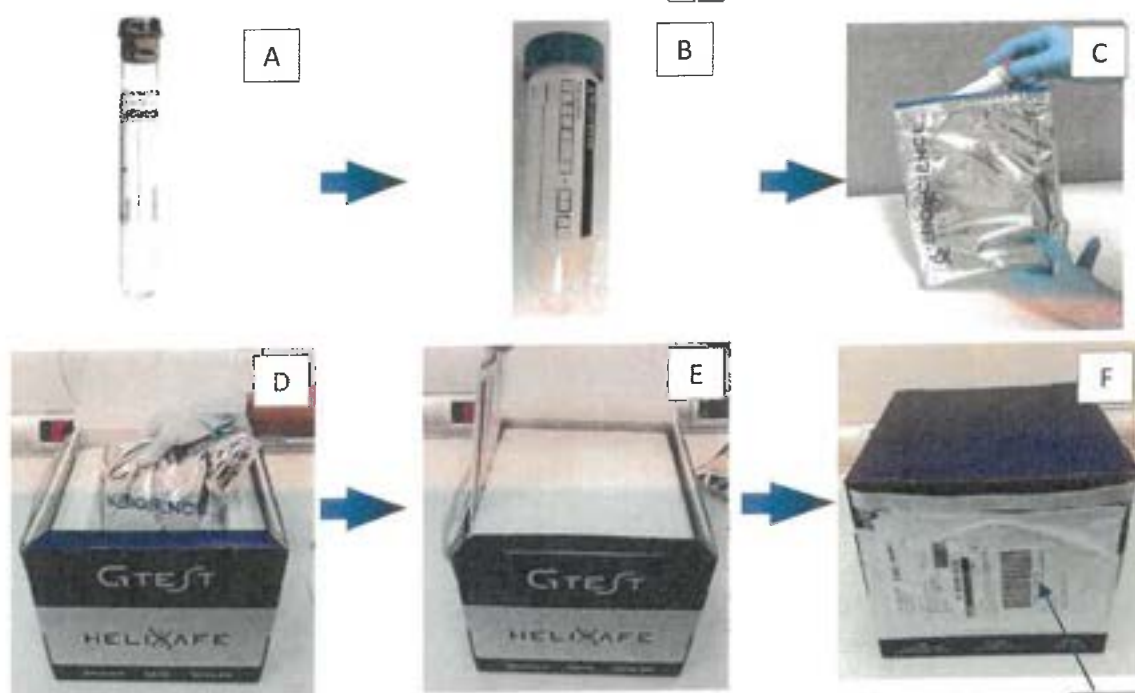
#### Disclaimer

*Le caratteristiche e le condizioni dei servizi descritti nella presente brochure hanno scopo puramente illustrativo e possono subire modifiche.  
Per avere informazioni aggiornate e dettagliate è possibile contattare il servizio clienti ai recapiti sopra indicati, prima di sottoporsi ai test.*



## ISTRUZIONI PER IL CONFEZIONAMENTO E LA SPEDIZIONE (G-TEST / ULTRA-NIPT)

1. Effettuare il prelievo utilizzando preferibilmente il sistema ago farfalla e ago camicia **e riempire completamente di sangue la provetta STRECK in dotazione** (Cell-Free DNA BCT CE) **A**
2. Le provette STRECK contengono l'anticoagulante K3 EDTA e un conservante cellulare.
3. **Dopo il prelievo si raccomanda di miscelare delicatamente il sangue capovolgendo la provetta per una decina di volte.**
4. Contrassegnare la provetta STRECK **A** e la provette contenitore **B** con nome, cognome, data e ora di raccolta.
5. Inserire la provetta STRECK **A** nella provetta contenitore **B**
6. Inserire la provetta contenitore nella busta isoterma **C**



7. Inserire sul fondo della scatola di polistirene la busta isoterma Bioscience (foto **D**) \* numero AWB
8. Prima di chiudere la scatola di cartone in cui è alloggiata la custodia di polistirene, inserire il **MODULO ATTIVAZIONE SERVIZIO E IL CONSENSO INFORMATO** correttamente compilati (foto **E** )
9. **Apporre gli adesivi "sigillo di garanzia" sulla scatola di cartone per sigillarne l'apertura.**
10. La lettera di vettura per la spedizione (foto **F** ) ha il campo "mittente" già compilato. (N.B.: non chiudere la tasca adesiva)
11. **Il campione di sangue deve essere conservato ad una temperatura compresa tra 6°C e 37°C**
12. Contattare DHL al numero 199 199 345 per programmare il ritiro del campione
13. Inviare all'indirizzo **info@g-test.it** le seguenti informazioni:
  - Nome Cognome Paziente
  - Studio Medico e numero di telefono
  - Numero AWB \* della lettera di vettura DHL utilizzata per la spedizione

SCREENING PRENATALE ALLARGATO SU DNA LIBERO DA SANGUE MATERNO

Bar Code

Sample number

3-UN

AL-UN-MAS-REV4

### E-mail di contatto

### Cellulare di contatto

**LA FATTURA, UNA VOLTA EMESSA, NON POTRÀ ESSERE MODIFICATA**

**Dati Anagrafici e Amministrativi (si prega di scrivere in stampatello)**

COGNOME \_\_\_\_\_ NOME \_\_\_\_\_

DATA DI NASCITA         LUOGO DI NASCITA  PESO  ALTEZZA

VIA \_\_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_ CITTÀ \_\_\_\_\_ PROV. \_\_\_\_\_

[illegible]

Per accedere alla copertura assicurativa è obbligatorio indicare il numero della carta d'identità oppure del passaporto (la patente non è considerato un documento valido)

CARTA IDENTITÀ N°

PASSAPORTO N°

DATI FATTURAZIONE (se diversi)

COGNOME \_\_\_\_\_ NOME \_\_\_\_\_

DATA DI NASCITA [ ][ ][ ][ ][ ][ ] LUOGO DI NASCITA \_\_\_\_\_

VIA \_\_\_\_\_

CAP \_\_\_\_\_ PROV \_\_\_\_\_

EMAIL \_\_\_\_\_

[illegible]

SPAZIO PER TIMBRO (nel caso di fatturazione ad azienda)

### Informazioni relative alla Gravidanza

☐ GRAVIDANZA SINGOLA☐ GRAVIDANZA GEMELLARE (due feti)

CORIONICITÀ ☐ DCDA ☐ MCDA ☐ MCMA  
(COMPILARE SOLO PER GEMELLARI)

ULTIMA MESTRUAZIONE       FECONDAZIONE IN VITRO  si  no  OVODONAZIONE  si  no

TEST COMBINATO si nc      RISCHIO di T2) 1/\_\_\_\_\_      RISCHIO di T18 1/\_\_\_\_\_      RISCHIO di T13 1/\_\_\_\_\_      RISCHIO di T18/T13 1/\_\_\_\_\_

PRECEDENTI GRAVIDANZE CON ANOMALIE CROMOSOMICHE O ALTRE PATOLOGIE ☐ sì ☐ no QUALI \_\_\_\_\_

È POSSIBILE SELEZIONARE UNA SOLA OPZIONE (valida sia per le gravidanze singole che gemellari)



☐ ULTRANIPT2.0

 **ULTRANIPT110WIDE 2.0**

### Informazioni relative al prelievo

DATA E ORA PRELIEVO             EPOCA GESTAZIONALE AL PRELIEVO   +

EPOCA GESTAZIONALE AL PRELIEVO  $\frac{1}{2}$   $\frac{1}{2}$   $+$   $\frac{1}{2}$ 

**Centro Medico/Laboratorio**

|                 |       |
|-----------------|-------|
| NOME DEL CENTRO | CITTÀ |
|-----------------|-------|

TELEFONO \_\_\_\_\_ GINECOLOGO (nome e cognome) \_\_\_\_\_

FIRMA GESTANTE \_\_\_\_\_ FIRMA PROFESSIONISTA CHE REDIGE LA SCHEDA \_\_\_\_\_

## Spazio da non compilare

DATA ARRIVO CAMPIONE      DATA E ORA CENTRIFUGAZIONE

DATA E ORA CENTRIFUGAZIONE \_\_\_\_\_

ULTRANIPT 2.0 è un test non invasivo per lo screening prenatale eseguito su DNA libero da sangue materno. Attraverso il sequenziamento di nuova generazione è possibile analizzare il DNA libero circolante nel plasma materno per ricercare eventuali anomalie cromosomiche fetali associate alle sindromi genetiche riportate nella pagina 2 di questa Informativa. Le anomalie fetali rilevabili sono relative al numero dei cromosomi, quando sono caratterizzate dalla presenza di un cromosoma in più (trisomie) o in meno (monosomie) rispetto al cariotipo normale; oppure possono riguardare la struttura dei cromosomi, come nel caso delle delezioni/duplicazioni, caratterizzate dalla perdita di un frammento di cromosoma o dalla presenza di più copie dello stesso frammento (e, di conseguenza, dei geni su di esso localizzati). Le sindromi causate da delezioni o duplicazioni hanno manifestazioni cliniche variabili in funzione delle dimensioni e della posizione del frammento cromosomico assente o duplicato. Il test si esegue su un campione di sangue materno prelevato dopo la 10<sup>a</sup> ed entro la 24<sup>a</sup> settimana di gestazione (da 10+0 a 23+6), sequenziando il DNA libero mediante tecniche di nuova generazione e analizzandolo attraverso specifici algoritmi di calcolo. ULTRANIPT è un test di screening che può dare risultati falsi positivi e/o falsi negativi e pertanto: un risultato di "basso rischio" o "anomalia non rilevata" non esclude in modo assoluto la presenza di un'anomalia cromosomica fetale; in tutti i casi di "alto rischio" o "anomalia rilevata" è necessario un approfondimento diagnostico invasivo. Il test sarà a cura di Bioscience Institute SpA.

#### Anomalie rilevabili e performance del test:

- 1. Trisomie 21, 18 e 13:** uno studio su 146.958 gestanti ha evidenziato i seguenti valori di affidabilità del test per gravidanze singole: Trisomia 21: VPN >99,99%, specificità >99,95% (falsi positivi: 0.05%), sensibilità >99,17% (falsi negativi: 0.83%)  
Trisomia 18: VPN >99,99%, specificità >99,95% (falsi positivi: 0.05%), sensibilità >98,24% (falsi negativi: 1.76%)  
Trisomia 13: VPN >99,99%, specificità >99,96% (falsi positivi: 0.04%), sensibilità 100% (nessun falso negativo)
- 2. Cromosoma Y:** determinazione del sesso fetale, rilevabile con una detection rate maggiore del 99%.
- 3. Aneuploidie dei cromosomi sessuali:** assenza parziale o totale di un cromosoma X (Sindrome di Turner), o presenza di un cromosoma sessuale in più (XXY, XYY, XXX); rilevabili con una detection rate maggiore del 99%.
- 4. Aneuploidie autosomiche rare:** nella forma completa incompatibili con la vita, di solito sono causa di aborto precoce, morte endouterina, perinatale o comunque di breve aspettativa di vita. Rilevabili con una detection rate maggiore del 99%.
- 5. Sindromi da delezione/duplicazione:** è possibile rilevare fino a 92 sindromi da delezione/duplicazione note, con relativa interpretazione clinica. Per delezioni/ duplicazioni maggiori di 10Mb la sensibilità è 88,89% [72,73% se <10Mb] e la specificità è >99%.
- 6. WIDE:** è possibile rilevare delezioni/duplicazioni (>5Mb) a carico dell'intero corredo cromosomico, non necessariamente associabili ad una sindrome clinicamente riconoscibile; non sono disponibili dati di sensibilità/specifità.

**Limiti del test:** alcune delle sindromi elencate nella pagina 2 di questa Informativa possono avere una causa diversa rispetto a delezioni/duplicazioni e in tali casi, non possono essere rilevate; l'affidabilità del test può essere ridotta nel caso di zigoti riassorbiti, mosaicismi fetali, placentari o materni, scarsa concentrazione di DNA fetale oppure nel caso in cui siano presenti cellule tumorali nel circolo sanguigno materno. Il test non rileva le anomalie cromosomiche strutturali bilanciate, i cromosomi ad anello, i difetti del tubo neurale, le disomie uniparentali, le malattie monogeniche/poligeniche, le poliploidie ed eventuali assetti trisomici a queste ultime imputabili. Una scarsa quantità di DNA fetale o una scarsa qualità del campione biologico può far prolungare i tempi dell'analisi o richiedere la ripetizione del prelievo ematico o, in rari casi, pregiudicare un risultato informativo. Quando viene richiesta la ripetizione del prelievo ematico e si decide di non sottoporvisi non è previsto alcun rimborso. Qualora, anche dopo la ripetizione dell'analisi, non risulti possibile ottenere un risultato informativo, è previsto un rimborso parziale. Il test non sostituisce in termini diagnostici l'analisi del cariotipo eseguito su villi coriali o liquido amniotico, né qualunque altra metodica/valutazione diagnostica.

**Limiti dell'opzione WIDE:** in aggiunta ai limiti sopra riportati, nel caso dell'opzione WIDE, il test potrebbe rilevare delezioni/duplicazioni non associabili a sindromi clinicamente riconoscibili e/o per le quali non esiste la possibilità di un approfondimento diagnostico.

**Casi in cui non è possibile eseguire il test:** prima della 10<sup>a</sup> settimana di gestazione (10+0) e dopo la 23+6 giorni; anomalie cromosomiche materne (note), anche nella forma a mosaico; patologia oncologica in corso; trasfusione di sangue o emoderivati (negli ultimi 12 mesi); terapia sierica con albumina o immunoterapia con cellule o DNA esogeno (accettabile se trascorse almeno 4 settimane tra l'ultima iniezione e il prelievo per il test prenatale); trapianto allogenico di cellule, di tessuti o di organi; gravidanze gemellari trigemine, anche se ridotte a bigemine o gravidanze bigemine ridotte a singole (Vanishing twin), a meno che l'arresto dello sviluppo non sia avvenuto prima delle 8 settimane di gestazione e siano trascorse oltre 8 settimane prima di fare il prelievo.

#### **Studi di validazione e bibliografia**

- Zhang et al. Non-Invasive Prenatal Testing For Trisomy 21, 18 and 13 - Clinical Experience from 146,958 Pregnancies. *Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 2015.
- Dan et al. Clinical application of massively parallel sequencing-based prenatal noninvasive fetal trisomy test for trisomies 21 and 18 in 11105 pregnancies with mixed risk factors. *Prenat Diagn*, 2012.
- Wang et al. Noninvasive prenatal testing (NIPT) in twin pregnancies with treatment of assisted reproductive techniques (ART) in a single center. *Prenat Diagn*, 2016.
- Wang et al. Noninvasive prenatal testing of trisomies 21 and 18 by massively parallel sequencing of maternal plasma DNA in twin pregnancies. *Prenat Diagn* 2013
- Pan X, et al. Noninvasive fetal sex determination by maternal plasma sequencing and application X-linked disorder counseling. *J. Matern Fetal Neonatal Med*, 2014 Dec.
- Jiang et al. Noninvasive Fetal Trisomy test: an advanced noninvasive prenatal diagnosis methodology for fetal autosomal and sex chromosomal aneuploidies. *BMC Medical Genomics*, 2012.
- Chen S, et al. A method for noninvasive detection of large fetal deletions/duplications by low coverage massively parallel sequencing. *Prenat Diagn*, 2013.
- Wang et al. Performance Evaluation of NIPT in Detection of Chromosomal Copy Number Variants Using Low-Coverage Whole-Genome Sequencing of Plasma DNA. *Plos One* 2016

**Aneuploidie**

Sindrome di Down (T21)  
Sindrome di Patau (T13)  
Sindrome di Edwards (T18)

Sindrome di Turner (XO)\*  
Sindrome di Klinefelter (XXY)\*  
Sindrome di Jacobs (XYY)\*  
Sindrome Tripla X (XXX)\*

**A****Trisomie autosomiche rare**

|            |            |            |             |             |             |             |
|------------|------------|------------|-------------|-------------|-------------|-------------|
| Trisomia 1 | Trisomia 4 | Trisomia 7 | Trisomia 10 | Trisomia 14 | Trisomia 17 | Trisomia 22 |
| Trisomia 2 | Trisomia 5 | Trisomia 8 | Trisomia 11 | Trisomia 15 | Trisomia 19 |             |
| Trisomia 3 | Trisomia 6 | Trisomia 9 | Trisomia 12 | Trisomia 16 | Trisomia 20 |             |

**B**

\*Non disponibile per le gravidanze gemellari

**Sindromi da delezione/duplicazione C**

| Locus     | Sindrome                    | Riferimento |
|-----------|-----------------------------|-------------|
| 22q11.21  | Sindrome di DiGeorge        | 188400      |
| 10p14-p13 | Sindrome di DiGeorge tipo 2 | 601362      |

**Sindromi da delezione/duplicazione D**

Elenco delle sindromi da microdelezione e duplicazione consultabile attraverso il seguente QR CODE

**Wide**

Delezioni/duplicazioni  
a carico di tutti i cromosomi

**E**

Letta l'informativa ULTRANIPT, io sottoscritto \_\_\_\_\_

nata a \_\_\_\_\_

prov. \_\_\_\_\_



residente a \_\_\_\_\_

indirizzo \_\_\_\_\_

**DICHIARO:**

- di volermi sottoporre a un prelievo ematico per l'esecuzione del test, essendo stata informata che tale procedura comporta un rischio assimilabile a qualunque prelievo di sangue periferico.
- di aver compreso che il test è destinato allo screening prenatale e non fornisce una diagnosi.
- di aver compreso che il test può dare risultati falsi positivi e falsi negativi e, pertanto, qualunque risultato deve essere valutato con un professionista qualificato nel contesto complessivo della gravidanza e con l'ausilio di tutti gli strumenti di screening e di diagnosi disponibili.
- di aver compreso che in caso di "alto rischio" o "anomalia rilevata" è necessario un approfondimento diagnostico con metodiche invasive.
- di aver compreso che un risultato di "basso rischio" o di "anomalia non rilevata" per una sindrome, non ne esclude in modo assoluto la presenza, né esclude quella di altre sindromi.
- di aver compreso che il test non sostituisce in termini diagnostici le metodiche invasive (amniocentesi-villocentesi).
- di aver potuto consultare a mia discrezione l'elenco delle sindromi oggetto del test e di aver compreso che possono essere rilevate solo se causate da aneuploidie o da delezioni/ duplicazioni cromosomiche.
- di aver compreso che l'opzione WIDE può consentire la rilevazione di delezioni/duplicazioni (maggiori di 5Mb) a carico dell'intero corredo cromosomico, non necessariamente associabili ad una sindrome clinicamente riconoscibile e/o per le quali non esiste la possibilità di un approfondimento diagnostico.
- di aver letto e compreso tutti i casi in cui non è possibile accedere al test e di non rientrare in alcuno di essi.
- di aver posto tutte le domande che ho ritenuto necessarie al medico (o altra persona designata) che mi ha illustrato lo scopo, le implicazioni, i rischi e i limiti intrinseci del test, lasciandomi il tempo necessario per ben comprendere le informazioni ricevute e stabilire che sono idonea per questo test genetico.
- di aver compreso che i valori di sensibilità e specificità indicati per le gravidanze gemellari sono basati su un campione sensibilmente ridotto rispetto alle gravidanze singole;
- di aver compreso che, per le gravidanze gemellari, in caso di rilevazione del cromosoma Y oppure di un'anomalia fetale compresa tra quelle oggetto del test, non è possibile stabilire se appartenga ad uno o ad entrambi i feti, né a quale di essi.
- di sapere che una scarsa quantità di DNA fetale o una scarsa qualità del campione biologico possono far prolungare i tempi dell'analisi o richiedere la ripetizione del prelievo ematico o pregiudicare un risultato informativo;
- di sapere che qualora non dovessi o non mi fosse possibile eseguire un nuovo prelievo ematico per ripetere l'analisi non è previsto alcun rimborso.
- di sapere che qualora, anche dopo la ripetizione dell'analisi, non risulti possibile ottenere un risultato informativo, è previsto un rimborso parziale.
- di aver compreso che, una volta comunicato il risultato dell'analisi, non sarà possibile modificare la scelta relativa all'informazione sul sesso fetale.
- di aver accertato che la mia attuale gravidanza ha superato la 10ª settimana ed è inferiore alla 24ª.
- di aver fornito informazioni personali corrette.

☐ **ULTRANIPTDG 2.0 (A+C)**☐ **ULTRANIPT2.0 (A+B+C+D)**☐ **ULTRANIPTWIDE 2.0 (A+B+C+D+E)**

DESIDERO CONOSCERE L'INFORMAZIONE RELATIVA ALLA PRESENZA DEL CROMOSOMA Y (SESSO FETALE)

SI ☐NO ☐

La mancata indicazione di scelta ne comporterà la tacita accettazione

☐ autorizzo ☐ non autorizzo

a informare sul test eseguito:

☐ familiare: cognome e nome \_\_\_\_\_

Tel. \_\_\_\_\_

☐ medico: cognome e nome \_\_\_\_\_

Tel. \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Data

Firma della gestante

Il professionista che ha provveduto all'informativa e raccolto il consenso

Firma del professionista



TEST GENETICO NON INVASIVO SU DNA FETALE DA SANGUE MATERNO

Sample number

2-GT  
AL-GT-MAS-REV6

Cellulare di contatto \_\_\_\_\_

**LA FATTURA, UNA VOLTA EMESSA, NON POTRÀ ESSERE MODIFICATA**

**Dati Anagrafici e Amministrativi (si prega di scrivere in stampatello)**

COGNOME \_\_\_\_\_ NOME \_\_\_\_\_

DATA DI NASCITA       LUOGO DI NASCITA  PESO  ALTEZZA

VIA \_\_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_ CITTÀ \_\_\_\_\_ PROV. \_\_\_\_\_

CELL \_\_\_\_\_ EMAIL \_\_\_\_\_ C.F. \_\_\_\_\_

DATI FATTURAZIONE (se diversi)

COGNOME \_\_\_\_\_ NOME \_\_\_\_\_

DATA DI NASCITA [ ][ ][ ][ ][ ][ ] LUOGO DI NASCITA \_\_\_\_\_

CAP \_\_\_\_\_ PROV. \_\_\_\_\_

[illegible]

SPAZIO PER TIMBRO (nel caso di fatturazione ad azienda)

### Informazioni relative alla Gravidanza

☐ GRAVIDANZA SINGOLA☐ GRAVIDANZA GEMELLARE (due feti)

CORIONICITÀ ☐ ☐ ☐  
DCDA MCDA MCMA  
(COMPIRE SOLO PER GEMELLARI)

ULTIMA MESTRUAZIONE        FECONDAZIONE IN VITRO ☐ sì ☐ no OVODONAZIONE ☐ sì ☐ no

TEST COMBINATO ☐ si ☐ no RISCHIO di T21 1/\_\_\_ RISCHIO di T18 1/\_\_\_ RISCHIO di T13 1/\_\_\_ RISCHIO di T18/T13 1/\_\_\_

PRECEDENTI GRAVIDANZE CON ANOMALIE CROMOSOMICHE O ALTRE PATOLOGIE ☐ sì ☐ no QUALI \_\_\_\_\_

**È POSSIBILE SELEZIONARE UNA SOLA OPZIONE**

## TRISOMIES



 TWINS WGA\*

☐ **XY**

☐ **DELETIONS**

☐ **WGA**

\* uniche opzioni disponibili per le gravidanze gemellari

### Informazioni relative al prelievo

DATA E ORA PRELIEVO            :

EPOCA GESTAZIONALE AL PRELIEVO       +

EPOCA GESTAZIONALE AL PRELIEVO  + 

## Centro Médico/Laboratorio

NOME DEL CENTRO \_\_\_\_\_ CITTÀ \_\_\_\_\_

TELEFONO \_\_\_\_\_ GINECOLOGO (nome e cognome) \_\_\_\_\_

FIRMA GESTANTE \_\_\_\_\_ FIRMA PROFESSIONISTA CHE REDIGE LA SCHEDA \_\_\_\_\_

**Spazio da non compilare**

DATA ARRIVO CAMPIONE    DATA E ORA CENTRIFUGAZIONE

DATA E ORA CENTRIFUGAZIONE \_\_\_\_\_

Il G-test è un test CE-IVD destinato allo screening prenatale non invasivo mediante analisi del DNA libero circolante (cfDNA). L'analisi consiste nel sequenziamento massivo parallelo (MPS) del DNA libero estratto da un campione di plasma materno prelevato dopo la 10ª settimana di gestazione e nella successiva elaborazione bioinformatica per la valutazione di alcune anomalie cromosomiche fetali.

Il G-test è un test di screening e pertanto può dare risultati falsi negativi e/o falsi positivi.

Un risultato di "basso rischio" o "anomalia non rilevata" non esclude in modo assoluto la presenza di un'anomalia cromosomica. Un risultato di "alto rischio" o "anomalia rilevata" richiede una verifica attraverso l'approfondimento diagnostico (villocentesi o amniocentesi).

Anomalie rilevabili:

**1. Trisomia 21, Trisomia 18 e Trisomia 13:** sono anomalie caratterizzate da un cromosoma in più rispetto alla coppia presente in un cariotipo normale, rilevabili con una sensibilità maggiore del 99,9%\* e una specificità maggiore del 99,9%\*

**2. Cromosoma Y:** determinazione del sesso fetale, rilevabile con un'accuratezza maggiore del 99,9%\*

**3. Aneuploidie dei cromosomi sessuali:** assenza parziale o totale di un cromosoma X (Sindrome di Turner), o presenza di un cromosoma sessuale in più (XXY, XYY, XXX); rilevabili con un'accuratezza media maggiore del 95%\*

**4. Aneuploidie dei cromosomi autosomici** (tranne 21, 18 e 13): nella forma completa incompatibili con la vita, di solito sono causa di aborto precoce, morte endouterina, perinatale o comunque di breve aspettativa di vita. Rilevabili con una sensibilità del 96,4%\* e una specificità del 99,80%\*

**5. Delezioni/duplicazioni:** sono anomalie cromosomiche strutturali sbilanciate, non dipendenti dall'età materna, caratterizzate dalla perdita di un tratto di cromosoma (o dalla presenza di copie dello stesso frammento) e di conseguenza dei geni su di esso localizzati; le manifestazioni cliniche variano, da individuo ad individuo, in funzione delle dimensioni e della posizione del frammento cromosomico assente o duplicato; rilevabili con una sensibilità del 74,1%\* e una specificità del 99,80%\*.

È possibile rilevare delezioni/duplicazioni, maggiori di 7Mb, associate ad alcune sindromi rare: Cri du Chat, 1p36, Dandy-Walker, Monosomia p9, Jacobsen, Cat-eye (CES), Oloprosencefalia 6, Yuan-Harel-Lupski, WAGRO, De Grouchy, Levy-Shanske, 16p12.2-p11.2, Langer Giedion, DiGeorge 2.

**6. Whole Genome Analysis (WGA):** consiste nella ricerca delle aneuploidie autosomiche e delle delezioni/duplicazioni (>7Mb) a carico dell'intero corredo cromosomico.

\* Studio clinico VeriSeq Nipt Solution v.2, Illumina.

Il test sarà a cura di Bioscience Institute SpA.

L'analisi non fornirà informazioni relative ad anomalie diverse da quelle rilevabili e incluse nell'opzione selezionata. Una volta comunicato il risultato dell'analisi, non sarà possibile modificare la scelta relativa all'informazione sul sesso fetale.

Limiti del test: l'affidabilità del test può essere ridotta nel caso di zigoti riassorbiti, mosaicismi fetali, placentari o materni oppure nel caso di traslocazioni bilanciate o sbilanciate, inversioni o altre anomalie cromosomiche a carico di entrambi i genitori, oppure nel caso in cui siano presenti cellule tumorali nel circolo sanguigno materno. Il test non rileva le anomalie cromosomiche strutturali bilanciate, i difetti del tubo neurale, le disomie uniparentali, le malattie monogeniche/poligeniche, le poliploidie ed eventuali assetti trisomici a queste ultime imputabili. Una scarsa quantità di DNA fetale o una scarsa qualità del campione biologico può far prolungare i tempi dell'analisi o richiedere la ripetizione del prelievo ematico o pregiudicare un risultato informativo.

Nei casi in cui venga richiesta la ripetizione del prelievo ematico e per un qualsiasi motivo non venga dato seguito alla richiesta, non è previsto alcun rimborso. Qualora, anche dopo la ripetizione dell'analisi, non risulti possibile ottenere un risultato informativo, è previsto un rimborso parziale.

L'analisi completa del cariotipo fetale è possibile solo utilizzando una tecnica invasiva (villocentesi o amniocentesi).

Ulteriori limiti nelle gravidanze gemellari: la valutazione delle aneuploidie dei cromosomi sessuali non è disponibile per le gravidanze gemellari. In caso di rilevazione del cromosoma Y, oppure di un'anomalia, non è possibile stabilire se appartenga ad uno o ad entrambi i feti, né a quale di essi.

I valori di sensibilità e specificità indicati sono basati su un campione di gravidanze gemellari sensibilmente ridotto rispetto alle gravidanze singole.

**Casi in cui non è possibile eseguire il G-test:** Anomalie cromosomiche materne note anche nella forma a mosaico (anomalie dei cromosomi sessuali, microdelezioni/microduplicazioni); nel caso in cui la gravidanza, inizialmente gemellare, sia diventata singola (Vanishing Twin) dopo l'ottava settimana e non siano trascorse almeno 8 settimane dal momento dell'arresto dello sviluppo fetale. Non vengono considerate Vanishing Twin le gravidanze anembrioniche, pertanto non rappresentano un criterio di esclusione all'esecuzione del test. Non si potrà eseguire il test nel caso in cui ci sia una patologia oncologica in corso durante la gravidanza; in caso la gestante abbia ricevuto trasfusioni di sangue o emoderivati (negli ultimi 12 mesi), oppure sia stata sottoposta a terapia sierica con albumina o ad immunoterapia con cellule o DNA esogeno (è accettabile se sono trascorse almeno 4 settimane tra l'ultima iniezione e il prelievo per il test prenatale). Non si può eseguire il test se la gestante ha ricevuto un trapianto allogenico di cellule, di tessuti o di organi. Non si può eseguire il test prima della 10ª settimana di gestazione (+0). Il test non può essere eseguito nelle gravidanze con più di due feti o nelle gravidanze inizialmente trigemine, poi ridotte a bigemine.

**Conservazione dei campioni biologici**

I campioni biologici considerati non accettabili saranno smaltiti subito, quelli idonei saranno conservati per 1 anno.

Letta l'informativa di cui alla pagina 1 del presente modulo, io sottoscritto

nata a

prov.

residente a

indirizzo

**DICHIARO:**

- di volermi sottoporre a un prelievo di sangue periferico per l'esecuzione del G-test;
- di aver compreso che il G-test non fornisce una diagnosi e che il quadro cromosomico del feto, ivi compreso il sesso, potrebbe non corrispondere a quello emerso dal test;
- di aver compreso che per qualunque risultato di alto rischio o anomalia rilevata è fortemente raccomandato un approfondimento diagnostico con una metodica invasiva (villocentesi-amniocentesi);
- di aver compreso che l'analisi completa del cariotipo fetale è possibile solo con una tecnica invasiva;
- di aver compreso che il test può dare risultati falsi positivi e falsi negativi e, pertanto, qualunque risultato deve essere valutato con un professionista qualificato nel contesto complessivo della gravidanza e con l'ausilio di tutti gli strumenti di screening e di diagnosi disponibili;
- di aver compreso i criteri di esclusione menzionati nell'informativa e di non rientrare in alcuno di essi;
- di aver posto tutte le domande che ho ritenuto necessarie e un professionista qualificato mi ha informato circa lo scopo, le implicazioni, i rischi e i limiti intrinseci del test, lasciandomi il tempo per comprenderli e decidere di sottopormi a questo test genetico di screening prenatale;
- di aver compreso che i valori di sensibilità e specificità indicati per le gravidanze gemellari sono basati su un campione sensibilmente ridotto rispetto alle gravidanze singole;
- di essere a conoscenza che una scarsa quantità di DNA fetale o una scarsa qualità del campione biologico possono far prolungare i tempi dell'analisi o richiedere la ripetizione del prelievo ematico o pregiudicare un risultato informativo;
- di sapere che se non volessi o non potessi sottopormi ad un nuovo prelievo ematico per ripetere l'analisi, non è previsto alcun rimborso;
- di sapere che qualora, anche dopo la ripetizione dell'analisi, non risulti possibile ottenere un risultato informativo, è previsto un rimborso parziale;
- di aver accertato che la mia attuale gravidanza abbia superato la 10ª settimana;
- di aver compreso che, l'analisi non fornirà informazioni relative ad anomalie diverse da quelle rilevabili e incluse nell'opzione selezionata;
- di aver compreso che, una volta comunicato il risultato dell'analisi, non sarà possibile modificare la scelta relativa all'informazione sul sesso fetale;
- di aver compreso che posso selezionare una sola opzione tra quelle di seguito indicate:

| TRISOMIES     | TWINS*        | TWINS WGA*                                                                                          | XY                                              | DELETIONS                                                                                  | WGA                                                                  |
|---------------|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------|
| T21, T18, T13 | T21, T18, T13 | ricerca di aneuploidie e delezioni/duplicazioni in tutti i cromosomi (esclusi i cromosomi sessuali) | T21, T18, T13<br>aneuploidie cromosomi sessuali | T21, T18, T13<br>aneuploidie cromosomi sessuali<br>sindromi da delezione<br>T9 - T16 - T22 | ricerca di aneuploidie e delezioni/duplicazioni in tutti i cromosomi |

\* uniche opzioni disponibili per le gravidanze gemellari

DESIDERO CONOSCERE L'INFORMAZIONE RELATIVA ALLA PRESENZA DEL CROMOSOMA Y (SESSO FETALE)

SI

NO

La mancata indicazione di scelta ne comporterà la tacita accettazione

☐ autorizzo ☐ non autorizzo

a informare sul test eseguito:

☐ familiare: cognome e nome

Tel.

☐ medico: cognome e nome

Tel.

Data

Firma della gestante

Il professionista che ha provveduto all'informativa e raccolto il consenso

Firma del professionista

Letta l'informativa di cui alla pagina 1 del presente modulo, io sottoscritto

nato a

prov.

residente a

indirizzo

**DICHIARO:**

- di volermi sottoporre a un prelievo di sangue periferico per l'esecuzione del G-test;
- di aver compreso che il G-test non fornisce una diagnosi e che il quadro cromosomico del feto, ivi compreso il sesso, potrebbe non corrispondere a quello emerso dal test;
- di aver compreso che per qualunque risultato di alto rischio o anomalia rilevata è fortemente raccomandato un approfondimento diagnostico con una metodica invasiva (villocentesi-amniocentesi);
- di aver compreso che l'analisi completa del cariotipo fetale è possibile solo con una tecnica invasiva;
- di aver compreso che il test può dare risultati falsi positivi e falsi negativi e, pertanto, qualunque risultato deve essere valutato con un professionista qualificato nel contesto complessivo della gravidanza e con l'ausilio di tutti gli strumenti di screening e di diagnosi disponibili;
- di aver compreso i criteri di esclusione menzionati nell'informativa e di non rientrare in alcuno di essi;
- di aver posto tutte le domande che ho ritenuto necessarie e un professionista qualificato mi ha informato circa lo scopo, le implicazioni, i rischi e i limiti intrinseci del test, lasciandomi il tempo per comprenderli e decidere di sottopormi a questo test genetico di screening prenatale;
- di aver compreso che i valori di sensibilità e specificità indicati per le gravidanze gemellari sono basati su un campione sensibilmente ridotto rispetto alle gravidanze singole;
- di essere a conoscenza che una scarsa quantità di DNA fetale o una scarsa qualità del campione biologico possono far prolungare i tempi dell'analisi o richiedere la ripetizione del prelievo ematico o pregiudicare un risultato informativo;
- di sapere che se non volessi o non potessi sottopormi ad un nuovo prelievo ematico per ripetere l'analisi, non è previsto alcun rimborso;
- di sapere che qualora, anche dopo la ripetizione dell'analisi, non risulti possibile ottenere un risultato informativo, è previsto un rimborso parziale;
- di aver accertato che la mia attuale gravidanza abbia superato la 10ª settimana;
- di aver compreso che, l'analisi non fornirà informazioni relative ad anomalie diverse da quelle rilevabili e incluse nell'opzione selezionata;
- di aver compreso che, una volta comunicato il risultato dell'analisi, non sarà possibile modificare la scelta relativa all'informazione sul sesso fetale;
- di aver compreso che posso selezionare una sola opzione tra quelle di seguito indicate:

| TRISOMIES     | TWINS*        | TWINS WGA*                                                                                          | XY                                              | DELETIONS                                                                               | WGA                                                                  |
|---------------|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------|
| T21, T18, T13 | T21, T18, T13 | ricerca di aneuploidie e delezioni/duplicazioni in tutti i cromosomi (esclusi i cromosomi sessuali) | T21, T18, T13<br>aneuploidie cromosomi sessuali | T21, T18, T13<br>aneuploidie cromosomi sessuali<br>sindromi da delezione 19 - T16 - T22 | ricerca di aneuploidie e delezioni/duplicazioni in tutti i cromosomi |

\* uniche opzioni disponibili per le gravidanze gemellari

**DESIDERO CONOSCERE L'INFORMAZIONE RELATIVA ALLA PRESENZA DEL CROMOSOMA Y (SESSO FETALE)**

SI

NO

La mancata indicazione di scelta ne comporterà la tacita accettazione

☐ autorizzo ☐ non autorizzo

a informare sul test eseguito:

famigliare: cognome e nome

Tel.

medico: cognome e nome

Tel.

Cognome e Nome

Data

Firma della gestante

Il professionista che ha provveduto all'informativa e raccolto il consenso

Firma del professionista