

MODULO DI RICHIESTA

PAZIENTE		MEDICO RICHIEDENTE	
COGNOME Nome		COGNOME Nome	
Data di nascita		Indirizzo	
Indirizzo		CAP	Luogo
Indirizzo (2)		Telefono	
CAP	Luogo	E-mail	
Telefono		Medico curante (copia dei risultati)	

DICHIARAZIONE DI CONSENSO INFORMATO DEL PAZIENTE

Firmando il presente modulo, dichiaro di aver letto e accettato le informazioni o di averle lette e di averne compreso appieno il contenuto. Ho ricevuto dal mio medico o da una persona designata una consulenza genetica sullo scopo del test, sui suoi limiti e sui rischi potenziali conformemente alla legge sulle analisi genetiche umane (LEGU). Ho avuto l'opportunità di chiedere e ricevere risposte a tutte le mie domande e ho avuto tempo sufficiente per riflettere sulle informazioni e sulla mia decisione di sottopormi al test. Sono stato informato che, a seconda dell'indicazione dell'esame, questo non è necessariamente rimborsato dalla mia assicurazione sanitaria e che potrei dover pagare io stesso l'esame. Acconsento all'esecuzione di questo test e discuterò i risultati del test e la mia gestione medica appropriata con il mio medico. Sono stata informata che **Prendia** è un test di screening e che un risultato "anomalo" non significa necessariamente che il feto abbia un'anomalia cromosomica in assenza di conferma mediante un ulteriore test diagnostico e lo accetto. So anche che un risultato "normale" non esclude completamente la possibilità di un'anomalia cromosomica. Sono stata informata che questo test rivelerà il sesso del feto se viene selezionata l'opzione "aneuploidie X, Y" e che questa informazione mi sarà trasmessa dal medico solo se espressamente richiesto da me e comunque non prima della 12ma settimana di amenorrea, e lo accetto. Sono stata informata che questo test, come tutti i test genetici, può occasionalmente rivelare delle informazioni eccedenti. Sono consapevole che sul mio campione di sangue verranno eseguiti solo i test richiesti in questo modulo e nessun altro esame, e acconsento a questo. Accetto quanto sopra e autorizzo Medisyn ad effettuare il test **Prendia**.

Firma del paziente _____ / _____ / _____ (giorno / mese / anno)

FIRMA DEL MEDICO RICHIEDENTE

Alla luce delle indicazioni riportate di seguito, richiedo l'esecuzione del test **Prendia** e confermo che, per quanto a mia conoscenza, le informazioni fornite nel presente modulo relative al paziente e al medico curante sono corrette. Confermo di aver informato la paziente sul test **Prendia** in conformità ai requisiti di legge e compreso che questo test può occasionalmente rivelare delle informazioni eccedenti, e di aver ricevuto esplicitamente il suo consenso.

Firma del medico richiedente _____ / _____ / _____ (giorno / mese / anno)

SCREENING PRENATALE NON INVASIVO PRENDIA - SCELTA DELL'OPZIONE PIÙ APPROPRIATA PER LA VOSTRA PAZIENTE

<input type="checkbox"/> Prendia START <ul style="list-style-type: none"> • Trisomia 21, 18, 13 ^① (gravidanza singola o gemellare) 	<input type="checkbox"/> Prendia EXPERT <ul style="list-style-type: none"> • Trisomia 21, 18, 13 (gravidanza singola o gemellare) ^① • Anomalie autosomiche-segmentali (delezioni/duplicazioni ≥ 7 Mb) ^② • Aneuploidie autosomiche rare (chr. 1-22) ^②
<input type="checkbox"/> Analisi complementari: Aneuploidie X+Y (solo gravidanza singola)	
^① rimborsati dall'assicurazione sanitaria in determinate condizioni. ^② analisi complementari a carico del paziente (non rimborsate).	

INFORMAZIONI CLINICHE

Peso _____ kg Altezza _____ cm	Numero di feti: <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> <i>Vanishing twin</i>
Campione di sangue prelevato il : _____ / _____ / _____ (giorno / mese / anno)	Gravidanza da FIV: <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì
Campionamento ripetuto: <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì	Se FIVET, ovociti: <input type="checkbox"/> della paziente <input type="checkbox"/> della donatrice
Età gestazionale a questa data: _____ settimane + _____ giorni	Età al momento del prelievo degli ovuli: _____ anni
Indicazioni cliniche: <input type="checkbox"/> Età materna avanzata <input type="checkbox"/> Ecografia anormale <input type="checkbox"/> Rischio elevato allo screening sierologico (1/ _____)	
<input type="checkbox"/> Ansia materna <input type="checkbox"/> Altro: _____	

INFORMAZIONI PER LA PAZIENTE

Il test prenatale non invasivo Prendia START è un test di screening che analizza il DNA fetale libero (cfDNA) nel sangue materno per valutare il rischio di trisomia 21, trisomia 18 e trisomia 13 nel feto. Il termine "trisomia" si riferisce alla presenza anomala di tre copie di un particolare cromosoma, invece delle due normalmente previste.

- **La trisomia 21** è dovuta a una copia in più del cromosoma 21 e causa la sindrome di Down. I bambini affetti da questa sindrome possono presentare una disabilità cognitiva da lieve a grave, un difetto cardiaco, e/o altre condizioni. La sindrome di Down si manifesta in circa 1 caso su 740 nascite.
- **La trisomia 18** è causata da una copia in più del cromosoma 18; la maggior parte delle gravidanze affette termina prematuramente con un aborto spontaneo. I bambini con trisomia 18 soffrono della sindrome di Edwards, che è associata a un'ampia gamma di malformazioni e a una ridotta aspettativa di vita. Circa 1 neonato su 5.000 è affetto dalla sindrome di Edwards.
- **La trisomia 13** è dovuta a una copia in più del cromosoma 13 e causa la sindrome di Patau. I bambini con la sindrome di Patau possono presentare gravi difetti cardiaci congeniti e varie altre condizioni; raramente sopravvivono oltre il primo anno di vita. Si stima che 1 bambino su 16.000 sia affetto dalla sindrome di Patau.

Per essere idonee al test Prendia- START, le pazienti devono essere alla 10a settimana di gestazione o oltre (10 s + 0 d), con una gravidanza singola o gemellare (1 o 2 feti) derivante da un concepimento naturale o da una fecondazione in vitro (IVF), comprese le gravidanze dopo donazione di ovuli o sperma. Le pazienti che portano in grembo più di due feti non sono eleggibili.

- ✓ ≥ 10 settimane + 0 giorni
- ✓ Gemelli
- ✓ Vanishing twin
- ✓ FIVET
- ✓ Donazione di ovuli
- ✓ Donazione di sperma.

Prendia EXPERT amplia le opzioni di analisi per includere, oltre ai cromosomi 21, 18 e 13, anche le **aneuploidie autosomiche rare** dei cromosomi da 1 a 22, nonché duplicazioni e delezioni parziali con dimensioni ≥ 7 Mb per tutti gli autosomi (**aneuploidie segmentali autosomiche**).

- **Rare aneuploidie autosomiche** (ad esempio, trisomia 16, trisomia 22) sono presenti nei tessuti fetali di gravidanze evolutive esclusivamente come mosaici; Nel 97% di esse il mosaicismo è confinato alla placenta e solo nel 3% coinvolge anche il feto. Le aneuploidie cromosomiche rare possono essere prive di conseguenze significative o legati a esiti avversi come aborto spontaneo, ritardo di crescita intrauterino, disomia uniparentale, parto pretermine o anomalie fetali. Le conseguenze cliniche dipendono dal cromosoma coinvolto e dal mosaicismo (placentare o fetale) e non possono essere sempre previste con certezza.
- **Le aneuploidie segmentali autosomiche** si riferiscono alla perdita o all'aggiunta di porzioni cromosomiche e sono state associate ad anomalie congenite, ritardi nello sviluppo e disabilità intellettiva.

L'analisi dell'aneuploidia X e Y (perdita o acquisizione di un cromosoma sessuale) è un'analisi complementare ai test Prendia START e Prendia EXPERT che valuta un'eventuale aneuploidia dei cromosomi sessuali X e Y (ad esempio 45, X; 47, XXX; 47, XXY; 47, XYY). Anche il sesso del feto viene rivelato da questa tecnica, ma non può essere comunicato fino alla fine della 12a settimana di amenorrea. Le aneuploidie dei cromosomi sessuali non possono essere rilevate nelle gravidanze gemellari; il test indicherà semplicemente la presenza o l'assenza di un cromosoma Y (implicando che uno o entrambi i feti sono maschi). **Le aneuploidie dei cromosomi sessuali** (X, Y) sono associate a varie malattie, tra cui la sindrome di Turner (45, X), la sindrome di Klinefelter (47, XXY), la sindrome della tripla X (47, XXX) e la sindrome di Jacobs (47, XYY). Le conseguenze cliniche sono generalmente molto meno gravi di quelle delle trisomie autosomiche descritte in precedenza, e nella maggior parte dei casi sono compatibili con una vita normale. Infatti, in molti casi, le persone con queste sindromi rimangono senza diagnosi per tutta la vita.

Prendia è un test di screening e non è inteso o convalidato per l'analisi diagnostica; come ogni test di screening presenta alcune limitazioni, tra cui rari risultati falsi positivi o falsi negativi. Nessuna delle opzioni di Prendia è progettata per rilevare poliploidie come triploidie o riarrangiamenti cromosomici bilanciati o a mosaico, e Prendia non rileva microdelezioni di <7 Mb. L'accuratezza dei risultati può essere influenzata da fattori fetali e/o materni come, per esempio, il mosaicismo confinato alla placenta (CPM), il mosaicismo materno, la neoplasia materna o una recente trasfusione di sangue, tra gli altri.

Nessuna decisione clinica irreversibile deve essere presa esclusivamente sulla base dei risultati del test Prendia e i risultati indicativi della presenza di un'anomalia cromosomica devono sempre essere confermati da una diagnosi prenatale invasiva (ad esempio, amniocentesi o villocentesi), discussi con un consulente genetico e interpretati in combinazione con altri dati clinici prima di prendere una decisione clinica irreversibile.

Prestazioni di Prendia (al 11.2023, dati basati su Illumina VeriSeq NIPT Solution v2)

	Sensibilità	Falsi positivi		Sensibilità	Falsi positivi
T21	>99.9% (CI 95%: 97,1 - 100%)	1/1000 (CI 95%: ≤ 0,37%)	RAA	96.4% (CI 95%: 82,3 - 99,4%)	1/500 (CI 95%: 0,08 - 0,51%)
T18	>99.9% (CI 95%: 91,4 - 100%)	1/1000 (CI 95%: ≤ 0,36%)	SA	74.1% (CI 95%: 87,1-100%)	1/1000 (CI 95%: ≤ 0,36%)
T13	>99.9% (CI 95%: 87,1-100%)	1/1000 (CI 95%: ≤ 0,36%)	Qualsiasi anomalia[§]	95.5% (CI 95%: 92,7 - 97,3%)	1/150 (CI 95%: 0,39 - 1,13%)
XO, XXX, XXY	>99.9% (CI 95%: 93,9-100%)	<1/1000 (CI 95%: ≤ 0,2%)	§ trisomie, monosomie e aneuploidie segmentali di ≥ 7 Mb (compresi i mosaici).		