

## DIAGNOSTICA

# L'esperienza del Centro Ames sul Nipt per le gravidanze gemellari

**Negli ultimi decenni** le tecniche di screening prenatale non invasivo e di diagnosi delle aneuploidie cromosomiche si sono evolute rapidamente.

**La scoperta** della presenza di Dna fetale libero nel torrente circolatorio materno, ha permesso lo sviluppo di test prenatali non invasivi (Nipt) altamente accurati per la rilevazione delle aneuploidie fetali, con un alto valore predittivo positivo (Ppv).

**I test prenatali non invasivi (Nipt)** basati sul cfDNA hanno permesso lo screening per T21, T18 e T13 con elevata specificità e sensibilità in popolazioni ad alto e basso rischio.



**Nelle gravidanze singole**, tali tecniche, consentono il rilevamento delle aneuploidie dei cromosomi sessuali (SCA), anche se la presenza di mosaicismi materni complicano la valutazione della performance del test. Nonostante ciò lo screening prenatale non invasivo (NIPS) è riconosciuto come uno strumento estremamente efficace per le gravidanze singole. Il NIPS in gravidanze gemellari ha dimostrato, anche in assenza di studi su grandi coorti, di avere alti tassi di rilevamento e bassi tassi di falsi positivi per quanto riguarda la trisomia 21 come già rilevato nelle gravidanze singole.

**Nello studio** "Clinical Experience with Genome-Wide Noninvasive Prenatal Screening in a Large Cohort of Twin Pregnancies" (L. De Falco, G. Savarese, P. Savarese, N. Petrillo...) pubblicato su Genes, sono state esaminate le prestazioni del Nips tramite shallow whole genome sequencing in un'ampia coorte costituita da 1244 campioni di gravidanze gemellari raccolti in un periodo di due anni presso il centro Ames.

**Tutti i campioni** sono stati sottoposti a Nips per le trisomie comuni, mentre il 61,5% dei partecipanti allo studio ha scelto di sottoporsi a Nips per la valutazione di ulteriori anomalie fetali in tutti i cromosomi, in particolare, aneuploidie autosomiche rare (Raa) e alterazioni strutturali cromosomiche (Cnv). In base ai risultati del Nips, 17 campioni erano ad alto rischio per trisomia 21, 1 per trisomia 18, 6 per aneuploidie autosomiche rare e 4 per Cnv. Il follow-up clinico è stato recuperato per 27 dei 29 casi ad alto rischio; sono stati rilevati per la trisomia 21 una sensibilità del 100%, una specificità del 99,9% e un Ppv del 94,4%. Il follow-up clinico era disponibile anche per oltre il 90% dei casi a basso rischio, tutti confermati.

**In conclusione, abbiamo riscontrato che il Nips è un approccio affidabile per il rilevamento della trisomia 21 nelle gravidanze gemellari, con un Ppv del 94,4%. Studi futuri sono richiesti per approfondire la capacità del Nips di rilevare Raa e Cnv nei gemelli, insieme a test diagnostici fetali e placentari si potranno meglio definire limiti e possibilità offerte da questa avanguardia della tecnologia.**



**Giovanni Savarese**  
Direttore genetica medica