

PRENATAL TEST

screening per la rilevazione precoce delle anomalie cromosomiche

Il Prenatal Test è un **Test Prenatale Non Invasivo (NIPT)** basato sull'analisi del DNA fetale circolante nel sangue materno. Già dalla 5° settimana di gravidanza è possibile rilevare frammenti di DNA fetale libero nel sangue della gestante, la cui concentrazione aumenta col procedere delle settimane.

Il Prenatal Test si effettua con un **semplice prelievo di sangue** da eseguire dopo la **10° settimana di gestazione** affinché la concentrazione del DNA fetale sia idonea.

Il Prenatal Test è eseguibile sia in caso di **gravidanza singola** che **gemellare¹**, permette di stimare il rischio di **anomalie cromosomiche** a carico del/i feto/i ed è disponibile in **7 versioni**:

1. PRENATAL TEST *Tre*

- Trisomia 13 - Sindrome di Patau
- Trisomia 18 - Sindrome di Edwards
- Trisomia 21 - Sindrome di Down
- Determinazione del sesso fetale (su richiesta)

2. PRENATAL TEST *Base*

- Trisomia 13 - Sindrome di Patau
- Trisomia 18 - Sindrome di Edwards
- Trisomia 21 - Sindrome di Down
- Determinazione del sesso fetale (su richiesta)
- **Aneuploidie dei cromosomi sessuali (X0,XXX, XXY, XYY)**

Laboratorio di Analisi Cliniche Minerva

📍 Via Mezzacapo, 203 - 84036 Sala Consilina (Sa)
☎ Tel. 0975 22009 - Cel. 392 166 2041
✉ e-mail minervasalaconsilina@gmail.com

Pec laboratoriominervasalaconsilina@pec.it
C.F. e Part. IVA 00311430656
Codice Destinatario KRRH6B9

*¹(in caso di **gravidanza gemellare** non sarà possibile eseguire l'analisi delle aneuploidie dei cromosomi sessuali e per quanto riguarda la determinazione del sesso fetale verrà riportata solo la presenza del cromosoma Y)*

3. PRENATAL TEST *Plus*

- Trisomia 9 - 13 - **16** - 18 - 21 - **22**
- Determinazione del sesso fetale (su richiesta)
- Aneuploidie dei cromosomi sessuali (X0,XXX, XXY, XYY)
- **Delezioni e duplicazioni parziali ≥ 7 Mb (CNVs)**

4. PRENATAL TEST *Karyo*

- Trisomia 13 - Sindrome di Patau
- Trisomia 18 - Sindrome di Edwards
- Trisomia 21 - Sindrome di Down
- Determinazione del sesso fetale (su richiesta)
- Aneuploidie dei cromosomi sessuali (X0,XXX, XXY, XYY)
- **Delezioni e duplicazioni parziali ≥ 7 Mb (CNVs)**
- **Analisi di tutte le 22 coppie di Autosomi**

5. PRENATAL TEST *Karyo Plus*

- Trisomia 13 - Sindrome di Patau
- Trisomia 18 - Sindrome di Edwards
- Trisomia 21 - Sindrome di Down
- Determinazione del sesso fetale (su richiesta)
- Aneuploidie dei cromosomi sessuali (X0,XXX, XXY, XYY)
- **Delezioni e duplicazioni parziali ≥ 7 Mb (CNVs)**
- Analisi di tutte le 22 coppie di Autosomi
- **7 Microdelezioni***

*(Sindrome da delezione 1p36, Sindrome di Cri du Chat, Sindrome di George 2, Sindrome di Angelman/Prader-Willi, Sindrome di Smith-Magenis, Sindrome di Wolf-Hirschhorn, Sindrome da delezione 22q11.2)

Laboratorio di Analisi Cliniche Minerva

📍 Via Mezzacapo, 203 - 84036 Sala Consilina (Sa)
☎ Tel. 0975 22009 - Cel. 392 166 2041
✉ e-mail minervasalaconsilina@gmail.com

Pec laboratoriominervasalaconsilina@pec.it
C.F. e Part. IVA 00311430656
Codice Destinatario KRRH6B9

6. PRENATAL TEST *Global*

- Trisomia 13 - Sindrome di Patau
- Trisomia 18 - Sindrome di Edwards
- Trisomia 21 - Sindrome di Down
- Determinazione del sesso fetale (su richiesta)
- Aneuploidie dei cromosomi sessuali (X0,XXX, XXY, XYY)
- **Delezioni e duplicazioni parziali ≥ 7 Mb (CNVs)**
- Analisi di tutte le 22 coppie di Autosomi
- 7 Microdelezioni*
- **Valutazione del rischio di 164 malattie monogeniche****

*(Sindrome da delezione 1p36, Sindrome di Cri du Chat, Sindrome di George, Sindrome di Angelman/Prader-Willi, Sindrome di Smith-Magenis, Sindrome di Wolf-Hirschhorn, Sindrome da delezione 22q11.2)

**(Analisi di anomalie genetiche causate da mutazioni di singoli geni)

7. PRENATAL TEST *Global Advance*

- Trisomia 13 - Sindrome di Patau
- Trisomia 18 - Sindrome di Edwards
- Trisomia 21 - Sindrome di Down
- Determinazione del sesso fetale (su richiesta)
- Aneuploidie dei cromosomi sessuali (X0,XXX, XXY, XYY)
- **Delezioni e duplicazioni parziali ≥ 7 Mb (CNVs)**
- Analisi di tutte le 22 coppie di Autosomi
- **12 Microdelezioni***
- **Valutazione del rischio di 515 malattie monogeniche****

Laboratorio di Analisi Cliniche Minerva

📍 Via Mezzacapo, 203 - 84036 Sala Consilina (Sa)
☎ Tel. 0975 22009 - Cel. 392 166 2041
✉ e-mail minervasalaconsilina@gmail.com

Pec laboratoriomинervasalaconsilina@pec.it
C.F. e Part. IVA 00311430656
Codice Destinatario KRRH6B9

*(Sindrome da delezione 1p36, Sindrome di Cri du Chat, Sindrome di George, Sindrome di Angelman/Prader-Willi, Sindrome di Smith-Magenis, Sindrome di Wolf-Hirschhorn, Sindrome da delezione 22q11.2, Sindrome da microdelezione 7q11.23, Sindrome di Langer-Giedion, Sindrome di Jacobsen, Sindrome di Potocki-Lupski, Sindrome di Dandy-Walker)

** (Analisi di anomalie genetiche causate da mutazioni di singoli geni)

ANEUPLOIDIE CROMOSOMICHE PIÙ FREQUENTI

La Sindrome di Patau (Trisomia 13) è causata dalla presenza di una copia aggiuntiva del cromosoma 13 ed è associata ad un elevato rischio di aborto. I bambini affetti presentano solitamente gravi difetti cardiaci congeniti e altre patologie. È rara la sopravvivenza oltre il primo anno di vita.

La Sindrome di Edwards (Trisomia 18) è causata dalla presenza di una copia aggiuntiva del cromosoma 18 ed è associata ad un elevato rischio di aborto. I bambini affetti possono manifestare varie malformazioni ed avere un'aspettativa di vita ridotta.

La Sindrome di Down (Trisomia 21) è la trisomia più frequente alla nascita ed è causata dalla presenza di una copia aggiuntiva del cromosoma 21. È associata a disabilità mentali gravi o moderate. Può inoltre causare problematiche all'apparato digerente e cardiaco.

ANEUPLOIDIE DEI CROMOSOMI SESSUALI

La Sindrome di Turner (45, X0) è dovuta alla presenza di un solo cromosoma X. I soggetti affetti sviluppano un fenotipo femminile ma nell'85-90% dei casi non sviluppano o sviluppano solo parzialmente i caratteri sessuali secondari con conseguente infertilità o menopausa precoce. Possono manifestarsi patologie cardiache, renali, bassa statura e disturbi comportamentali.

La Sindrome di Klinefelter (47, XXY) è dovuta alla presenza di un cromosoma sessuale X in più nei maschi. I soggetti affetti manifestano una riduzione dei valori del testosterone e, se non trattati precocemente alla pubertà, possono presentare ipogonadismo e infertilità. È presente anche un aumentato rischio di ritardo nel linguaggio e disturbo dell'apprendimento.

La Trisomia del cromosoma X (47, XXX) è dovuta alla presenza di un cromosoma X in più nelle femmine. Non comporta caratteristiche fenotipiche particolari. I soggetti sono spesso alti e proporzionati. Lo sviluppo puberale è normale ma in un terzo dei casi può essere presente ridotta fertilità, dismenorrea e menopausa precoce. In due terzi dei casi può essere presente un ritardo dello sviluppo psicomotorio.

La Sindrome di Jacobs o disomia del cromosoma Y (47, XYY) è dovuta alla presenza di un cromosoma Y in più nei maschi. La maggior parte dei soggetti presenta alta statura con sviluppo sessuale normale e fertilità conservata. Lo sviluppo intellettuale è di solito nella norma, ma possono manifestarsi ritardo nel linguaggio, disturbo dell'apprendimento e ipotonia muscolare.

PRENATAL TEST Pannello 7 Microdelezioni

Il pannello 7 Microdelezioni può essere effettuato solo in associazione ai test

PRENATAL TEST 3 - PRENATAL TEST Base - PRENATAL TEST Plus.

Le **microdelezioni** indagate sono:

Sindrome da delezione 1p36, Sindrome di Cri du Chat, Sindrome di George, Sindrome di Angelman/Prader-Willi, Sindrome di Smith-Magenis, Sindrome di Wolf-Hirschhorn, Sindrome da delezione 22q11.2

PRENATAL TEST Global Advance

Il PRENATAL TEST *Global Advance* è la **versione più completa oggi disponibile** ed è composta dalla combinazione di tre esami: PRENATAL TEST Global + Analisi di 12 Microdelezioni + Valutazione del rischio di 315 malattie monogeniche.

Per eseguire il test è necessario anche un campione salivare paterno.

L'analisi può essere eseguita per gravidanze singole e gemellari, anche ottenute mediante **fecondazione *in vitro***, ad eccezione delle gravidanze ottenute tramite ovodonazione.

Le **microdelezioni** sono condizioni causate dalla perdita di una piccola parte di un cromosoma e possono generare **anomalie congenite e deficit cognitivo** la cui gravità dipende dalle dimensioni e dalla porzione di cromosoma interessata.

Nella versione *Kario Plus* del PRENATAL TEST è già inclusa l'analisi delle delezioni e duplicazioni superiori a 7 Mb. **Nella versione *Global* e *Global Advance*** invece la ricerca delle microdelezioni utilizza una nuova tecnologia di arricchimento mirato che consente il rilevamento della microdelezioni con un'**accuratezza senza precedenti** (fino a 1 Mb).

Le **malattie monogeniche** sono causate da mutazioni di singoli geni. **Se entrambi i genitori biologici sono portatori della stessa anomalia monogenica verrà segnalato un alto rischio anche per il feto.** Un alto rischio per le anomalie genetiche causate da mutazioni in singoli

geni, indica che il feto ha una possibilità su 4 di essere affetto da malattie autosomiche e una possibilità su 2 di essere affetto da malattie legate al cromosoma X.

L'analisi valuta esclusivamente il rischio fetale. Nessuna indicazione verrà fornita sullo stato di portatore dei genitori. Il test non è eseguibile in caso di fecondazione eterologa.

Versione	Tre	Base	Plus	Karyo	Karyo Plus	Global	Global Advance
Prelievo di sangue materno	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Dalla 10ª settimana di gestazione	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Gravidanze singole	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Gravidanze gemellari*	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Fecondazione in vitro - IVF	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Ovodonazione	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✗
Determinazione sesso fetale (su richiesta)	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Aneuploidie autosomiche più frequenti	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Aneuploidie cromosomi sessuali	✗	✗	✓	✓	✓	✓	✓
Delezioni e duplicazioni ≥ 7mb (CNVS)	✗	✗	✗	✓	✓	✓	✓
Microdelezioni	✗	✗	✗	✗	✗	✓ 7 MICRODELEZIONI	✓ 12 MICRODELEZIONI
Screening malattie monogeniche	✗	✗	✗	✗	✗	✓ 164 MALATTIE MONOGENICHE	✓ 515 MALATTIE MONOGENICHE

***in caso di gravidanza gemellare non sarà possibile eseguire l'analisi delle aneuploidie dei cromosomi sessuali e per quanto riguarda la determinazione del sesso fetale sarà riportata solo la presenza del cromosoma Y**

Laboratorio di Analisi Cliniche Minerva

📍 Via Mezzacapo, 203 - 84036 Sala Consilina (Sa)
 ☎ Tel. 0975 22009 - Cel. 392 166 2041
 ✉ e-mail minervasalaconsilina@gmail.com

Pec laboratoriomинervasalaconsilina@pec.it
 C.F. e Part. IVA 00311430656
 Codice Destinatario KRRH6B9