

GOLDnatal

Test prenatale non invasivo
estremamente sensibile

Brochure informativa per i pazienti



**labor
team**

Cara futura mamma,

essendo in gravidanza, si starà probabilmente preoccupando per la salute del suo bambino. Forse per la sua età, per un risultato anomalo del test del primo trimestre o perché un bambino nella sua famiglia soffre di una malattia congenita. GOLDnatal è un test prenatale non invasivo (NIPT) estremamente sensibile, da effettuare nelle prime fasi della gravidanza.

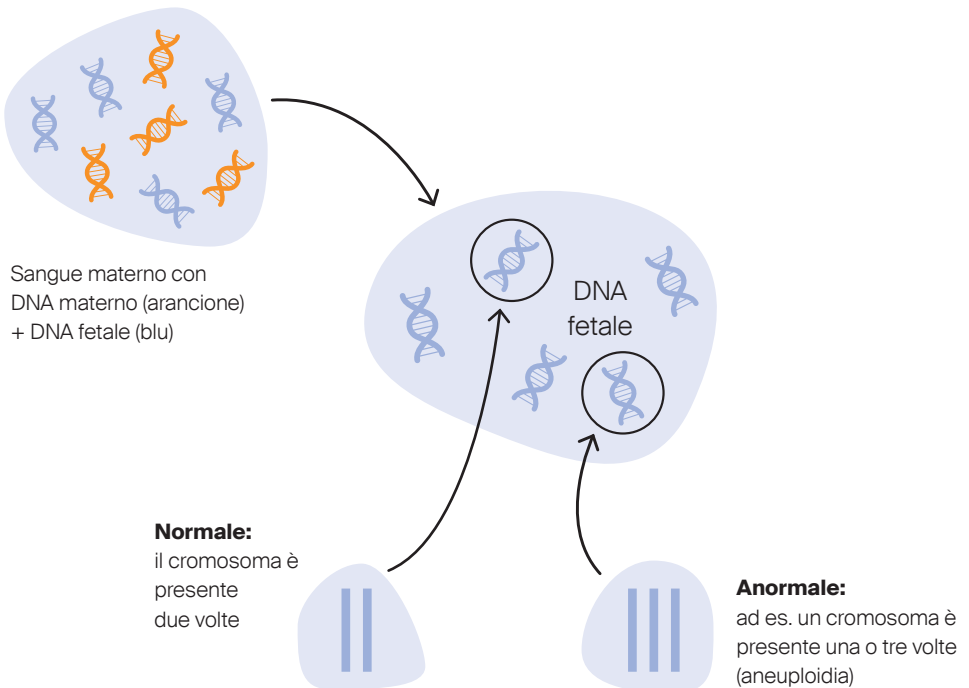
Questo esame è in grado di identificare delle anomalie potenziali, future o già presenti nel bambino. Sulla base dei risultati, è possibile avviare adeguate misure e preparare tempestivamente il trattamento post-natale.



Come funziona GOLDnatal?

Ciascuna cellula dell'organismo umano presenta 23 coppie di cromosomi, che contengono il patrimonio genetico (DNA). In ognuna di queste coppie, un cromosoma proviene dalla madre e uno dal padre. Una coppia di cromosomi determina il sesso: le femmine hanno due cromosomi X, i maschi un cromosoma X e un cromosoma Y. Durante la gravidanza, piccole porzioni di DNA fetale e placentare passano nel circolo sanguigno materno; queste possono essere isolate dal sangue venoso della madre e decodificate con tecnologie all'avanguardia. In tal modo il DNA può essere attribuito ai diversi cromosomi e quantificato, per determinare una possibile anomalia cromosomica.

La nostra tecnologia certificata si basa sulla procedura di Illumina e viene utilizzata nel nostro laboratorio di genetica umana di Goldach SG.



Anomalie cromosomiche esaminate con GOLDnatal

Le anomalie si verificano quando in una determinata coppia di cromosomi compare un cromosoma aggiuntivo o ne manca uno. Nella trisomia, un cromosoma delle cellule del corpo è presente tre volte anziché due. La probabilità di un tale difetto genetico aumenta con l'età della madre. GOLDnatal consente l'esame delle trisomie più frequenti.

Trisomia 21 (sindrome di Down)

La trisomia 21 è l'anomalia cromosomica più nota e più frequente. Nei neonati la frequenza è di circa lo 0,2%. I sintomi tipici sono, tra l'altro, un ritardo dello sviluppo mentale e fisico e in alcuni casi un difettoso sviluppo di determinati organi (per es. disturbi dell'udito e della vista, difetti cardiaci).

Trisomia 18 (sindrome di Edwards)

La trisomia 18 è un po' più rara, con una frequenza di circa lo 0,04%. Il difetto genetico causa gravi disturbi dello sviluppo. La maggior parte dei feti non sopravvive fino alla nascita. I sintomi e la loro gravità sono molto variabili; complessivamente, sono associati alla sindrome di Edwards oltre 100 malformazioni diverse.

Trisomia 13 (sindrome di Patau)

La sindrome di Patau causa gravi malformazioni di diversi organi. La maggior parte dei feti muore prima della nascita e solo pochi neonati sopravvivono al primo anno di vita. La frequenza di questo difetto genetico nei neonati è compresa tra lo 0,01 e lo 0,02%.



Aneuploidie eterosomiche

Le aneuploidie eterosomiche sono le anomalie dei cromosomi sessuali. GOLDnatal esamina le seguenti anomalie:

Sindrome di Turner (monosomia X)

Nella monosomia X manca un cromosoma X. Non sussiste alcuna disabilità mentale e l'aspettativa di vita è nella media. Con un trattamento ormonale, è possibile favorire uno sviluppo in gran parte normale.

Sindrome della tripla X (XXX)

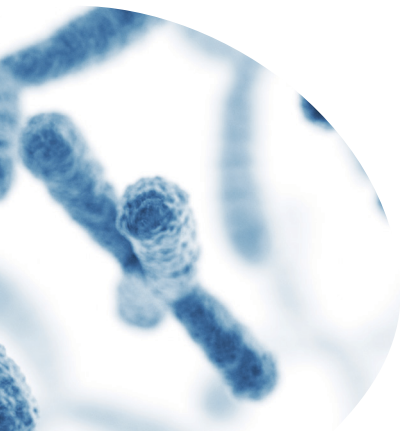
Nella trisomia X, nella donna è presente un cromosoma X aggiuntivo. Le donne colpite hanno spesso una statura superiore alla media. La maggior parte delle donne è colpita solo lievemente o non presenta sintomi.

Sindrome di Klinefelter (XXY)

Gli uomini sani hanno un cromosoma X e un cromosoma Y, mentre nella sindrome di Klinefelter è presente un cromosoma X aggiuntivo. La statura è superiore alla media e spesso sussiste una carenza di testosterone.

Sindrome di Jacobs (XYY)

Nella sindrome di Jacobs, nell'uomo è presente un cromosoma Y aggiuntivo. Gli uomini colpiti hanno spesso una statura superiore alla media. Nella maggior parte dei casi, intelligenza, aspettativa di vita e fertilità non sono limitate.



Sindromi da microdelezione

Le microdelezioni rappresentano una forma di alterazione genomica che comporta la perdita di piccoli frammenti di cromosoma. Con l'ausilio del test GOLDnatal è possibile rilevare le microdelezioni più frequenti, presenti nelle seguenti anomalie:

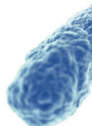
- Sindrome di Di George (22q11.2)
- Sindrome da delezione 1p36
- Sindrome di Angelman (15q11.2)
- Sindrome Cri-du-Chat (5p)
- Sindrome di Prader-Willi (15q11.2)
- Sindrome di Wolf-Hirschhorn (4p)

L'affidabilità di GOLDnatal

GOLDnatal è un test prenatale in cui è sufficiente un prelievo di sangue venoso per l'intera analisi. Non sussiste alcun rischio per lei né per il suo bambino. Rispetto ad altri test non invasivi (ad esempio il test del primo trimestre), GOLDnatal ha un'affidabilità molto più elevata.

Vantaggi di GOLDnatal

- Affidabile: vengono individuate più del 99% delle trisomie 21, 18 e 13
- Rapido: risultati delle trisomie e delle aneuploidie entro 4 giorni lavorativi, delle sindromi da microdelezione entro 6-9 giorni lavorativi
- Semplice: esame del sangue non invasivo



I limiti di GOLDnatal

Per ciascuna sindrome, GOLDnatal fornisce una valutazione del rischio (rischio alto/basso). In caso di rischio elevato di una determinata sindrome, si raccomanda sempre di eseguire un esame più approfondito mediante amniocentesi/villocentesi. Un rischio basso significa che molto probabilmente un bambino non presenta le anomalie cromosomiche esaminate. Come per tutti i test prenatali non invasivi, non è possibile garantire una sicurezza del 100%.

In rari casi, una quantità insufficiente di DNA fetale nel sangue materno porta a un risultato del test con significatività limitata.

Anche la scomparsa di un gemello (vanishing twin) all'inizio della gravidanza o una diversa dotazione cromosomica delle cellule della placenta (mosaicismo placentare) possono portare a risultati di significatività limitata. Per il rilevamento delle trisomie 21, 18 e 13, il test è adatto anche nelle gravidanze gemellari monovulari o biovulari e nelle gravidanze ART (IVF, ICSI, ovodonazione). Il test non è adatto per il rilevamento delle aneuploidie eterosomiche e delle microdelezioni nelle gravidanze gemellari biovulari. GOLDnatal può essere effettuato a partire dalla 10^a settimana di gravidanza (9 + 0 SG).

Durata e costi di GOLDnatal

GOLDnatal costa CHF 480.60. In caso di test del primo trimestre anomalo, GOLDnatal (senza aneuploidie eterosomiche e microdelezioni) è a carico della cassa malati. L'esame per le aneuploidie eterosomiche ha un costo aggiuntivo di CHF 100.00, l'esame per le microdelezioni di CHF 230.00, entrambi non rimborsati dalle casse malati. Gli esami senza risultati definitivi non comportano costi. Il risultato del test per l'accertamento delle trisomie e delle aneuploidie eterosomiche è disponibile entro quattro giorni lavorativi. Gli accertamenti delle sindromi da microdelezione durano 6-9 giorni lavorativi.



labor team w ag

Blumeneggstrasse 55
9403 Goldach
+41 71 844 45 45
info@team-w.ch
www.laborteam.ch