

PraenaTest®

Nuovo screening fetale per la trisomia 21

**Esame prenatale
non invasivo**

Contesto

Il PraenaTest® permette di mettere in evidenza o di escludere una trisomia 21 (sindrome di Down, frequenza 1 – 2 in 1'000 gravidanze) con elevata sicurezza **nel sangue materno**.

Questo esame completa la diagnostica prenatale corrente ed evita, al contrario della biopsia dei villi coriali e dell'amniocentesi, un aborto causato dall'intervento.

La validazione del PraenaTest® per le trisomie 13/18 è atteso per il 2013.



Principio

In gravidanza accanto al DNA materno, il plasma contiene pure DNA fetale. Un aumentata proporzione di sequenze specifiche per il cromosoma 21 indica una trisomia 21 fetale.

Indicazione

- Età della gestante > 35 anni
- Rischio elevato nel test del primo trimestre
- Referti sonografici sospetti in ecografia senza particolarità per malformazioni (SDG 12 – 14)
- Altri fattori di rischio

Significatività

- Sensibilità > 95%, specificità > 99.5% (studio di validazione da parte del fabbricante del test; n=472)
- Non sono possibili conclusioni su cambiamenti cromosomici strutturali
- Le discrepanze mosaico o fetoplacentari non vengono rilevate
- È fortemente consigliata una diagnostica invasiva di conferma in caso di risultato positivo del test (International Society for Prenatal Diagnosis, 2012)

Dati

- Cognome, nome, data di nascita della gestante
- Data, ora del prelievo di sangue
- Settimana di gravidanza (possibile a partire dalla 12ª SDG)
- Numero di feti (non sono possibili conclusioni in caso di gravidanze multiple)
- **Firma del medico e della paziente per il consenso informato** secondo legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU)

Metodo

Sequenziamento next-generation su DNA libero da cellule a partire da plasma sanguigno

Materiale

Set di prelievo PraenaTest®: 2 Cell-Free DNA™ provette BCT, non centrifugate
e-shop → www.viollier.ch, No. articolo 600581

Prezzo

1'500.– CHF; prestazione non presa a carico dalle casse malati

Informazioni Letteratura su richiesta

Dr. phil. Il Christoph Noppen, FAMH medicina di laboratorio, Responsabile Genetica / Biologia molecolare

Redazione Dr. med. Dieter Burki, FAMH medicina di laboratorio, Responsabile del settore Produzione Ovest
contact@viollier.ch | www.viollier.ch