

LEVIGARO

192 / update 02.14

L'attualità medica dal punto di vista del Suo laboratorio

Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH in medicina interna

Dominic Viollier, lic. oec. HSG

PraenaTest® express

Screening fetale per la trisomia 13/18/21 entro sette giorni

**Esame prenatale
non invasivo**

Contesto

Il PraenaTest® permette di mettere in evidenza o di escludere una trisomia 21 (sindrome di Down, frequenza 1 – 2 su 1'000 gravidanze) così come una trisomia 13 e 18 con elevata sicurezza a partire da **sangue materno**.

In caso di gravidanza singola e **da ora anche in gravidanze gemellari** questo esame completa la diagnostica prenatale corrente e, al contrario della biopsia dei villi coriali e dell'amniocentesi, evita un aborto causato dall'intervento.



Principio

In gravidanza oltre al DNA materno, il plasma contiene pure DNA fetale. Un'aumentata proporzione di sequenze specifiche per il cromosoma 13/18/21 indica una trisomia 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

- Tasso di casi totali rilevati 99.0%, tasso di falsi positivi 0.1% (studio di validazione LifeCodexx; n=808)
- Informazione supplementare: sesso fetale
- 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 (Accademia per la medicina feto-materna, 2012)

Dati

- Cognome, nome, data di nascita, altezza e peso della gestante
- Data del prelievo di sangue, settimana di gravidanza (**possibile a partire dalla 9 + 0 SDG**)
- Numero di feti
- **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
Gratuitamente via e-shop → www.viollier.ch, No. articolo 14263

Prezzo

CHF 1'200.– Express, risultato entro 7 giorni
CHF 990.– Standard, risultato entro ca. 14 giorni
→ 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