

Chi può sottoporsi al test PrenatalSafe®?

Tutte le donne in gravidanza con un'età gestazionale di almeno 10 settimane.

Il test può essere eseguito in caso di gravidanze **single** o **gemellari**, anche se ottenute con tecniche di **fecondazione assistita**, sia **omologhe** che **eterologhe**.

Il test non può escludere la presenza di tutte le anomalie cromosomiche fetali. In caso di riscontro patologico, Swissgenoma offre gratuitamente la conferma dei risultati mediante esecuzione del cariotipo fetale molecolare da liquido amniotico o villi coriali.

Cosa sono le aneuploidie?

Sono anomalie caratterizzate da alterazioni del numero dei cromosomi, cioè da un numero maggiore o minore di cromosomi rispetto al numero standard. Si parla, ad esempio, di **trisomia**, quando si riscontra la presenza di un cromosoma in più o di **monosomia**, quando si riscontra l'assenza di un cromosoma.

TRISOMIA 21

È causata dalla presenza di una copia in più del cromosoma 21 ed è anche conosciuta come **Sindrome di Down**. È la causa genetica più comune di ritardo mentale. Si stima che la trisomia 21 colpisce all'incirca 1 neonato su 700. I bambini affetti dalla sindrome di Down presentano un ritardo nella capacità cognitiva e nella crescita fisica e sono anche maggiormente soggetti a sviluppare alcune patologie.

TRISOMIA 18

È causata dalla presenza di una copia in più del cromosoma 18. Conosciuta anche come **Sindrome di Edwards**, si associa ad una elevata abortività. È causa di grave ritardo mentale. Si stima che la trisomia 18 sia presente in 1/5.000 nati.

TRISOMIA 13

È causata dalla presenza di una copia in più del cromosoma 13. Nota anche come **Sindrome di Patau**, si associa ad elevata abortività. Neonati affetti da trisomia 13 hanno numerosi difetti cardiaci, manifestano gravi deficit cognitivi e disabilità dello sviluppo. Non sopravvivono oltre i primi mesi di vita. Si tratta di una condizione molto meno comune della sindrome di Down, che si verifica in circa 1 neonato su 16.000.

Aneuploidie dei cromosomi sessuali

I cromosomi sessuali X e Y sono associati al sesso. Normalmente, le femmine hanno due cromosomi X, mentre i maschi hanno un cromosoma X e un cromosoma Y. In genere, le anomalie dovute al numero dei cromosomi sessuali non causano gravi deficit cognitivi né dello sviluppo fisico-motorio. Complessivamente, circa 1 neonato su 500 nasce con un'anomalia dei cromosomi sessuali.

Le aneuploidie dei cromosomi sessuali riscontrabili con il test sono le seguenti:

Sindrome di Turner o Monosomia X

È la più frequente aneuploidia dei cromosomi sessuali. La maggior parte delle donne affette dalla sindrome di Turner hanno soltanto una copia del cromosoma X. Molte di queste gravidanze vanno incontro ad aborto spontaneo. Le donne affette da sindrome di Turner hanno solitamente una statura più bassa della media. La loro pubertà è ritardata o del tutto assente e possono essere sterili.

Sindrome di Klinefelter (XXY)

I bambini maschi affetti dalla sindrome di Klinefelter hanno due cromosomi X e un cromosoma Y. Si tratta di persone con una tendenza ad avere una statura più elevata della media, la cui pubertà può essere ritardata o del tutto assente e che spesso sono sterili.

Sindrome della tripla X (XXX) e Sindrome di Jacobs (XYY)

I soggetti affetti da queste condizioni possono avere una statura più elevata della media e di solito presentano capacità cognitive normali.

Sindromi da microdelezione

Sono anomalie cromosomiche caratterizzate dalla perdita (microdelezione) di un tratto cromosomico di piccole dimensioni e, di conseguenza, dei geni localizzati su quel frammento cromosomico. Queste alterazioni causano sindromi di importanza clinica variabile a seconda del cromosoma coinvolto, della regione cromosomica interessata e delle relative dimensioni.

Swissgenoma, azienda con core business nel settore commerciale, propone in esclusiva sul territorio svizzero i test genetici di **Laboratorio Genoma**, centro diagnostico ad alta specializzazione, riconosciuto per il suo contributo al progresso della diagnostica molecolare. Collaborazioni a network scientifici e progetti di ricerca gli conferiscono un prestigio internazionale.

Laboratorio Genoma è considerato uno tra i più avanzati centri europei di diagnostica molecolare, con due strutture in Europa **dotate della più avanzata tecnologia nel settore**. I laboratori, realizzati all'interno di una struttura moderna e high tech, si sviluppano su una superficie totale di oltre **4.000 mq** e sono caratterizzati da dotazioni strumentali e tecnologiche avanzate, nonché da standard qualitativi elevati.

Strutture sanitarie e Ospedaliere inviano quotidianamente campioni biologici ai nostri laboratori. L'organizzazione integrata del Centro è strutturata per sviluppare importanti volumi di lavoro: il numero annuo di prestazioni, in costante crescita, supera i **100.000 test genetici**.

Il laboratorio di riferimento di **Swissgenoma** può vantare una tra le più vaste esperienze a livello europeo in ambito della **diagnosi prenatale**, mette a disposizione delle gestanti, e dei medici che le assistono, le tecnologie più avanzate del settore per la diagnosi delle patologie cromosomiche e genetiche del feto.

 PrenatalSafe®

 **SWISSGENOMA®**
Genetic Progress Company
distributore esclusivo di
MAGENOMA®
Molecular Genetics Laboratories Group

Corso Pestalozzi 3
6900 Lugano - (TI) Svizzera
Tel.: +41 (0)91 980.47.00
Fax: +41 (0)91 980.47.02
E-mail: info@swissgenoma.ch
www.swissgenoma.ch



Tecnologia
fast

Risultato
in
3
giorni

 PrenatalSafe®

Screening Prenatale NON INVASIVO
delle principali anomalie cromosomiche
fetali, mediante analisi del DNA fetale
circolante nel sangue materno

 **SWISSGENOMA®**
Genetic Progress Company
distributore esclusivo di
MAGENOMA®
Molecular Genetics Laboratories Group

affronta con serenità la tua gravidanza

**Semplice, Sicuro, Affidabile, Rapido,
Non Invasivo**

PrenatalSafe® è un esame prenatale NON INVASIVO che, analizzando il DNA fetale isolato da un campione di sangue materno, identifica le aneuploidie fetali più frequentemente riscontrate in gravidanza, quali quelle relative ai cromosomi 21, 18, 13, X e Y. Un approfondimento diagnostico di secondo livello, consente inoltre di individuare 6 tra le più comuni sindromi da microdelezione e la trisomia dei cromosomi 9 e 16.

SEMPLICE

È richiesto un semplice **prelievo ematico** (8-10 ml) della gestante (dalla 10ª settimana di gravidanza), dal quale si analizza il DNA fetale circolante.

SICURO

È un test **NON INVASIVO**, per questo motivo è del tutto sicuro per la gestante e per il feto. Vengono quindi azzerati i rischi di abortività presenti nelle tradizionali tecniche di diagnosi prenatale invasiva, come l'amniocentesi e la villocentesi.

AFFIDABILE

L'esame ha un'attendibilità superiore al **99%** nel rilevare la **trisomia 21**, la **trisomia 18** e la **trisomia 13**, e del **95%** per rilevare la **Monosomia X**, con percentuali di falsi positivi **<0.1%**.

RAPIDO

Risultati disponibili in circa **3-7 giorni** lavorativi

**Tecnologia
fast
ad alta
risoluzione**

Grazie all'introduzione dell'innovativa **tecnologia FAST**, è possibile ottenere i risultati dell'esame dopo soli **3 giorni** lavorativi. La procedura **FAST** è attualmente applicabile solo all'analisi standard (aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13, X, Y).

**Risultato
in
3
giorni**

PrenatalSafe® è un test non invasivo, privo di rischi per il feto e la gestante

Il test viene eseguito mediante un semplice **prelievo ematico** della gestante, con un'età gestazionale di almeno **10 settimane**. I risultati sono disponibili in circa **3-7 giorni** lavorativi.

Come si effettua il test PrenatalSafe® ?

Durante la gravidanza, alcuni frammenti del Dna del feto circolano nel sangue materno; questo DNA contiene informazioni genetiche preziose sui cromosomi del bambino.

Il DNA fetale viene inizialmente isolato dalla componente plasmatica del sangue materno. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di **sequenziamento massivo parallelo (MPS)** dell'intero genoma fetale, che impiega tecniche di *Next Generation Sequencing (NGS)*, le sequenze cromosomiche del DNA fetale vengono quantificate mediante sofisticate analisi bioinformatiche, al fine di determinare la presenza di eventuali aneuploidie cromosomiche.

Quali sono le informazioni che PrenatalSafe® è in grado di fornire?

Il test identifica la presenza delle seguenti aneuploidie fetali:

- **Trisomia 21 (Sindrome di Down)**
- **Trisomia 18 (Sindrome di Edwards)**
- **Trisomia 13 (Sindrome di Patau)**
- **Monosomia X (Sindrome di Turner)**
- **XXX (Trisomia X)**
- **XXY (Sindrome di Klinefelter)**
- **YYY (Sindrome di Jacobs)**

Il test inoltre determina il **sesso fetale (XX o XY)**, informazione aggiuntiva molto utile per la gestione del rischio di malattie genetiche legate al cromosoma X, come per esempio la Distrofia Muscolare di Duchenne o l'Emofilia.

PrenatalSafe® prevede anche la possibilità (opzionale) di individuare la presenza nel feto della **trisomia dei cromosomi 9 e 16**, e di **6 tra le più comuni sindromi da microdelezione**:

Sindrome da microdelezione	Regione cromosomica	Prevalenza (alla nascita)
Di George	delezione 22q11.2	1/2.000 - 1/4.000
Cri-du-chat	delezione 5p	1/15.000 - 1/50.000
Prader-Willi	delezione 15q11.2	1/25.000
Angelman	delezione 15q11.2	1/10.000 - 1/20.000
Delezione 1p36	delezione 1p36	1/5.000 - 1/10.000
Wolf-Hirschhorn	delezione 4p	1/50.000

PrenatalSafe® è tra i pochi test prenatali che **NON** viene inviato in service a terze strutture ubicate negli USA o in Cina.



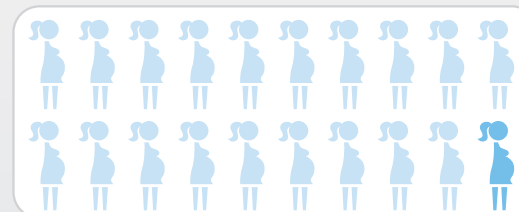
In cosa PrenatalSafe® differisce dai test di screening del 1° e 2° trimestre?

Il test **PrenatalSafe®** è un esame diverso dai test di screening del primo e secondo trimestre (es. Bi-Test e Tri-Test). Questi sono test statistici indiretti che si basano su valutazioni di rischio a priori (età della paziente), riscontri ecografici sul feto e/o indagini biochimiche sul sangue materno. L'insieme di questi dati produce una **percentuale di rischio** di aneuploidia fetale.

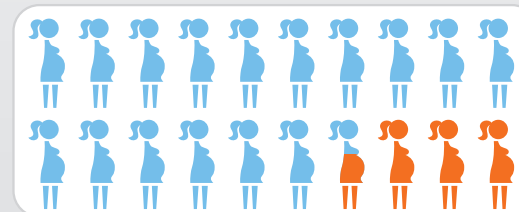
Il test **PrenatalSafe®**, invece, è un'analisi diretta del DNA fetale circolante. Misura, con grande accuratezza, la quantità relativa di DNA fetale dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y, per rilevare l'eventuale presenza trisomie e aneuploidie fetali.

I test di screening del primo trimestre, a differenza di **PrenatalSafe®**, hanno una percentuale di **falsi positivi** fino al **5%** e non rilevano il **5-15%** dei casi di trisomia 21 (falsi negativi).

Tali test potrebbero attribuire un rischio aumentato per trisomia fetale ad una gravidanza in cui il feto in realtà è normale (falso positivo) oppure, al contrario, potrebbero non identificare una gravidanza in cui il feto presenta un'anomalia cromosomica (falso negativo).



Su 20 gravidanze con Bi-Test positivo, una risulterà non affetta da sindrome di Down



Su 20 gravidanze affette da Sindrome di Down, 3 non vengono evidenziate dal Bi-Test

Con il test **PrenatalSafe®** si riduce significativamente il rischio che una gestante venga indirizzata a sottoporsi ad un approfondimento diagnostico invasivo (come l'amniocentesi) non necessario.