

Scritto da Eva Forte

Venerdì 02 Febbraio 2018 13:27

---



Un semplice prelievo del sangue della futura mamma può essere utile per individuare eventuali anomalie cromosomiche nel feto: è possibile grazie a GenoSearch Mamma, un test prenatale di screening non invasivo (NIPT – Non Invasive Prenatal Test) che, analizzando i frammenti di Dna del feto che circolano nel sangue materno, è in grado di indicare i nascituri per i quali è consigliabile un ulteriore approfondimento con tecniche diagnostiche più invasive, come l'amniocentesi o la villocentesi. Quando va eseguito? Il test, che consente di individuare la presenza di anomalie cromosomiche nel feto, si esegue su un semplice campione di sangue venoso materno ed è adatto per tutte le donne in attesa, in quanto permette di evitare i rischi legati a esami diagnostici invasivi. Può essere effettuato dalla 10a alla 18a settimana di gravidanza.

Può essere eseguito anche in caso di gravidanze gemellari, gravidanze concepite per ovodonazione, gravidanze surrogate, madri che hanno subito trapianto d'organo solido o di midollo. Quando è particolarmente indicato? Il test di screening del Dna fetale può essere eseguito da tutte le donne che aspettano un bambino, ma è particolarmente indicato: se la futura mamma ha più di 35 anni; in caso di esito positivo dello screening del primo o del secondo trimestre (Bi/Tri Test); se la gravidanza è a rischio di aborto spontaneo; se la prima ecografia ha rilevato alcune anomalie; se dalla storia familiare risulti il rischio di anomalie cromosomiche. L'attendibilità e l'accuratezza dei risultati di questo test sono elevate, con una

Scritto da Eva Forte

Venerdì 02 Febbraio 2018 13:27

---

frequenza di falsi positivi/falsi negativi inferiore allo 0,1%. Le anomalie cromosomiche individuate Il test sulle anomalie cromosomiche nel feto è in grado di rilevare, oltre al sesso del nascituro, diverse anomalie cromosomiche tra cui la trisomia 21 (o Sindrome di Down), la trisomia 18 (o Sindrome di Edwards) e la trisomia 13 (o Sindrome di Patau); individua inoltre le aneuploidie dei cromosomi sessuali, ovvero le variazioni nel numero dei cromosomi X e Y, come accade nella sindrome di Klinefelter (XXY), nella sindrome di Jacobs (XYY), nella sindrome di Turner (X0) e nella trisomia dell'X (XXX). Cosa sono le trisomie? Le trisomie si verificano quando il feto presenta un cromosoma in più. La sindrome di Down (o trisomia 21) è quella più frequente alla nascita ed è causata dalla presenza di un cromosoma 21 in più. Si associa a ritardo mentale da moderato a grave e in circa il 40% dei casi sono presenti malformazioni a carico del cuore, dei reni, dello stomaco e dello scheletro. La sindrome di Edwards (o trisomia 18) è causata dalla presenza di un cromosoma 18 in più ed è associata a gravi malformazioni congenite multiple non compatibili con la vita. La sindrome di Patau (o trisomia 13) è causata dalla presenza di un cromosoma 13 in più ed è spesso incompatibile con la vita del feto. I bambini nati con sindrome di Patau solitamente presentano gravi difetti cardiaci congeniti e altre malformazioni e difficilmente sopravvivono oltre il primo anno di vita.  
[www.stemwaybiotech.com](http://www.stemwaybiotech.com) 840 000 908 [info@stemwaybiotech.com](mailto:info@stemwaybiotech.com)