


PraenaTest®

Test prenatale
non invasivo (NIPT)

 eurofins

Pränatal-Medizin



Rimane nello studio medico

Consenso informato per l'esecuzione del PraenaTest®

Esame prenatale non invasivo per rilevare eventuali anomalie cromosomiche nel nascituro.

Cara paziente,

la gravidanza porta con sé tanta felicità ed è forse il momento più emozionante e importante della vostra vita. Naturalmente, si possono provare anche sentimenti contrastanti e qualche incertezza. Soprattutto con il primo figlio, spesso non si sa cosa riserverà il prossimo futuro, cosa si dovrà affrontare e come si riuscirà fare il meglio per sé e per il nascituro.

Durante questo periodo, il vostro medico sarà a disposizione per fornirvi consigli e supporto, seguirà insieme a voi lo sviluppo del bambino e vi consiglierà su tutti i test preventivi per la gravidanza.

La medicina moderna offre molte possibilità per individuare eventuali rischi per la salute in una fase precoce della gravidanza grazie a esami del tutto sicuri per voi e per il vostro bambino. Il PraenaTest®, non invasivo, può determinare se il vostro bambino presenta anomalie cromosomiche già dalla nona settimana di gravidanza.

Prima del test e del prelievo di sangue, è importante che siate informati sulle possibilità, i limiti e i rischi di questo metodo di analisi.

Cosa è in grado di rilevare il PraenaTest® nel nascituro?

Il PraenaTest® è un moderno test di screening. Può essere utilizzato per rilevare anomalie cromosomiche, ovvero determinate alterazioni del materiale genetico del nascituro. Quasi ogni cellula umana contiene materiale genetico (sotto forma di DNA), organizzato nei cromosomi del nucleo cellulare. Le cellule del corpo umano contengono di norma 46 cromosomi. I cromosomi 1-22 (autosomi) sono presenti in duplice copia: un cromosoma proviene dalla madre e uno dal padre. Inoltre, le cellule umane contengono due cromosomi sessuali (eterosomi): le donne hanno due cromosomi X, gli uomini un cromosoma X e uno Y. Anche in questo caso, un cromosoma sessuale proviene dalla madre e uno dal padre.

In casi rari, può accadere che singoli cromosomi siano presenti non due ma tre volte nel nucleo cellulare dell'embrione. La presenza di tre cromosomi viene chiamata "trisomia" e il numero che segue indica il cromosoma interessato, ad esempio "trisomia 21". Le trisomie sono rare, tuttavia il rischio aumenta con l'età della madre (e in parte anche del padre). Di norma, le trisomie sono associate ad anomalie cliniche o anche a problemi di salute dell'embrione. Il PraenaTest® può rilevare le seguenti anomalie cromosomiche:

Trisomia 21 (sindrome di Down)

L'anomalia cromosomica più comune è la trisomia 21, che causa la sindrome di Down. I bambini con sindrome di Down sono affetti da disabilità fisiche e mentali che presentano vari livelli di gravità.

Frequenza: tra 1:700 e 1:800

Trisomia 18 (sindrome di Edwards)

Con questa rarissima anomalia cromosomica, il rischio di aborto spontaneo aumenta notevolmente: a causa della gravità di questa malattia, circa il 90% dei neonati muore entro i primi giorni di vita. Solo raramente le persone colpite raggiungono l'età adulta, ma rimangono completamente dipendenti da aiuti esterni a causa di gravi disabilità.

Frequenza: tra 1:6.000 e 1:8.000

Trisomia 13 (sindrome di Patau)

La trisomia più rara è la sindrome di Patau, in cui si verificano gravi malformazioni degli organi e il rischio di aborto spontaneo aumenta significativamente. Le malformazioni degli organi rendono quasi impossibile la sopravvivenza del neonato oltre il primo anno di vita.

Frequenza: 1:12.000

Monosomia X/(X0) (sindrome di Turner)

Nella monosomia X è presente solo un cromosoma X, mentre manca il secondo cromosoma sessuale. È l'unica monosomia compatibile con la vita e colpisce solo le femmine. Tipici delle portatrici sono l'infertilità, la bassa statura e un rischio più elevato di sviluppare difetti cardiaci. Nella maggior parte dei casi, non si riscontrano funzionalità ridotte a livello mentale.

Frequenza: 1:2.500

XXX (sindrome della tripla X)

La sindrome della tripla X o trisomia X è l'anomalia cromosomica più comune nelle bambine. Nella maggior parte dei casi, questa sindrome rimane inosservata per tutta la vita, poiché non provoca quasi mai disturbi clinicamente rilevanti.

Frequenza: 1:1.000

XXY (sindrome di Klinefelter)

La sindrome di Klinefelter si manifesta nei neonati maschi, che spesso sono più alti della media, e di solito provoca infertilità.

Frequenza: 1:600

XYY (disomia del cromosoma Y/sindrome di Jacobs)

Nella sindrome di Jacobs, nelle cellule è presente un cromosoma Y in più. Nella maggior parte dei casi, questa sindrome rimane inosservata per tutta la vita. I ragazzi presentano per lo più un'intelligenza nella norma, ma una statura superiore alla media.

Frequenza: 1:1.000

RAA – Rare Autosomal Aneuploidies (aneuploidie autosomiche rare)

Le RAA sono anomalie cromosomiche rare che interessano tutti gli autosomi. Con l'analisi RAA del PraenaTest®, è possibile esaminare anche i cromosomi da 1 a 12, da 14 a 17, 19, 20 e 22 per le monosomie e le trisomie, nonché i cromosomi 13, 18 e 21 per le monosomie. Se viene rilevata un'aneuploidia autosomica rara in una gravidanza in corso, spesso si tratta di un cosiddetto "mosaico". In questo caso, vengono colpite solo alcune cellule del nascituro (mosaico fetale), e/o solo parti della placenta (mosaico placentare). Il quadro clinico di un mosaico può variare notevolmente e dipende da quale cromosoma è interessato e da quali o quante cellule portano il difetto cromosomico. Il mosaico placentare può quindi rimanere in gran parte senza conseguenze o può anche essere accompagnato da insufficienza placentare. In quest'ultimo caso, può succedere che i trattamenti per il nascituro siano inadeguati. I feti le cui cellule sono affette da mosaicismo per una rara aneuploidia autosomica presentano solitamente malformazioni fisiche e disturbi dello sviluppo mentale. In alcuni casi, tuttavia, il quadro clinico risulta normale.

CNV (Copy Number Variations)

In una cosiddetta CNV, è interessata solo un'area parziale all'interno del cromosoma, la quale si presenta in un numero di copie aumentato (duplicazione) o ridotto (delezione). L'espressione delle caratteristiche della malattia dipende dalla localizzazione e dalle dimensioni dell'area colpita. Questo può portare a malformazioni degli organi interni o a disturbi dello sviluppo mentale. PraenaTest® viene utilizzato per verificare la presenza di una CNV ≥ 7 Mb.

Frequenza: 1:10.000

Sindrome da microdelezione 22q11.2 (sindrome di DiGeorge)

Questa sindrome si manifesta con un'alterazione del cromosoma 22 che può influire sullo sviluppo del nascituro. Si verifica spontaneamente nel 90% dei casi e si manifesta in un neonato su circa 4.000. Questo esame opzionale è particolarmente utile se il medico riscontra anomalie, ad esempio nello screening ecografico degli organi, che potrebbero essere correlate alla sindrome di DiGeorge o alla sindrome velo-cardio-facciale.

Frequenza: 1:4.000



Si prega di notare

La maggior parte degli esami prenatali non rivela alcuna anomalia. Tuttavia, nel caso di un risultato positivo, è più che comprensibile che in un primo momento siate un po' preoccupati. È quindi ancora più importante ottenere informazioni approfondite dal proprio medico. In queste situazioni, una consulenza psicologica può essere un ulteriore aiuto molto valido.



Ulteriori informazioni sul PraenaTest®

Il PraenaTest® può essere effettuato anche in caso di gravidanza gemellare?

Il PraenaTest® può essere effettuato anche in caso di gravidanza gemellare. Non sono previsti costi aggiuntivi.

Il PraenaTest® funziona anche dopo un trattamento di fertilità?

Dopo un trattamento di fertilità (donazione di ovuli, FIV o ICSI), il PraenaTest® può essere eseguito senza restrizioni.

Come si svolge il PraenaTest®?

Sono necessari solo pochi passaggi perché il risultato venga inviato al medico curante entro pochi giorni lavorativi:

- 1** Consulenza esaustiva e informazioni dettagliate da parte del vostro medico 
- 2** Prelievo di sangue dalla punta del dito eseguito dal medico 
- 3** Analisi del sangue in Germania; risultato inviato allo studio medico in pochi giorni 
- 4** Discutete il risultato con il vostro medico 

Come deve essere valutato il risultato di un test negativo?

Un risultato negativo del test significa che la presenza di anomalie cromosomiche nel nascituro è molto improbabile. Le anomalie cromosomiche diverse da quelle previste dagli esami richiesti non vengono rilevate dal PraenaTest®, per cui non viene fatta alcuna dichiarazione in merito. Di conseguenza, altre aberrazioni genetiche non possono essere rilevate. Inoltre, il PraenaTest® non è in grado di rilevare alcune forme particolari di anomalie cromosomiche. Leggete anche la sezione "Limiti dell'esame" e parlatene con il vostro medico.

Anche se il risultato dell'esame è negativo, è necessario sottoporsi agli esami preventivi raccomandati, in particolare agli esami ecografici.

Come deve essere valutato il risultato di un test positivo?

Un risultato positivo del test indica chiaramente che il nascituro è portatore dell'anomalia cromosomica in questione.

Secondo le raccomandazioni mediche, un risultato positivo del test deve essere ulteriormente chiarito dal punto di vista diagnostico con un esame invasivo. In casi molto rari, l'anomalia cromosomica rilevata è presente nelle cellule della placenta, ma il nascituro non ne è affetto.

Costi

Discutete insieme al vostro medico quali esami sono indicati per voi e per la vostra situazione personale. Dal 1° luglio 2022, la rilevazione prenatale non invasiva delle tre trisomie 21, 18 e 13 può essere fatturata come prestazione coperta dalla cassa malattia pubblica tedesca. Oltre alla gamma di prestazioni fornite dalla cassa malattia, ogni paziente può decidere - in consultazione con il proprio medico - di far controllare se siano presenti altri disturbi cromosomici pagando autonomamente. I prezzi attuali per il pagamento autonomo sono disponibili su www.praenatest.de/preise.

Quanto è attendibile il PraenaTest®?

L'elevata accuratezza del PraenaTest® è stata dimostrata da studi clinici. La sensibilità è la probabilità che un'anomalia cromosomica effettivamente presente venga rilevata come positivo nel test.

La specificità indica la probabilità con cui un'anomalia cromosomica non presente venga rilevata come negativo.

Affidabilità del PraenaTest® nel rilevamento delle aneuploidie autosomiche

PraenaTest® ¹	Trisomia 21	Trisomia 18	Trisomia 13	RAA	CNV
Sensibilità	>99,9% (130/130)	>99,9% (41/41)	>99,9% (26/26)	96,4% (27/28)	74,1% (20/27)
Specificità	99,9% (1982/1984)	99,9% (1995/1997)	99,9% (2000/2002)	99,8% (2001/2005)	99,8% (2000/2004)

Affidabilità nel rilevamento degli eterosomi o delle aneuploidie eterosomiche

Su 1.963 neonati esaminati, il 100% è stato identificato correttamente come maschio o femmina.¹

La tabella seguente mostra la corrispondenza in caso di aneuploidia eterosomica nota.

Corrispondenza nella classificazione del sesso fetale negli studi clinici in caso di aneuploidia eterosomica citogeneticamente confermata¹

	X0	XXX	XXY	XYY
Corrispondenza con il risultato del NIPT	90,5% (19/21)	100% (17/17)	100% (23/23)	91,7% (11/12)

¹ VeriSeq NIPT Solution v2 foglietto illustrativo 1000000078751 v06 agosto 2021

Affidabilità nel rilevamento della microdelezione 22q11.2

Nella fase di convalida, è stato condotto uno studio interno in cieco con del materiale campione positivo: tutti i campioni analizzati soddisfacenti i criteri di qualità sono stati classificati correttamente.

La sensibilità prevista è dell'85%, la specificità del 99,65%.

Il NIPT è un test di screening non invasivo che può determinare rapidamente – e in modo sicuro per madre e figlio – il rischio che il nascituro possa avere uno dei disturbi cromosomici qui menzionati. In casi molto rari, sono possibili falsi positivi o falsi negativi.

Limiti dell'esame

Il PraenaTest® non è in grado di rilevare le delezioni/duplicazioni cromosomiche inferiori ad una dimensione di 7 Mb (ad eccezione della microdelezione 22q11.2). Le triploidie e le poliploidie non possono essere rilevate con il PraenaTest®. Nemmeno i mosaici possono essere individuati con certezza. In un mosaico, le cellule di un tessuto o dell'intero organismo portano informazioni genetiche diverse. La presenza di un gemello

scomparso, se affetto da un'anomalia cromosomica, può portare a un risultato positivo del PraenaTest®, il quale non è rappresentativo della gravidanza. Un gemello scomparso può anche essere la causa di una discrepanza tra il sesso del feto rilevato e quello determinato mediante il PraenaTest®.

Per ulteriori informazioni sulle limitazioni del PraenaTest®, rivolgetevi al vostro medico.



Gemello scomparso

“Gemello scomparso” è il nome dato a un feto in una gravidanza multipla. Durante le prime settimane di gravidanza, uno dei gemelli muore, ma invece di venire espulso attraverso un sanguinamento, viene riassorbito dal corpo materno. Tuttavia, frammenti del materiale genetico del gemello scomparso possono essere ancora presenti nel sangue della madre, il che può influenzare il risultato del PraenaTest®.

Poliploidie/Triploidie

Nella poliploidia, l'intera serie di cromosomi è presente più di due volte (in greco “poli-”= molti). Nella triploidia, ad esempio, i cromosomi sono presenti tre volte (lat. “tri-”). Invece dei normali 46 cromosomi, in caso di triploidia le cellule del corpo contengono 69 cromosomi.

Consulenza genetica

Oltre a queste informazioni, riceverete una consulenza genetica in conformità con la legge tedesca sulla diagnosi genetica (GenDG) prima e dopo ogni esame, risultati alla mano. La consulenza prima di un esame genetico in conformità alla legge tedesca GenDG comprende:

- chiarimenti in merito alle vostre domande
- valutazione di referti medici esistenti
- rilevamento di anomalie nella storia clinica personale e familiare (anamnesi) in relazione all'esame
- informazioni sulla necessità di effettuare test genetici derivanti dalle vostre domande o dalla vostra storia clinica
- informazioni su possibilità, limiti e rischi associati al prelievo del materiale per le procedure d'esame prese in considerazione
- valutazione dei rischi genetici, compresa una discussione delle implicazioni per la pianificazione della vostra vita familiare e, eventualmente, per la vostra salute.
- supporto in caso di stress fisico e psicologico causato dall'esame e dai suoi risultati
- valutazione della necessità di una consulenza genetica dettagliata da parte di uno specialista in genetica umana

La consulenza genetica da parte del medico avrà luogo una volta che avrete prestato il vostro il consenso informato al test genetico.

Consenso informato per l'esecuzione del PraenaTest® ai sensi del §9 della legge tedesca GenDG

Ho ricevuto, letto e compreso le informazioni generali (e le eventuali informazioni specifiche aggiuntive) ricevute per iscritto in merito alle analisi genetiche in conformità con la legge tedesca GenDG.

Con la mia firma, presto il mio consenso all'esecuzione del PraenaTest® e al prelievo del campione di sangue necessario a tale scopo.

Ho avuto la possibilità di discutere a sufficienza tutte le questioni su cui avevo dubbi o perplessità. Sono stato informato del fatto di poter revocare il mio consenso in tutto o in parte in qualsiasi momento, senza fornire motivazioni e senza alcuno svantaggio per me, e di avere il diritto di non conoscere i risultati dell'esame.

Altri commenti in merito alle informazioni e alla consulenza fornite (da compilare da parte del medico)

Luogo / Data

Cognome e nome della paziente (in stampatello)

Firma della paziente

X

Sono consapevole di poter interrompere le procedure d'esame avviate in qualsiasi momento fino alla comunicazione dei risultati e di poter richiedere la distruzione del materiale da analizzare, compresi tutti i componenti e tutti i risultati ottenuti fino a quel momento. La revoca deve essere effettuata per iscritto.

Questo è un modulo di servizio di Eurofins Pränatal-Medizin. Costituisce una dimostrazione delle informazioni fornite per il personale medico responsabile e rimane nello studio medico. Non si assume alcuna responsabilità per la completezza.