

## Fetal Test GynePro

### Test non invasivo per la ricerca delle aneuploidie cromosomiche su DNA fetale da sangue materno

#### **COS'E'**

E' un test per valutare il DNA fetale libero presente nel sangue materno al fine di stimare la probabilità che il feto sia affetto da un'aneuploidia (cioè un numero alterato di cromosomi), di cui la più frequente è la Sindrome di Down (trisomia 21). Con questo test è anche possibile fornire una valutazione della possibile presenza di altre anomalie cromosomiche (aneuploidie) quali la trisomia 13 e la trisomia 18. Nel test, infine, possono essere valutati anche i cromosomi sessuali (X e Y); in tal modo è possibile identificare sia il sesso genetico del feto sia eventuali anomalie numeriche a carico dei cromosomi sessuali. In popolazioni ad alto rischio (età > 35 anni), l'esame è caratterizzato da una sensibilità e specificità molto elevata (>99% per la trisomia del cromosoma 21). Nella popolazione generale (ad es. donne con età <35 anni) il test può essere effettuato ugualmente, tuttavia in questo momento sono disponibili minori informazioni per definire la precisione dell'indagine, che in questi casi, potrebbe essere inferiore. Il prelievo ematico deve essere eseguito a partire dalle 11a settimana compiuta di età gestazionale (calcolata dall' giorno dell'ultima mestruazione). E' quindi consigliabile che la paziente esegua una datazione ecografica precisa della gravidanza poiché eventuali discrepanze con l'epoca di amenorrea potrebbero falsare la valutazione dell'età gestazionale e compromettere l'affidabilità del risultato.

#### **COSA NON E'**

Il test è estremamente preciso ma non è un esame diagnostico. Il risultato è probabilistico, cioè indica la possibilità che la patologia possa essere presente, senza però fornire a riguardo una matematica certezza. Allo stato attuale delle conoscenze l'unica metodica per la determinazione del cariotipo fetale è rappresentata da tecniche invasive, quali la villocentesi o l'amniocentesi; sarà sempre necessario eseguire una tecnica invasiva quale l'amniocentesi per confermare la diagnosi nel caso in cui il test identifichi o indichi il sospetto della presenza di una aneuploidia. Analogamente deve essere sottolineato che un risultato che indichi assenza di aneuploidie, sebbene estremamente rassicurante, non è in grado di escludere con assoluta certezza la presenza delle anomalie cromosomiche oggetto dell'indagine. Inoltre, il test non è in grado di valutare il rischio di patologie genetiche o malformative che non siano riconducibili alle anomalie cromosomiche sopracitate.

#### **IN COSA CONSISTE**

Presso il nostro Centro l'analisi del DNA fetale circolante su sangue periferico materno (FetalTest) viene offerta secondo due modalità, una Standard ed una Plus.

Il **FetalTest Standard** comprende:

- Il prelievo di sangue della gestante da eseguire non prima della 11a settimana di gravidanza (non occorre essere a digiuno), per la valutazione del DNA fetale;
- Una consulenza genetica durante la quale verranno fornite tutte le informazioni relative alle caratteristiche del test ed ai suoi limiti.

Il **FetalTest Plus** comprende:

- Il prelievo di sangue della gestante da eseguire non prima della 11a settimana di gravidanza (non occorre essere a digiuno), per la valutazione del DNA fetale;
- Una consulenza genetica durante la quale verranno fornite tutte le informazioni relative alle caratteristiche del test ed ai suoi limiti.
- Un'ecografia genetica o pre-morfologica per valutare ulteriori possibili problematiche malformative fetali.

Inoltre, qualora il test rilevi un sospetto o presenza di aneuploidia saranno messi a disposizione, se richiesti:

- Una consulenza genetica post-test per discutere l'esito dell'esame;
- L'esecuzione di una amniocentesi per la determinazione del cariotipo fetale (mappa cromosomica del feto).

### TEMPI DI REFERTAZIONE

Il referto del FetalTest sarà disponibile entro 2 settimane dal prelievo. Qualora la paziente opti per la versione Plus il risultato della sola ecografia sarà fornito al termine dell'esame insieme al CD contenente le immagini ecografiche ed il DVD con la registrazione dell'intero esame.

### RISCHI

Gli esami del FetalTest non sono invasivi e quindi non comportano rischi di alcun genere per la gestante ed il feto.

### COME PRENOTARE L'ESAME

Per ulteriori informazioni e prenotare l'esame presso le sedi GynePro di Bologna e Verona chiamare il numero 051 442094.

### COSTI

#### Nuove Tariffe

FetalTest Standard	€ 620.00
FetalTest Plus	€ 720.00