

**INFORMATIVA PER LO SCREENING NON INVASIVO SU PLASMA  
MATERNO PER L'INDAGINE DI TRISOMIE DEI CROMOSOMI 21,18,13  
(PraenaTest®)**

PraenaTest® è un esame sicuro e senza rischi per il feto. L'esame può contribuire a eliminare, se infondate, preoccupazioni e ansie riguardo alla Sua gravidanza.

PraenaTest® ricerca alterazioni nel numero di specifici cromosomi nel patrimonio genetico del feto. Gli esami non invasivi attualmente disponibili possono rilevare tali anomalie tramite ecografia, ad esempio con la translucenza nucale, nonché attraverso la misurazione di determinati ormoni della gravidanza nel sangue. Tuttavia tali esami hanno un valore diagnostico limitato. Esistono inoltre metodi d'indagine invasivi, che prevedono il prelievo e l'esame di liquido amniotico (amniocentesi) o di villi coriali (villocentesi). I metodi invasivi presentano un elevato valore diagnostico, ma comportano il rischio di un aborto spontaneo.

Con il PraenaTest® è oggi disponibile un nuovo metodo d'indagine che unisce i vantaggi di entrambi i metodi tradizionali, senza presentarne tuttavia gli svantaggi: da un lato il test è privo di rischi per Lei e per il feto, dall'altro è estremamente accurato.

Per saperne di più, legga le pagine seguenti e chieda consigli e chiarimenti al Suo medico di fiducia.

**Che cosa può rilevare PraenaTest®?**

PraenaTest® può rilevare determinate alterazioni dei cromosomi, le cosiddette anomalie numeriche di cromosomi, nel bambino che ha in grembo. Si tratta delle cosiddette trisomie 21, 18 e 13, delle sindromi di Klinefelter e di Turner, nonché della sindrome della tripla X e XYY o sindrome di Jacob. La frequenza di queste patologie è di 1 su 800 nascite per la trisomia 21 (Sindrome di Down); 1 su 5.000 per la trisomia 18 (Sindrome di Edwards); 1 su 16.000 per la trisomia 13 (Sindrome di Patau); 1 su 1000 femmine per la sindrome del triplo X; da 1:500 a 1:1000 maschi per la sindrome di Klinefelter; e 1 su 1000 maschi per la sindrome di Jacob.

Oltre a queste anomalie, PraenaTest® rileva anche il sesso del nascituro (si può comunque decidere di non conoscere il sesso, segnalandolo nell'apposito modulo di richiesta dell'esame).

**Qual è il grado di accuratezza di PraenaTest®?**

Negli studi condotti per valutare il valore diagnostico di PraenaTest® nelle gravidanze singole, gli esiti sono risultati corretti nel 99,8% di tutti i campioni analizzati. Il valore diagnostico del PraenaTest® è stato anche testato su gravidanze gemellari: l'esito è risultato corretto in tutti i campioni esaminati.

**Che tipo di risultati si ottengono?**

Un risultato "negativo" indica l'assenza delle anomalie cromosomiche oggetto dell'analisi.

Un risultato "positivo" indica la presenza di un'anomalia nei cromosomi del feto. In questo caso si consiglia, previo parere del medico, di confermare il risultato tramite diagnosi prenatale invasiva (sebbene rara, esiste la possibilità che l'alterazione rilevata coinvolga solo la placenta e non il feto).

Un risultato "incerto" o "non conclusivo" può essere ottenuto quando il campione non presenta i requisiti necessari per effettuare l'esame. Ad esempio, la quantità di DNA fetale può essere troppo bassa. In questi casi sarà necessario effettuare un secondo prelievo.

**È valido anche nel caso di gravidanze gemellari?**

PraenaTest® funziona anche nel caso di gravidanza bi-gemellare. In questo caso, Lei potrà sapere se un'eventuale anomalia cromosomica coinvolge solo uno o entrambi i feti. Il prezzo dell'esame non cambia.

**Cosa accade ai miei dati genetici e a quelli del mio bambino?**

I Suoi campioni di sangue e tutte le informazioni ad essi correlate saranno utilizzati esclusivamente per l'esame genetico indicato nella Sua richiesta di esame. L'esito del test sarà comunicato soltanto al Suo medico o a un Suo rappresentante, se indicato nell'esame richiesto.

**Perché devo sottopormi all'esame con PraenaTest®?**

Decine di migliaia di donne hanno già eseguito PraenaTest®. PraenaTest® è appropriato in tutti i casi in cui ci si voglia accertare che il feto non sia portatore delle più frequenti sindromi da anomalie cromosomiche. Inoltre, l'esame prenatale è particolarmente indicato in caso di età avanzata della gestante o di familiarità per una sindrome cromosomica.

**A partire da quale settimana di gravidanza posso eseguire il PraenaTest®?**

Si può eseguire il PraenaTest® a partire dalla fine della nona settimana di gravidanza (SG 9+0 p.m.). Si consulti comunque con il Suo medico per sapere quando è opportuno per Lei eseguire PraenaTest®.

**Sono incinta dopo un trattamento dell'infertilità. Posso eseguire PraenaTest®?**

Sì. PraenaTest® può essere utilizzato senza limitazioni a seguito di trattamento dell'infertilità, anche in caso di donazione di ovuli.

**PraenaTest® è rimborsato?**

PraenaTest® fa parte delle cosiddette prestazioni mediche a carico del paziente.

**Dove posso eseguire il PraenaTest®?**

PraenaTest® è fornito da R&I Genetics Srl, laboratorio di analisi genetiche autorizzato con sede presso la "Torre della Ricerca", Corso Stati Uniti 4, 35127 Padova. Per ulteriori informazioni e per richiedere l'esame può contattare il numero 049 870 5062.

**Ho deciso di eseguire PraenaTest® Cosa succede poi?**

Dopo avere ricevuto informazioni complete e la relativa consulenza genetica dal Suo medico, e avere firmato la dichiarazione di consenso al PraenaTest®, il medico o il laboratorio La sottoporrà a un prelievo di sangue utilizzando l'apposito set di prelievo PraenaTest®.

**Quando ricevo l'esito del test?**

Il Suo medico riceverà l'esito del test mediamente entro 8-10 giorni lavorativi dal ricevimento del Suo campione di sangue presso il nostro laboratorio diagnostico. Il Suo medico La informerà in merito. Scegliendo il servizio Express, il tempo di attesa si riduce a soli 5-6 giorni lavorativi.

**Se l'esito del test è nella norma, significa che il mio bambino è sano?**

Un esito negativo e nella norma del test significa che è possibile escludere con un alto grado di sicurezza che il Suo bambino sia affetto da una delle anomalie cromosomiche indagate. Ciononostante, il Suo medico seguirà con particolare attenzione il prosieguo della Sua gravidanza. Se il suo bambino è affetto da un'altra malattia, il PraenaTest® non è in grado di fornire alcuna informazione al riguardo. Il PraenaTest® non è inoltre in grado di rilevare alcune forme rare di anomalie cromosomiche. Legga a questo proposito il capitolo "Limiti dell'esame" e ne parli con il Suo medico.

**Che cosa accade se l'esito dell'esame è anomalo?**

Un esito positivo (anomalo) del test significa che il feto è portatore della relativa anomalia cromosomica con un alto grado di certezza. Previo parere medico, si raccomanda di verificare ulteriormente in modo diagnostico l'esito del test mediante un esame invasivo, generalmente un'amniocentesi. Questo ulteriore esame è necessario anche perché, in casi molto rari, l'anomalia cromosomica evidenziata può essere effettivamente presente nella placenta, ma non interessare il feto.

In alternativa, ci contatti direttamente al numero 049 870 5062. Saremo lieti di aiutarla ed a Sua completa disposizione.

**Limiti dell'esame**

Come tutte le tecniche analitiche, PraenaTest® presenta dei limiti diagnostici, che sono quelli indicati nella sezione che riguarda l'accuratezza dell'esame. In particolare, statisticamente, la probabilità che l'esame non fornisca un risultato conclusivo o affidabile è intorno allo 0,1% dei casi. Con PraenaTest® non è possibile rilevare alterazioni strutturali dei cromosomi, cioè quelle in cui una parte del cromosoma è mancante, è in soprannumero oppure è inserita erroneamente. Non è possibile determinare con certezza i cosiddetti "mosaici", vale a dire i casi in cui le cellule di un tessuto o dell'intero organismo dell'embrione hanno un corredo genetico eterogeneo. In rari casi, di solito legati alla quantità di DNA fetale presente nel sangue, può accadere che PraenaTest® non fornisca alcun esito o che quest'ultimo sia incerto. Nel caso di gravidanze gemellari, se viene rilevata un'anomalia cromosomica, non è possibile stabilire quale dei feti presenti l'alterazione. In caso di positività, è consigliabile confermare l'esito tramite esame invasivo.