



## INFORMATIVA SCREENING BIOCHIMICO DEL I TRIMESTRE

Il test combinato del I trimestre è un test di screening non invasivo per la valutazione personalizzata del rischio che un feto presenti anomalie cromosomiche. Le anomalie cromosomiche sono costituite da modificazioni del numero o della struttura dei cromosomi le cui cause sono per lo più ignote; tuttavia, è stato dimostrato che il rischio di concepire un feto che presenti anomalie cromosomiche aumenti all'aumentare dell'età materna. In particolare, donne con età superiore ai 35 anni di età hanno un rischio aumentato di avere feti affetti da trisomia 21, la più frequente, che causa la sindrome di Down e trisomia 13 (Sindrome di Patau) e 18 (Sindrome di Edwards) che sono invece più rare. Il calcolo del rischio basato sul test combinato è effettuato attraverso l'integrazione di una misurazione ecografica, del dosaggio di due proteine nel sangue materno e di dati clinico-anamnestici della gestante. Attraverso un prelievo di sangue materno vengono dosate due proteine: la free-beta-hCG (frazione libera della gonadotropina corionica) e la PAPP-A (proteina A plasmatica associata alla gravidanza). I valori di queste due sostanze, prodotte dalla placenta, hanno valori diversi nei feti affetti da anomalie cromosomiche rispetto ai valori riscontrati nei feti con corredo cromosomico normale.

Attraverso un'ecografia transaddominale vengono misurate: la lunghezza del feto, lo spessore della "translucenza nucale" (NT), determinata dall'accumulo di fluido dietro alla nuca del feto, e viene rilevata la presenza o l'assenza dell'osso nasale. Lo spessore della NT aumenta con l'aumentare dell'epoca gestazionale, ma risulta associato anche a un rischio più elevato di anomalie cromosomiche (in particolare di trisomia 21 e, meno frequentemente, di trisomie 13 e 18). I dati della gestante utili per il calcolo del rischio comprendono dati clinici (età, peso, presenza di diabete, epoca gestazionale, tipo di gravidanza - spontanea o assistita, singola o gemellare) e dati anamnestici (precedenti figli o gravidanze con anomalie cromosomiche, fumo, assunzione di farmaci). Infine, il rischio stimato è calcolato con l'ausilio di software dedicati che prendono in considerazione alcuni parametri fetali e alcuni parametri della gestante.

La preeclampsia è una complicazione grave della gravidanza che si verifica in 2-8 gravidanze su 100. Sottoporsi allo screening per verificare il rischio di preeclampsia è un passo importante per proteggere la salute della madre e del bambino.

Fattori angiogenetici quali il fattore di crescita placentare (PIGF) e la proteina tirosin-chinasico fms-simile solubile (sFlt-1) sono stati individuati come buoni bio-marcatore nella previsione della preeclampsia nel breve termine ed il rapporto sFlt-1/PIGF correla con il rischio di insorgenza di preeclampsia.

### PROCEDURA E CARATTERISTICHE DEL TEST

**1. Dosaggio PAPP-A e free  $\beta$ -hCG per BITEST:** Viene effettuato un prelievo di sangue venoso materno e vengono quantificati attraverso un dosaggio biochimico, i valori delle proteine PAPP-A e free  $\beta$ -hCG.

**2. BITEST (Screening biochimico nel I trimestre di gravidanza):** Consiste in un calcolo del rischio con software dedicato, al fine di ottenere una stima del rischio individuale per le trisomie 21, 18 e 13. Prevede l'elaborazione combinata di dati biochimici e anamnestici della gestante e parametri ecografici del feto, tra cui:

- Valori delle due proteine presenti nel sangue materno (free  $\beta$ -hCG, PAPP-A). Questi dati vengono trasformati in multipli della mediana (MoM) attraverso un calcolo statistico che permette di uniformare i dati eliminando variazioni dovuti alle unità di misura e al metodo analitico utilizzati.
- NT translucenza nucale, spazio anecogeno nella regione posteriore del collo;
- CRL, lunghezza del feto dall'estremità cefalica al margine esterno del bacino, per un'accurata epoca gestazionale;
- Presenza di alcuni parametri fetali

Questi dati ecografici devono essere forniti dal medico. Personal Genomics raccomanda che venga rilevato da personale certificato e non si assume la responsabilità del dato fornito.

La data del prelievo per il dosaggio di PAPP-A e free  $\beta$ -hCG deve essere al massimo il giorno successivo alla misurazione della translucenza nucale.

**3. Screening preeclampsia:** prevede il dosaggio del fattore di crescita placentare (PIGF) e della proteina tirosin-chinasico fms-simile solubile (sFlt-1) il cui rapporto (sFlt-1 / PIGF) ha un valore predittivo negativo o positivo per lo sviluppo della preeclampsia.

Il BITEST può essere effettuato tra la 9<sup>a</sup> e la 13<sup>a</sup> settimana di gestazione.

Le analisi sono eseguite in *service* presso laboratori esterni accreditati, qualificati e certificati.

### POSSIBILI RISULTATI DEL TEST

Il risultato del calcolo del rischio può essere basso, intermedio o aumentato per trisomia 21, 18 e 13, rispetto ai valori di riferimento indicati nel referto. A seconda della categoria di rischio rilevata, è possibile suggerire eventuali approfondimenti.

Il test di screening per la preeclampsia rivela la probabilità di sviluppare tale condizione e sapere se il rischio è superiore al previsto aiuta il medico a definire nel miglior modo possibile il tipo di assistenza da fornire.

Qualsiasi sia il risultato, si raccomanda di discuterlo con il medico specialista che ha prescritto il test.

### LIMITI DEL TEST

Il test combinato fornisce una stima del rischio attraverso un calcolo probabilistico; non è un test diagnostico, pertanto non permette di riconoscere o escludere con certezza che il feto sia affetto da trisomia 21, 18 o 13. Un rischio aumentato non indica con certezza che il feto sia affetto da tali anomalie cromosomiche. Un rischio basso non azzerà il rischio che il feto sia affetto da trisomia 21, 18 o 13.

Il test per la preeclampsia non è un test diagnostico ma fornisce una stima del rischio. Un risultato a basso rischio implica una bassa probabilità di sviluppare la preeclampsia. Un risultato ad alto rischio non implica necessariamente la comparsa della preeclampsia.

### TEMPI DI RISPOSTA

È prevista l'emissione del referto in circa 5 giorni lavorativi dal ricevimento del campione per il **Dosaggio PAPP-A e free  $\beta$ -hCG** e in 7 giorni lavorativi per **BITEST** e **Screening preeclampsia**. In rari casi, si può verificare la necessità di ripetere il prelievo per materiale non idoneo o un prolungamento dei tempi di refertazione dovuto alla necessità di ripetere alcune fasi di lavorazione.



## PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI

Personal Genomics considera i risultati del test assolutamente confidenziali. Tutti i suoi dati personali saranno trattati secondo quanto stabilito dalla normativa vigente in materia di protezione dei dati personali (privacy): D. Lgs. 196/2003 e Reg. UE 2016/679 e loro s.m. e i. Si veda in proposito l'apposito consenso informato allegato.

Utilizzo delle informazioni. I dati anonimizzati relativi alle pratiche standard (controllo qualità, procedure operative, standard di laboratorio) ed alle informazioni genetiche, ottenute nel corso dell'analisi, potranno essere utilizzate da Personal Genomics, previo suo consenso, per monitorare e migliorare il processo di sequenziamento del DNA e di interpretazione dei dati. In tutti i casi, l'utilizzo dei dati avverrà nel pieno rispetto delle normative vigenti.

Ricerca. Personal Genomics impiega le più moderne tecnologie e i più avanzati database oggi disponibili, che sono tuttavia ancora limitati, e che richiedono un costante sviluppo. Per rendere sempre più precisa e completa l'interpretazione dei risultati, Personal Genomics chiede che Lei acconsenta all'utilizzo del Suo campione residuo e delle Sue informazioni sanitarie, inclusi i dati genetici, a fini di ricerca. Il campione ed i dati ad esso correlati saranno naturalmente anonimizzati e questo processo, fondamentale per un costante miglioramento dell'interpretazione, sarà applicato nel pieno rispetto della normativa vigente. Lei ha comunque la possibilità di ritirare il suo implicito consenso all'utilizzo dei suoi dati per scopi di ricerca in qualsiasi momento, scrivendo a [pg@pec.personalgenomics.it](mailto:pg@pec.personalgenomics.it). Può tuttavia decidere che sia il campione residuo sia i suoi dati anonimizzati non vengano utilizzati da Personal Genomics a scopo di ricerca esprimendo la sua volontà nel consenso allegato.