

Che cos'è una trisomia?

Gli esseri umani hanno 23 paia di cromosomi, strutture di DNA e proteine che contengono le informazioni genetiche.

Una trisomia è una anomalia cromosomica che si verifica quando sono presenti tre copie di un particolare cromosoma invece delle due previste.

- * La trisomia 21 è legata ad un cromosoma 21 sovrannumerario ed è la più comune trisomia alla nascita. La trisomia 21 è comunemente nota come Sindrome di Down. Si stima che la trisomia 21 sia presente in 1/700 nati.
- * La trisomia 18 è dovuta ad un cromosoma 18 sovrannumerario. È conosciuta anche come Sindrome di Edwards. Si stima che la trisomia 18 sia presente in 1/5.000 nati.
- * La trisomia 13 è dovuta ad un cromosoma 13 sovrannumerario. È nota anche come Sindrome di Patau. La sopravvivenza oltre l'anno di età è rara. Si stima che la trisomia 13 sia presente in 1/16.000 nati.

Analisi del Cromosoma Y

Harmony test analizza le sequenze del cromosoma Y, fornendo informazioni in merito al sesso fetale e all'aneuploidia del cromosoma Y, che significa due o più copie di Y, con un'attendibilità dei risultati >99%.

Harmony™
TEST PRENATALE



*Un esame non invasivo rivoluzionario
per la vostra gravidanza*

CHE COS'È HARMONY TEST

Il test prenatale Harmony è un esame non invasivo e privo di rischi eseguito su sangue materno, che analizza il rischio di trisomie fetali più comuni e l'aneuploidia Y in gravidanze dalla 10ª settimana in poi.

Per eseguire il test è sufficiente un tradizionale prelievo di sangue materno, sul quale viene eseguita un'analisi diretta del DNA fetale, circolante durante la gravidanza nel sangue della madre.

L'esame, che si basa sulle più recenti evoluzioni dei test prenatali non invasivi, rileva il rischio di trisomia 21 con attendibilità superiore al 99%, e il rischio di trisomia 18 e trisomia 13 rispettivamente con attendibilità del 98% e 80%.

Fornisce informazioni sul sesso fetale e sulla aneuploidia Y con un'affidabilità maggiore del 99%.



I VANTAGGI

- * Rispetto ai test prenatali invasivi quali villocentesi e amniocentesi, Harmony test è assolutamente privo di rischi per la madre e per il feto.
- * Rispetto ad altri test di screening, come il dual test, ha un altissimo tasso di affidabilità: è in grado di rilevare oltre il 99% dei feti affetti dalla trisomia 21.
- * Può essere eseguito già dalla 10ª settimana di gravidanza.
- * Permette di individuare trisomie fetali anche in gravidanze da ovodonazione.
- * Avallato dalla comunità scientifica internazionale, è l'unico test che ha il sostegno esplicito della Fetal Medicine Foundation.

CHIAREZZA DEI RISULTATI

Harmony è un test di screening, non effettua una diagnosi. I risultati del test vengono consegnati nell'arco di 15 giorni dalla data del prelievo. Il referto evidenzia l'alto o basso rischio in maniera molto chiara e comprensibile, anche in forma grafica. Se Harmony rileva un profilo di rischio elevato, non significa necessariamente che la gravidanza abbia una delle trisomie analizzate: è necessario consultare il ginecologo o il genetista. Solo un esame invasivo (cariotipo su villi coriali o liquido amniotico) determinerà la presenza nel feto della trisomia identificata da Harmony. In rarissimi casi Harmony rileva un basso rischio in feti con trisomia. L'esame invasivo è l'unico strumento per confermare che un

feto a basso rischio sia senza trisomie.

Con una frequenza di falsi positivi di 50 volte inferiore a quello degli attuali esami di screening, Harmony Test è uno strumento importante per la gestante che non sia intenzionata ad effettuare una diagnosi invasiva. Le trisomie 21, 18 e 13 sono circa la metà delle anomalie cromosomiche (dal 40% al 70% a seconda dell'età) che vengono identificate dalle analisi invasive:

- **Villocentesi:** è una procedura che consiste nel prelievo di una piccola quantità di tessuto dalla placenta. Si effettua tra la 10ª e la 12ª settimana di gravidanza; si associa ad un rischio di abortività aggiuntivo dello 0,5%.

- **Amniocentesi:** è una procedura in cui si preleva una piccola quantità del liquido amniotico. Si analizza il cariotipo e array-CGH. L'amniocentesi si effettua a partire dalla 16ª settimana di età gestazionale e si associa ad un rischio di abortività aggiuntivo dello 0,1%.

Harmony rileva il rischio di trisomie 21, 18, 13 e l'aneuploidia Y del feto, ma non tutte le anomalie fetali. Non può essere utilizzato in gravidanze gemellari.