
TEST DEL DNA FETALE

IL TEST DEL DNA FETALE CIRCOLANTE È UNA TECNICA DIAGNOSTICA PRENATALE INNOVATIVA NON INVASIVA. L'ANALISI DEL DNA FETALE PERMETTE DI ANALIZZARE LA PICCOLA QUANTITÀ DI DNA FETALE PRESENTE NEL CIRCOLO SANGUIGNO DELLA MADRE IN GRAVIDANZA.

COME SI ESEGUE?

Il test si effettua mediante un prelievo di sangue della madre. Il prelievo può essere fatto precocemente, intorno alla 10° settimana di gravidanza e dovrebbe essere accompagnato da una consulenza genetica che guida nella scelta del test prenatale più adatto alla situazione.

Questa tecnica viene effettuata solo da pochi anni in Italia.

LA SENSIBILITÀ DEL TEST

Durante la gravidanza, circa il 10% del DNA libero (cfDNA) nel sangue materno è di origine placentare (frazione fetale media del 10%). Il test del DNA rappresenta un'indagine genetica che si basa sulla quantificazione di sequenze uniche (non ripetitive) di DNA libero, che sono assegnate a specifici locus cromosomici.

Il test può essere applicato come screening per la trisomia 21 per la quale presenta un'alta sensibilità (99%). La sua sensibilità per la trisomia 18 e la trisomia 13 appare inferiore.

Il test del DNA è da considerare un importante potenziamento della strategia di screening in modo particolare per la bassa percentuale di falsi positivi (inferiore allo 0,1% per la trisomia 21, inferiore allo 0,5% per tutte e tre le trisomie sopra menzionate) che permette una drastica riduzione della necessità di eseguire test invasivi.

L'accuratezza del test del DNA nella gravidanza gemellare deve essere ulteriormente studiata, ed è inferiore rispetto alla gravidanza singola.

Il test va proposto previo adeguato counselling da parte di un ginecologo o di un genetista, e con il consenso informato della donna.

Il test va integrato con le strategie di screening attuali, non sostituendosi a queste. A tutte le gestanti deve essere offerta un'ecografia a 11-13+6 settimane indipendentemente dalla loro intenzione di effettuare il test del DNA.

Se si ottiene un risultato patologico è necessario confermarlo con una tecnica invasiva: la villocentesi o l'amniocentesi.

Dott.ssa Elena Corradini

GINECOLOGIA - OSTETRICIA

VANTAGGI E SVANTAGGI

VANTAGGI: essendo una tecnica non invasiva, azzera il rischio di perdita fetale. La possibilità di eseguirlo precocemente permette, in caso di esito positivo, di rientrare nei tempi per eseguire test invasivi, gli unici che danno una risposta certa sul cariotipo fetale.

SVANTAGGI: ha un costo elevato.

Fonte:

*LINEE GUIDA SIEOG (Società Italiana di Ecografia Ostetrico Ginecologica)
Edizione 2015*