



Test non invasivo su sangue materno per l'identificazione delle cause cromosomiche di abortività



*Analisi del DNA fetale libero circolante (cfDNA)
mediante Next Generation Sequencing*

www.pocadvance.it



POCADVANCE

cfDNA Karyo



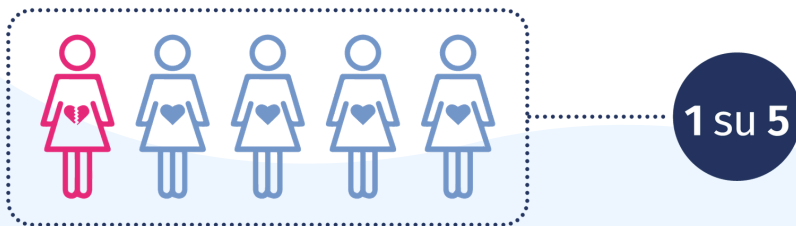
INQUADRAMENTO CLINICO: ABORTO SPONTANEO E RAZIONALE DIAGNOSTICO

L'aborto spontaneo rappresenta la complicanza più frequente del primo trimestre di gravidanza, con un'incidenza stimata tra il **15%** e il **25%** delle gravidanze clinicamente riconosciute.

Sebbene i fattori eziologici siano molteplici, circa il **60%** dei casi è riconducibile ad **anomalie cromosomiche** del prodotto del concepimento (POC).¹⁻²

L'identificazione di un'anomalia cromosomica come causa dell'evento abortivo riveste un elevato valore clinico: consente di **stimare il rischio di ricorrenza** e di individuare eventuali **riarrangiamenti cromosomici** familiari che possono predisporre la coppia ad abortività ricorrente o alla nascita di nati affetti da **malformazioni congenite** e/o **disabilità intellettiva**.

In questo contesto, l'American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) e la Society for Maternal-Fetal Medicine raccomandano, già dal 2016, di eseguire l'**analisi cromosomica** su tessuto placentare, liquido amniotico o **prodotto del concepimento** in tutti i casi di **morte fetale intrauterina** o **mortalità perinatale**.³



¹ D'Ippolito S. et al., 2017

² Rosenfeld J.A. et al., 2015

³ Committee Opinion No. 581, 2016



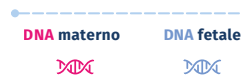
IL TEST POCADVANCE cfDNA KARYO

POCADVANCE cfDNA Karyo è un test genetico **non invasivo** che, attraverso l'analisi del **DNA fetale libero (cfDNA)** da un campione di sangue della gestante, consente di determinare il **cariotipo molecolare** del prodotto del concepimento. Il test si avvale di tecnologie di sequenziamento massivo parallelo (**Next Generation Sequencing – NGS**) ad alta sensibilità e risoluzione, permettendo di rilevare **alterazioni cromosomiche fetali** potenzialmente responsabili dell'evento abortivo.

Vantaggi dell'analisi su cfDNA

- ✓ **Non invasivo:** eseguibile con semplice prelievo ematico materno
- ✓ **Tempistica clinicamente utile:** eseguibile prima di eventuale revisione cavitaria
- ✓ **Applicabile anche precocemente:** potenzialmente eseguibile nelle **fasi iniziali** della gestazione (≥ 5 settimane)

Sangue materno



IL DNA FETALE LIBERO CIRCOLANTE (cfDNA): RAZIONALE

Durante la gravidanza, la placenta rilascia fisiologicamente frammenti di DNA nel circolo materno (apoptosi), a partire circa dalla **5ª settimana di gestazione**. Questo materiale è definito **DNA fetale libero circolante (cfDNA)**. In prossimità di un evento abortivo, il tessuto placentare può continuare a rilasciare cfDNA nel sangue materno, rendendo possibile l'esecuzione di indagini **non invasive** nell'immediatezza della diagnosi ecografica di interruzione spontanea di gravidanza, con l'obiettivo di ottenere informazioni utili sul possibile contributo genetico.



POCADVANCE

cfDNA Karyo

VANTAGGI DELL'ANALISI SU CFDNA RISPETTO ALLE METODICHE TRADIZIONALI



Non invasività

eseguibile mediante semplice prelievo ematico materno, senza necessità di procedura chirurgica o coltura cellulare del tessuto abortivo



Tempestività

applicabile fin dalle prime fasi della gestazione (≥ 5 settimane) e prima di eventuale revisione cavitaria



Rapidità di refertazione

risultati disponibili in **2-3 giorni lavorativi**



Alta risoluzione

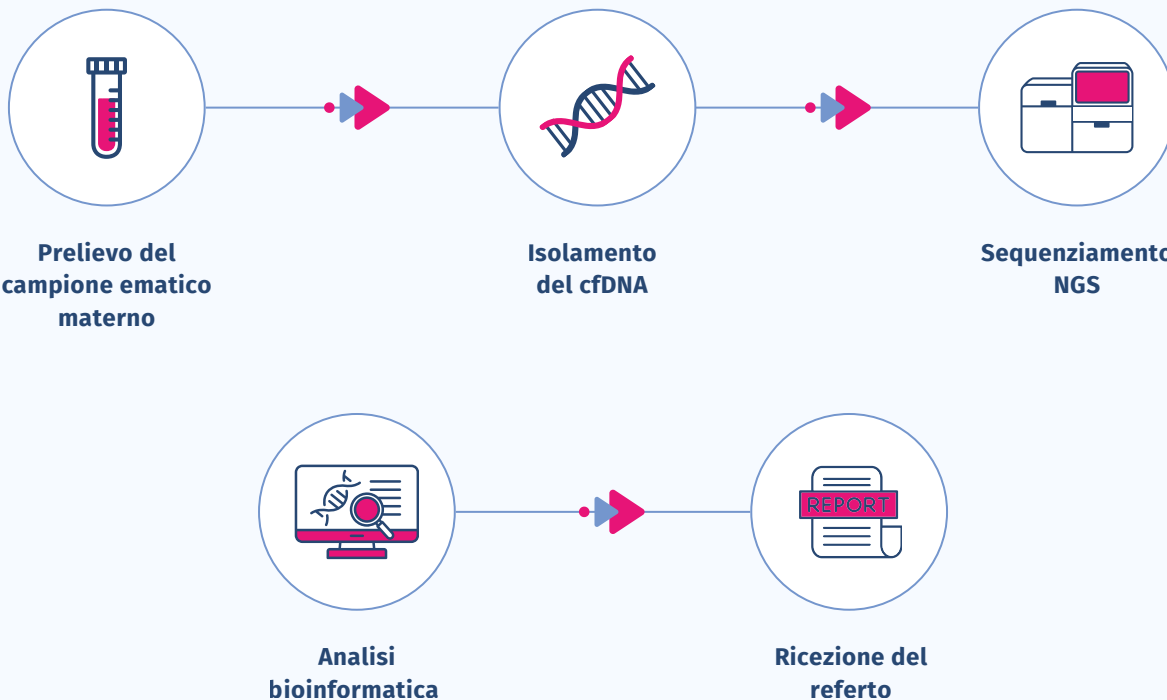
cariotipo molecolare ottenuto tramite NGS, con capacità di rilevare **sindromi da microdelezione/microduplicazione** di dimensioni superiori a **2 Mb**



POCADVANCE

cfDNA Karyo

TECNOLOGIA: ALTA RISOLUZIONE E BIOINFORMATICA AVANZATA





POC ADVANCE

cfDNA Karyo

INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI



POSITIVO

Alterazione cromosomica rilevata.

È stata individuata un'anomalia cromosomica numerica o strutturale nel cariotipo fetale.



NEGATIVO

Nessuna alterazione cromosomica rilevata.

Il test non ha evidenziato anomalie cromosomiche; l'assetto fetale risulta compatibile con un cariotipo euploide.





POCADVANCE

cfDNA Karyo

INDICAZIONI AL TEST

POCADVANCE cfDNA Karyo è indicato in particolare nei seguenti contesti:

- ✓ **aborto spontaneo** in atto (sacca anembrionale, assenza di attività cardiaca, aborto in evoluzione) in cui si voglia avviare l'indagine in modo non invasivo e tempestivo;
- ✓ anamnesi di **abortività ricorrente**
- ✓ perdite gestazionali ripetute in assenza di spiegazione clinica esaustiva.



POCADVANCE

cfDNA Karyo

COME RICHIEDERE IL TEST



Richiesta
del kit



Compilazione della
documentazione
contenuta nel kit



Raccolta del
campione



Spedizione
del campione



Ricezione del
referto

Tempistica del prelievo

Il prelievo ematico va eseguito **il prima possibile** dopo la conferma ecografica di interruzione della gravidanza e **prima** di eventuale revisione cavitaria; in alternativa **entro 24 ore** dall'espulsione del prodotto del concepimento.

Il test è eseguibile in caso di **gravidanze singole o gemellari** (monozigotiche o dizigotiche) con **≥ 5 settimane** di gestazione.

Tempi di refertazione



2-3 giorni lavorativi

Genomica è un laboratorio e centro diagnostico d'eccellenza nel settore della genetica e della biologia molecolare, attivo sia nell'applicazione clinica che nella ricerca. Si avvale di professionisti con esperienza più che ventennale e di tecnologie avanzate, con l'obiettivo di offrire prestazioni diagnostiche sempre più accurate e accessibili.



Disponibilità su
**tutto il territorio
italiano**



Laboratori dotati delle
tecnologie più innovative e di
sistemi di qualità avanzati



100.000 analisi
all'anno



Dipartimento
dedicato alla **ricerca**



Team di specialisti in
genetica medica



**Professionisti con oltre
20 anni di esperienza**
in genetica e biologia
molecolare

LABORATORI E STUDI MEDICI



Roma: Via Arduino 38 - 00162 Tel.: 06.21115020
E-mail: info@genomicalab.it
www.genomicalab.it

SEDE LEGALE



Roma: Via Arduino 38 - 00162
PEC: info@pec.genomicalab.it
P. IVA e C.F.: 14554101007 - REA: RM - 1530210

Visita il sito
dedicato al test

