

Testarea prenatala neinvaziva

Sfatul genetic are drept scop oferirea unui suport medical cuplului, discutarea cauzelor unor probleme genetice, riscul de recurență al unor afecțiuni sau posibilitatea prevenirii lor.

În domeniul obstetrical, sfatul genetic se poate acorda:

- preconceptional
- prenatal
- postnatal

Prenatal, sfatul genetic cuprinde:

- examinarea fenotipului fetal - prin ecografie obstetricală - depistarea de malformații fetale, markeri ecografici (translucență nucală, os nazal, doppler cardiac, unghi facial), decelarea retardului de creștere intrauterină
- examinarea genotipului fetal – cariotipul fetal efectuat după biopsia de vilozități coriale, amniocenteză, cordocenteză, **depistarea celulelor fetale în sângele matern.**

Testele din sângele matern au rolul de a încadra sarcina respectivă într-o anumită grupă de risc, în special în ceea ce privește defectele de tub neural, trisomia 21 (sindromul Down) – cut off 1/250, trisomia 18 (sindromul Edwards) - cut off 1/100 și trisomia 13 (sindromul Patau) – cut off 1/100, riscul de a prezenta defecte de tub neural, riscul de a dezvolta hipotrofie ulterioară.

- dublu test - PAPP-A, β HCG - se efectuează între 10 -14 săptămâni de sarcină
- triplu test - α -fetoproteina, β HCG, estriol - se efectuează între 15 -18 săptămâni de sarcină
- cvadruplu test - α -fetoproteina, β HCG, estriol, inhibina A - se efectuează între 15 -18 săptămâni de sarcină

Testarea prenatală neinvazivă **NIPT** utilizează ADN-ul fetal liber din plasma femeilor gravide pentru screening-ul aneuploidiilor fetale ce implică cromozomii 13, 18, 21, X și Y.

ADN-ul fetal liber circulant ce reprezintă aproximativ 3-13% din ADN-ul matern liber total, derivă probabil în mare parte din placenta și dispare în decurs de câteva ore după nașterea fătului.

Investigația fiind neinvazivă este evitat riscul de avort și infecție intrauterină asociat cu testarea prenatală invazivă, iar detectarea aneuploidiilor fetale permite intervenția precocă.

Adresabilitate

- vârsta maternă avansată (>35 ani)
- ecografie sugestivă pentru anomalii cromozomiale fetale
- risc crescut de anomalii cromozomiale la dublu test sau triplu test
- istoric familial pozitiv pentru anomalii cromozomiale sau boli monogenice

- contraindicații pentru metodele invazive (amniocenteza, biopsia de vilozitati coriale) de diagnostic prenatal: placenta previa, iminență de avort sau infectii HBV/HIV
- fertilizare in vitro
- avort habitual;

Detectie

- Trisomia 21 (Sindromul Down)
- Trisomia 18 (Sindromul Edwards)
- Trisomia 13 (Sindromul Patau)
- Trisomia 9
- Trisomia 16
- Trisomia 22
- Aneuploidii ale cromozomilor de sex
 - Monosomia X (Sindromul Turner)
 - XXY (Sindromul Klinefelter)
 - XXX
 - XYY
- Sindroame de deleție
- Identificarea sexului genetic

Testul NIFTY

- examinează sângele periferic matern și utilizează tehnologia de secvențiere de ultimă generație

- poate fi efectuat între săptămâna a 10-a și săptămâna a 24-a de sarcină

Testul Panorama

- diferențiază ADN-ul fetal de cel matern prin metoda SNP (single nucleotide polimorfism)
- se poate face începând cu săptămâna 9 de sarcină
- poate detecta sindromul geamănului disparut (Vanishing Twin)
- determina sarcina molară completă în primul trimestru de sarcină
- screeningul triploidiei
- recunoaște mozaicismul matern
- se poate lucra cu cea mai mică fracție fetală (2,8%)

Testul VERAgene

- este un test prenatal non-invaziv de nouă generație, permite și identificarea riscului fetal pentru 100 de boli monogenice
- pentru sarcinile monofetale și gemelare, inclusiv cele obținute prin fertilizare în vitro (FIV) la cel puțin 10 săptămâni de gestație.
- sindromul geamănului dispărut, după săptămâna a 10-a de gestație și la 4 săptămâni după dispariția unuia dintre embrioni.