

La scelta migliore per lo screening della delezione 22q11.2

La microdelezione 22q11.2

fa ora parte del menù di opzioni del test Harmony. Lo screening prenatale precoce della delezione 22q11.2 e la sua corretta diagnosi permettono una migliore e consapevole gestione della gravidanza e del periodo neonatale.¹ Prescrivi l'analisi della 22q11.2 selezionando l'apposito box nel modulo di richiesta.



Prescrivi il test prenatale Harmony

Caratteristiche del test Harmony:



Menu di opzioni flessibile e per anomalie rilevanti clinicamente



Risultati rapidi indipendentemente dal numero di opzioni selezionate



Evita di doversi sottoporre a inutili procedure invasive dovute ai falsi positivi²

Scegli per le tue pazienti solo i test che sono davvero clinicamente rilevanti rispetto a quelli che includono le microdelezioni rare. L'inclusione di ogni anomalia, infatti, porta con sé un aumento del numero totale di falsi positivi dovuto alla somma cumulativa dei relativi tassi di falsi positivi associati ad ogni condizione analizzata.

Prestazioni

Microdelezione 22q11.2

	Tasso di rilevazione	Tasso di falsi positivi
All'interno della regione di 3 Mb*	75% ³	0.5% ³

*include le regioni con frammenti di lunghezza minore

Opzioni disponibili

Harmony prenatal test: fornisce una stima del rischio di avere una gravidanza affetta da trisomia 21, 18 e 13. Validato anche per gravidanze gemellari e da fecondazione assistita (IVF), incluse quelle da donazione omologa o eterologa.⁴

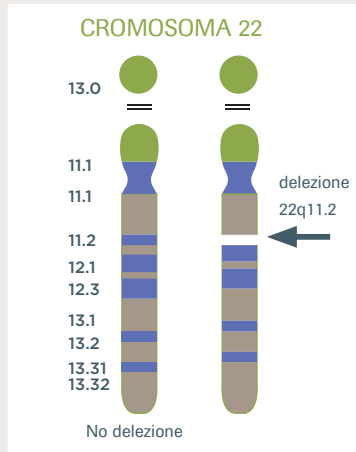
Opzioni aggiuntive:

- Sesso del feto*
- Monosomia X**

- Pannello delle Aneuploidie dei Cromosomi Sessuali (SCA) **
- 22q11.2**

** Solo per gravidanze singole
* Per gravidanze single e gemellari

Screening della delezione 22q11.2



La 22q11.2 è l'anomalia più frequente tra le varie microdelezioni⁵

Questa condizione può coinvolgere circa

1 gravidanza su **1000**⁶

È la seconda causa genetica più comune di disabilità intellettiva dopo la Sindrome di Down.⁷

Identifica le gravidanze potenzialmente a rischio:

- L'età materna non è un fattore di rischio per le microdelezioni⁶
- Più del 90% degli individui affetti da 22q11.2 non ha una storia familiare specifica⁸
- La delezione 22q11.2 non viene identificata in modo affidabile dai test di screening tradizionali o dal cariotipo⁷



Rilevanza clinica

La delezione 22q11.2 è la causa di un insieme di condizioni definite come Sindrome di DiGeorge o Sindrome velocardiofaciale (VCF). Le manifestazioni cliniche sono estremamente variabili, hanno un diverso grado di gravità e sono difficili da predire a livello prenatale. Alcune delle caratteristiche principali della Sindrome di DiGeorge sono:⁹

- difetti cardiaci congeniti
- malformazioni del palato
- deficit del sistema immunitario
- ipocalcemia

Altre anomalie possono includere problemi renali, difficoltà di apprendimento, ritardi nello sviluppo, malattie psichiatriche.⁹

Lo screening e la diagnosi precoce della 22q11.2 influenzano la gestione della gravidanza. Se il feto è affetto da 22q11.2 si raccomandano:¹⁰

- Ecografia ed ecocardiogramma per la valutazione di anomalie tra cui difetti cardiaci congeniti, palatoschisi, etc.
- Screening e gestione coordinate delle condizioni associate
- Pianificazione del parto presso un centro specialistico



Il NIPT è un test di screening. Se si sospetta una gravidanza ad alto rischio per la 22q11.2 in base alla storia familiare e dopo risultati ecografici anomali è consigliabile effettuare un test diagnostico.

Il test prenatale non invasivo Harmony si basa sull'analisi del DNA libero circolante ed è un test di screening e non diagnostico. Harmony non fornisce indicazioni per altre potenziali anomalie cromosomiche o genetiche non espressamente riportate in questo documento. Tutte le donne devono discutere dei risultati con il proprio ginecologo che può raccomandare, quando necessario, un test diagnostico di conferma. Il test prenatale Harmony è stato sviluppato e validato da Ariosa Diagnostics, Inc. una società di San Jose, CA USA, certificata CLIA e accreditata dal CAP. Il servizio di analisi non ha l'approvazione della US Food and Drug Administration (FDA).

1. McDonald-McGinn et al. Nature Reviews Disease Primer. 2015 Nov 19.
 2. Wax et al. J Clin Ultrasound. 2015 Jan;43(1):1-6
 3. Schmid et al. Fetal Diagn Ther. 2017 Nov 8. doi: 10.1159/000484317
 4. Stokowski et al. Prenat Diagn. 2015 Oct; DOI: 10.1002/pd.4686
 5. McDonald-McGinn DM, Emanuel BS, Zackai EH. 22q11.2 Deletion Syndrome. 1999 Sep 23

6. Grati et al. Prenat Diagn. 2015 Aug;35(8):801-9.
 7. Bassett et al. J Pediatr. 2011 Aug;159(2):332-9.
 8. McDonald-McGinn et al. Genet Med. 2001 Jan-Feb;3(1):23-9.
 9. McDonald-McGinn et al. Genet Couns. 1999;10(1):11-24.
 10. McDonald-McGinn et al. GeneReviews (2013) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1523/>

