

Pregnancy Loss

Anomalie Cromosomiche e interruzione spontanea della gravidanza



Pregnancy Loss

Sapere per agire

Una gravidanza su cinque termina in un aborto spontaneo.¹ Fino al 70% dei casi è causato da anomalie cromosomiche numeriche e circa il 4% è dovuto a riarrangiamenti cromosomici sbilanciati ereditati da un genitore portatore di un riarrangiamento cromosomico bilanciato.²

Innovazione nella medicina prenatale

In Veritas siamo esperti nell'innovazione della medicina prenatale. **PregnancyLoss** consente di valutare la possibile causa genetica alla base dell'interruzione della gravidanza, attraverso un campione di sangue materno, in modo semplice e preciso. Questa informazione è fondamentale per la consulenza genetica riproduttiva, poiché consente di pianificare la gestione clinica della coppia per stabilire un rischio riproduttivo per le future gravidanze.

Analisi ad alta precisione

Attualmente le analisi sul materiale abortivo sono eseguite attraverso tecniche di citogenetica (cariotipo) o microarray, che hanno un basso tasso di successo a causa del fallimento delle colture cellulari o della presenza di contaminazione materna. **PregnancyLoss** valuta il rischio di anomalie cromosomiche numeriche e strutturali su un campione di sangue materno, evitando così le complicazioni precedentemente menzionate e fornendo un risultato conclusivo nella maggior parte dei casi. Ciò è di rilevante importanza data l'impossibilità di richiedere un secondo campione.

Vengono analizzate le seguenti anomalie cromosomiche fetali:

- **Aneuploidie a carico di tutti i cromosomi**
- **Delezioni e duplicazioni (CNVs) > 7Mb a carico dei cromosomi autosomici**

Perché è importante

PregnancyLoss determina il rischio di anomalie cromosomiche responsabili dell' aborto, consentendo di valutare il rischio di ricorrenza nelle successive gravidanze.

Tecnologia

Il test analizza il DNA libero circolante placentare presente nel sangue materno (metodologia dei test NIPT) utilizzando il sequenziamento paired-end.

L'algoritmo bioinformatico di Veritas consente di fornire risultati affidabili anche con una frazione fetale molto bassa, consentendo l'analisi nei casi di aborto spontaneo anche all'inizio della gravidanza.

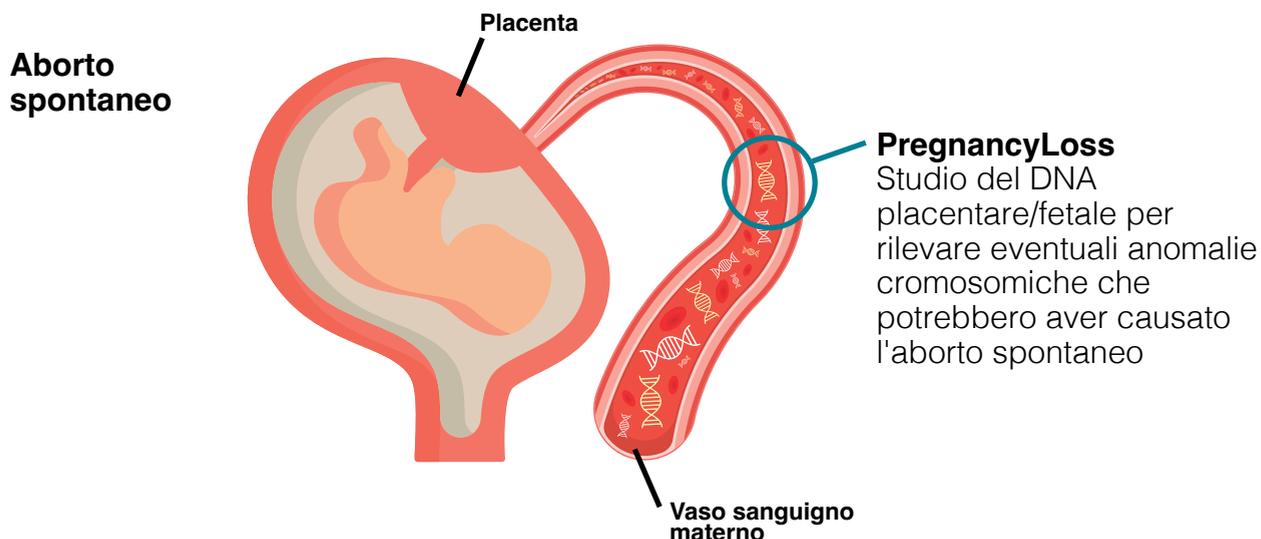
Quando può essere eseguito

Il test può essere richiesto già **a partire dalla 5° settimana di gestazione** in caso di interruzione spontanea della crescita fetale, in presenza di sacche anembrionali, in assenza di battito cardiaco fetale o aborti in evoluzione. E' particolarmente indicato in caso di aborti ricorrenti.

Le anomalie cromosomiche, sia numeriche che strutturali, sono la causa più comune di aborto spontaneo.

Come funziona

Dopo l'aborto, il tessuto placentare continua a rilasciare DNA fetale libero circolante nel sangue materno, rendendo possibile l'esecuzione dell'analisi delle anomalie cromosomiche. **PregnancyLoss** fornisce informazioni utili per la valutazione del rischio riproduttivo delle coppie durante la consulenza genetica.



Risultati

- Il 50-70% delle interruzioni di gravidanza nel primo trimestre sono causate da anomalie cromosomiche, sebbene esistano altre cause come malformazioni uterine, trombofilie, disturbi immunologici o infezioni.^{2,3}
- Conoscere la causa dell'aborto spontaneo è il primo passo per poter determinare il rischio di ricorrenza o per valutare la necessità di ulteriori esami.
- Anomalie strutturali bilanciate nei genitori possono essere la causa di aborti ricorrenti; la valutazione di tali anomalie in un primo aborto spontaneo consente di stabilire la gestione medica adeguata per evitare recidive nelle future gravidanze.

Consulenza Genetica

Veritas offre un servizio di consulenza genetica per supportare lo specialista nella valutazione dei risultati o per fornire consulenza direttamente al paziente. L'obiettivo principale è stabilire se sulla base dei risultati siano necessari ulteriori test sui genitori per cercare di prevenire recidive nelle future gravidanze.

1. Colley E, et al. Cell-Free DNA in the Investigation of Miscarriage. *J Clin Med.* 2020;9(11):3428.

2. Yaron Y, et al. Maternal plasma genome-wide cell-free DNA can detect fetal aneuploidy in early and recurrent pregnancy loss and can be used to direct further workup. *Hum Reprod.* 2020;35(5):1222-1229.

3. El Hachem H, et al. Recurrent pregnancy loss: current perspectives. *Int J Womens Health.* 2017;9:331-345.



Chi Siamo

Veritas Genetics, una società del gruppo *LetsGetChecked*, è leader mondiale nel sequenziamento genetico avanzato del genoma e dell'intero genoma e nell'interpretazione clinica, promuovendo la transizione verso una medicina personalizzata e preventiva.

Utilizzando tecnologie all'avanguardia e i più elevati standard di sicurezza, Veritas Genetics aiuta le persone, i professionisti sanitari e le istituzioni in tutto il mondo a comprendere e anticipare i rischi genetici, consentendo decisioni sanitarie più informate e proattive.

Con un focus su innovazione e accessibilità, Veritas Genetics trasforma il modo in cui comprendiamo e ci prendiamo cura della salute in ogni fase della vita.



italia@veritasint.com | veritasint.com

