Cos'è il TRIO PRENATAL DIAGNOSIS

Sappiamo che purtroppo ben 7 nati su 100 presenterà, alla nascita o nel corso dei primi anni di vita, i segni di anomalie congenite.

Il TRIO invece è in grado di diagnosticare tutte le circa 8.000 malattie genetiche conosciute senza dover attendere la nascita o rilevare una grave patologia solo più tardi nel corso dei primi anni di vita.

NB: NON VENGONO RIPORTATELE LE PREDISPOSIZIONI A MALATTIE CARDIOVASCOLARI, ONCOLOGICHE O NEURODEGENERATIVE.

Attraverso tecniche di Diagnosi prenatale invasive (Amniocentesi o Villocentesi) oggi sicurissime e prive di rischi, **si preleva una piccola quantità di liquido amniotico o villi coriali dal feto e sangue dai genitori**.

Il rischio di aborto dell'1% è un retaggio storico che risale agli anni 80. Oggi, tutta la letteratura medica ritiene che **una gestante che si sottopone ad un'amniocentesi o una villocentesi ha lo stesso rischio di abortire di una donna che non vi si sottopone, se effettuata in una struttura di eccellenza e da medici esperti.**

Nei maggiori centri di Diagnosi Prenatale internazionale tale procedura è prescritta **in tutti quei casi nei quali vi sia un "dubbio ecografico".**

L'analisi sui genitori serve come controllo sulle patologie fetali, per escludere le numerosissime Varianti di Incerto Significato (VUS). **I genitori saranno informati qualora siano portatori di patologia genetica riscontrata nel feto.**

Cosa diagnostica il TRIO PRENATAL DIAGNOSIS

- Diagnosi di circa **8.000 patologie genetiche** oggi note
- Diagnosi di **oltre 50 malattie metaboliche ereditarie** note
- Diagnosi di varianti strutturali cromosomiche
- Mutazioni mitocondriali nucleari
- Diagnosi di X-Fragile, Duchenne, SMA

Quando e come si esegue

Prelievo di sangue sui genitori abbinato a

Prelievo Amniocentesi
16 settimane
Risultati in 15 giorni
(entro le 18/19 settimane di gravidanza)

OPPURE

Prelievo Villocentesi
11 settimane
Risultati in 20 giorni
(entro le 14/15 settimane di gravidanza)

Tecniche utilizzate

Mappa cromosomica completa

Whole Exome in Next Generation Sequencing **(NGS)** su villi coriali o liquido amniotico ed in entrambo i genitori per lo studio di mutazioni patogenetiche associate a sindromi fetali complesse

Multiple ligand polymorphism assay **(MLPA)** e **PCR Sequencing**

Eventuale **aCGH** per la caratterizzazione delle Copy Number Variation segnalate dal sequenziamento NGS

Altamedica garantisce una CONSULENZA GENETICA GRATUITA pre e post analisi

RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

1. *Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low-risk women.* Tabor A, et al. Lancet 1986
2. *Pregnancy loss rates after midtrimester amniocentesis.* Eddleman KA, et al. Obstet Gynecol. 2006 Nov
3. *Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnosis.* Alfirevic et al. Cochrane Database Syst Rev. 2017 Sep 4;9
4. *Chorionic villus sampling compared with amniocentesis and the difference in the rate of pregnancy loss.* Aaron B Caughey et al. Obstet Gynecol. 2006 Sep
5. *Procedure-related complications of amniocentesis and chorionic villous sampling: a systematic review.* Mujezinovic F, et al. 2007 Sep
6. *Antibiotic prophylaxis before second-trimester genetic amniocentesis (APGA): a single-centre open randomised controlled trial.* Claudio Giorlandino et al. PrenatDiagn. 2009 Jun;29
7. *Prenatal exome sequencing analysis in fetal structural anomalies detected by ultrasonography (PAGE): a cohort study.* Lord J, McMullan DJ, et al. Lancet. 2019; 393(10173): 747-757
8. *Exome sequencing improves genetic diagnosis of structural fetal abnomalities revealed by ultrasound.* Carss J, Hillman SC, et al. Hum Mol Genet. 2014 Feb 11
9. *Exome Sequencing in Fetuses with Structural Malformations.* Fiona L. et al.J Clin Med. 2014 Jul
10. *Human genome sequencing–next generation technology or will the routine sequencing of human genome be possible nNGS in clinical medicine: Challenges and lessons for pathology and biomedical informatics.* J Pathol Inform. 2012
11. *Exome sequencing generates high quality data in non-target regions.* Mark J. P et al. BMC Genomics. 2012 May 20
12. *Prenatal exome sequencing analysis in fetal structural anomalies detected by ultrasonography (PAGE): a cohort study Lord J, McMullan, et al.* Lancet. 2019; 393 (10173): 747-757
13. *Whole-exome sequencing in the evaluation of fetal structural anomalies: a prospective cohort study.* Petrovski S, et al. Lancet. 2019; 393 (10173): 758-767
14. *Trio-based whole exome sequencing in patients with suspected sporadic inborn errors of immunity: A retrospective cohort study.* National Institute of Health, eLife. 2022; 11: e78469. Published online 2022 Oct 17
15. *Whole exome sequencing: applications in prenatal genetics* Jelin AC, Vora N. ObstetGynecolClin North Am. 2018; 45(1): 69-81
16. *New promising methods of prenatal diagnostics* Saner F, Büchel J, Schönberger H, et al. GynaecolPract. 2015
17. *Trio exome sequencing is a useful addition to prenatal diagnostics due to its high diagnostic yield and short processing time.* Heinz Gabriel, et al. Prenatal Diagnosis 27 December 2021
18. *Children with genetic conditions in the United States: Prevalence estimates from the 2016-2017 National Survey of Children's Health Jesse Lichstein, et al. The National Survey of Children's Health in : Genetic Medicine Volume 24, January 2022*

L'applicazione del TRIO in Diagnosi Prenatale assicura ai genitori di avere la massima certezza diagnostica possibile senza correre rischi.

Per richiedere informazioni

06 85 05 800

ALTAMEDICA
ARTEMISIA

MAIN CENTER ROMA
(zona Parioli)
Viale Liegi, 45
Tel. 06 85 05

SEDE DI MILANO
(zona Duomo)
L.go Schuster, 1
Tel. 02 86 99 60 54

MOD-BTRIO Rev.4 del 06/02/2026

ALTAMEDICA
ARTEMISIA

1 bambino su 21 nasce con una malattia genetica che nella stragrande maggioranza dei casi non viene individuata in utero.
Ora non è più necessario attendere i primi anni di vita per ottenere una diagnosi precoce.

TRIO
PRENATAL DIAGNOSIS

IL TEST PER LA DIAGNOSI DI CIRCA 8.000 MALATTIE GENETICHE CONOSCIUTE