

PluriGenTEST™

FIBROSI CISTICA

ATROFIA MUSCOLARE SPINALE

X FRAGILE



genescreen



PluriGenTEST™

PluriGenTEST™



## SCREENING GENETICA PRENATALE E PRECONCEZIONALE

### MALATTIE GENETICHE

FIBROSI CISTICA  
ATROFIA MUSCOLARE SPINALE  
(SMA)  
RITARDO MENTALE FRAXA

**300 MALATTIE GENETICHE**

## MALATTIE GENETICHE

6000 sono all'incirca le malattie genetiche che possono colpire il bambino nei primi tempi di vita.

Almeno uno dei genitori in questi casi è portatore sano senza saperlo.

La assenza di casi di malattie genetiche in famiglia non è significativo, poichè non sempre in famiglie di portatori è già nato un malato.

Un prelievo di sangue della paziente, prima o durante la gravidanza, consente di studiare la predisposizione a trasmettere al feto malattie gravi, per le quali i genitori sono portatori inconsapevoli.

**Le tre malattie genetiche più frequenti** sono gravi e colpiscono circa un bambino ogni mille nati (1/1000), quindi più frequenti della Trisomia 21 che viene comunemente indagata (0,9/1000)

Non si identificano in altro modo in epoca prenatale.

Nel caso la paziente risultasse portatrice sana di una malattia, il controllo si estenderebbe al partner: successivamente al risultato di entrambi i partners portatori, si accedrebbe a una tecnica invasiva di controllo sul feto.

**La Fibrosi Cistica** è una malattia comune in quanto interessa 1:2500 sia maschi che femmine, in genere è grave, presente dalla nascita.

Si eredita dai genitori che sono, quasi sempre senza saperlo, portatori sani. A subire il maggiore danno sono i bronchi e i polmoni dove il muco tende a ristagnare, generando infezione e infiammazione che, nel tempo, portano all'insufficienza respiratoria. I danni coinvolgono anche il pancreas, l'intestino, il fegato. Severità e tipo di sintomi possono variare da persona a persona. La sopravvivenza mediana a 40 anni è del 50%.

In Italia c'è un portatore sano ogni 25 persone. Due portatori sani, a ogni gravidanza, hanno il 25% di probabilità di trasmettere la malattia a ciascuno dei figli. La analisi fetale si esegue con prelievo di villi coriali o liquido amniotico.

**L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA)** è una malattia neuromuscolare con morte delle cellule nervose del midollo spinale che impartiscono ai muscoli il comando di movimento; è molto invalidante e con aspettative di vita ridotte.

La SMA colpisce circa 1:10.000 nati e costituisce la più comune causa genetica di morte infantile.

In Italia c'è un portatore sano ogni 50 persone. Due portatori sani, a ogni gravidanza, hanno il 25% di probabilità di trasmettere la malattia a ciascuno dei figli. La analisi fetale si esegue con prelievo di villi coriali o liquido amniotico.

**La Sindrome X fragile (FRAX)** o Martin Bell è la forma più comune di ritardo

mentale dopo la sindrome di Down, in quanto interessa 1:1250 maschi e 1:2000 femmine.

Si tratta di una malattia ereditaria causata dall'alterazione di un gene situato nel cromosoma X (ripetizioni basi CGG) solitamente della mamma che può essere trasmessa al feto.

I sintomi principali sono ritardo mentale medio (IQ 50/70) a volte con comportamento autistico, La mamma può avere la pre-mutazione quindi essere portatrice sana e causare la malattia nel feto.

La analisi fetale si esegue con prelievo di villi coriali o liquido amniotico.

### 300 Malattie genetiche

Alle tre malattie genetiche descritte se ne possono aggiungere molte altre, di varia gravità, sempre a insorgenza precoce.

Le moderne tecniche di sequenziamento genetico consentono di studiare 300 geni che possono causare malattie trasmissibili al feto. Anche qui un solo prelievo di sangue è necessario per lo studio completo.

Per avere l'elenco delle malattie comprese in **GENESCREEN EASY** inquadrare il QRcode.

