



La diagnosi prenatale: presente e futuro

Congresso
9 giugno 2009
Ospedali riuniti Valdichiana

Responsabile del corso

Alessandra Renieri
Tel. 0577 233303

Segreteria scientifica

Alessandra Renieri
Pietro Grandioso

Segreteria organizzativa

U.O.C. Genetica Medica
Dott. Alessio Fabbiano
Tel. 0577 233303

Come iscriversi

L'iscrizione è gratuita. E' obbligatoria la pre-registrazione tramite fax (0577 586119) all'ufficio formazione oppure tramite e-mail all'indirizzo l.lusini@ao-siena.toscana.it



Accreditamento ECM dalla Regione Toscana
riconosciuto per tre crediti

Dépliant a cura dell'Ufficio relazioni con il pubblico

Programma

14.15 - Iscrizione al congresso e apertura dei lavori

14.30 - Presentazione del congresso

Franco Ceccarelli

Direttore sanitario Azienda Usl 7 di Siena

Laura Radice

Direttore sanitario Azienda Ospedaliera

Universitaria Senese

Igino Giani

Direttore Dipartimento Materno Infantile

Ospedali Riuniti Valdichiana

Pietro Grandioso

Direttore U.O. Ostetricia e Ginecologia

Ospedali Riuniti Valdichiana

Alessandra Renieri

Direttore U.O.C. Genetica Medica, Siena

Moderatori: *Igino Giani, Pietro Grandioso*

14.40 - L'organizzazione del servizio dell'Area Vasta Sud-Est

Alessandra Renieri

Genetica Medica, Siena

15.00 - La consulenza genetica prenatale

Renato Scarinci

Pediatria, Siena

15.20 - QF-PCR: esperienza su 43.000 casi

Gianfranco Voglino

Promea, Torino

16.30 - Lo screening combinato

Sollazzi Sofia

Ginecologia Siena

17.00 - Array-CGH: vantaggi nell'utilizzo per l'analisi degli aborti

Maria Antonietta Mencarelli,

Genetica Medica, Siena

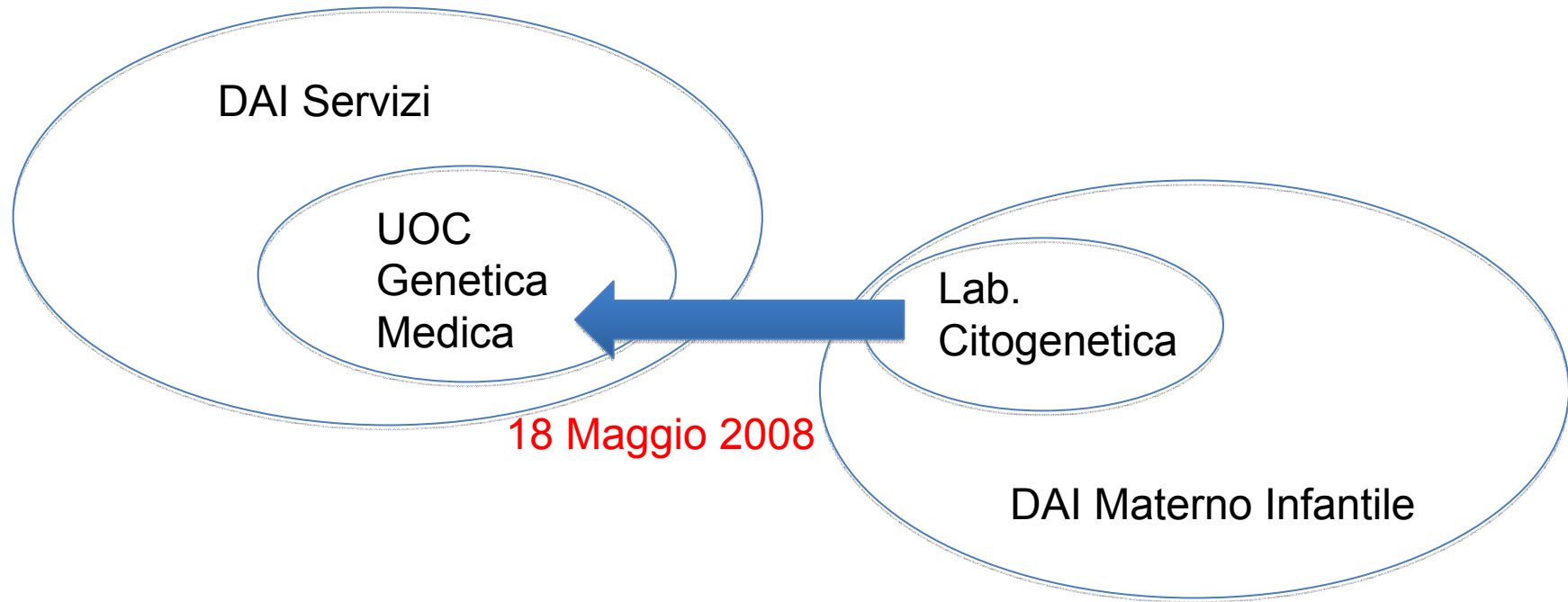
17.30 - Array-CGH in diagnosi prenatale: lavori in corso per la costruzione dei criteri

Francesca Mari,

Genetica Medica, Siena

18.00 - Questionario e riconoscimento ECM

AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA SENESE



DAI Servizi

UOC
Genetica
Medica

18 Maggio 2008

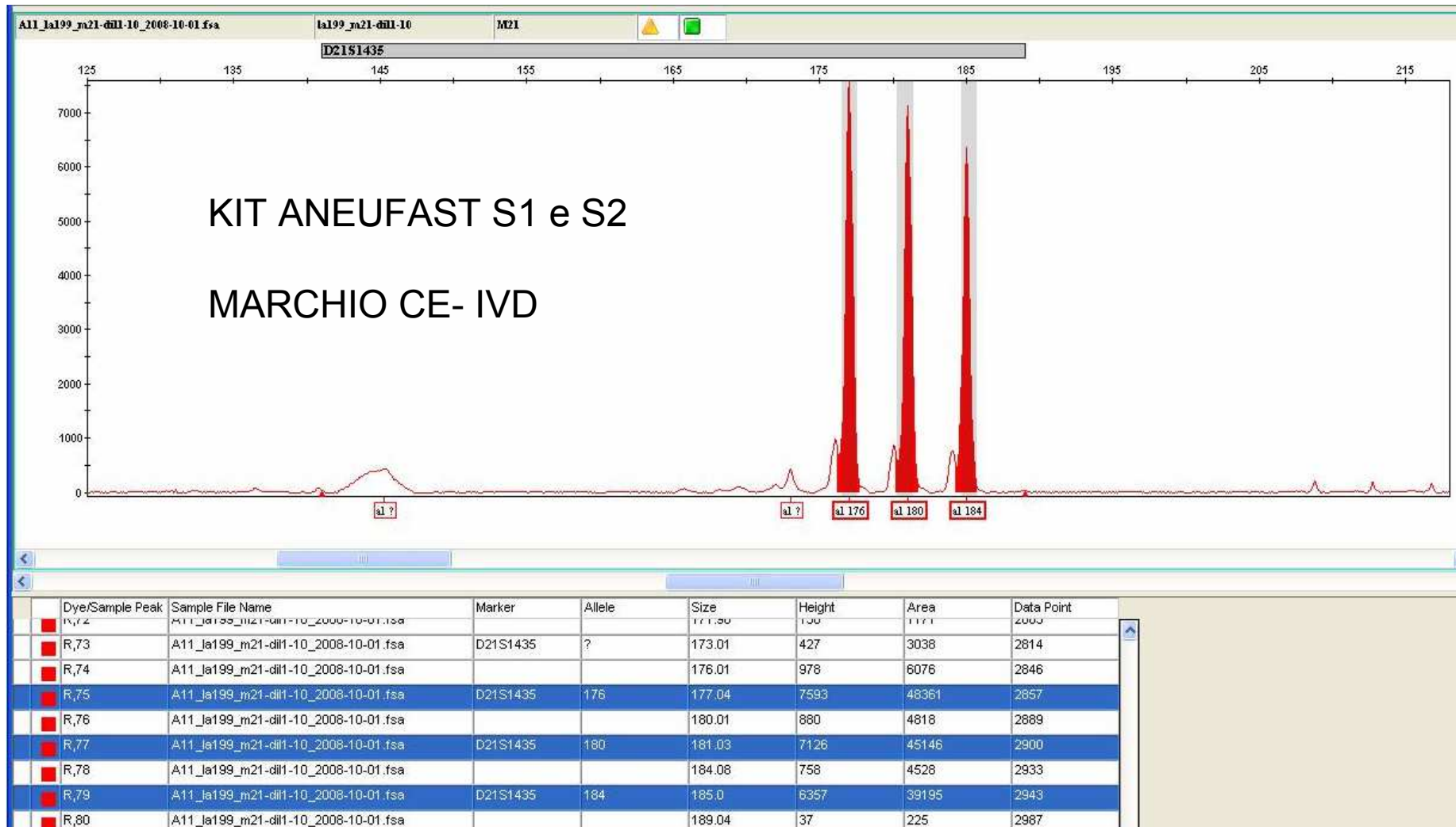
Lab.
Citogenetica

DAI Materno Infantile

- Implementato il servizio di consulenza genetica
- Introdotto test di QF-PCR (dal 10 giugno 2008)
- Avviato progetto di ricerca clinico-assistenziale su analisi di frontiera: array-CGH

- Implementato il servizio di consulenza genetica
 - Dott. Renato Scarinci
 - +
 - Dott. Francesca Mari (prof. Agg. in Genetica Medica)
 - Dott. Maria Antonietta Mencarelli (sp. GM. contratto AOUS)

- Introdotto test di QF-PCR (dal 10 giugno 2008)



Evoluzione della diagnosi prenatale nel mondo

BARCELONA
ESHG 2008

Kathy Mann
London

Dal maggio 2007 il Sistema sanitario inglese offre

il solo test di QF-PCR alle gravide con aumento di rischio per s. di Down

riservando la QF-PCR seguita dal cariotipo a

- feti con anomalie ecografiche
- TN maggiore di 3mm (prima 14 sett.) o maggiore di 6 mm (tra 14 e 20)
- due soft markers
- genitore portatore di riarrangiamento
- altre gravidanze indicanti un aumento di rr per sbilanciamento cr.

Information for Health Care Professionals

Guidelines for QF-PCR testing alone for women at increased risk for Down's syndrome

In line with imminent National Screening Committee guidelines on fetal chromosome analysis, from 1st May 2007 the South East England Genetics Clinical Network will offer rapid aneuploidy exclusion using Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction (QF-PCR) alone for women found to be at increased risk of Down's syndrome following a nationally recognised screening test.

The purpose of this information leaflet is to provide information to support this change in policy from dual testing to the introduction of single testing using QF-PCR for rapid prenatal diagnostic testing for trisomy 21 (Down's syndrome), trisomy 18 (Edwards syndrome) and trisomy 13 (Patau's syndrome). The National Screening Committee (NSC) is producing guidelines for standards required for the offer of universal Down's syndrome screening and the introduction of rapid aneuploidy exclusion testing. These will be found at <http://www.screening.nhs.uk/downs/home.htm>

QF-PCR and what it detects.

This is a rapid molecular test that can identify the number of copies of specific chromosomes present in a sample. Within the context of the new guidelines for the national Down's syndrome screening programme QF-PCR will be used to detect trisomies 13, 18, and 21, i.e. the most common clinically significant chromosomal abnormalities. It will not be used to detect abnormalities in other chromosomes or to routinely determine the chromosomal sex.

How QF-PCR works.

All chromosomes have blocks of DNA ("markers") containing repeated sequences, where the number of repeats varies from one chromosome to another. For instance, at a particular place on chromosome 21, a marker may have 5 repeats on one chromosome 21, 4 on another and so on. Using a genetic analyser the relative size and number of peaks for any one marker can be used to quantify the number of chromosomes present.

Evoluzione della diagnosi prenatale nel mondo

VIENNA
ESHG 2009

Nijmegen
and
Stockholm

Dal 2008 in Nijmegen e Stoccolma offrono

alternativamente il solo test QF-PCR oppure cariotipo dopo consulenza genetica

In Nijmegen il 66% delle donne hanno scelto solo QF-PCR

In Stoccolma il 57% delle donne hanno scelto solo QF-PCR

U.O.C. Genetica Medica

Responsabile

Alessandra Renieri

Medici

Francesca Mari, Annabella Marozza, Maria Antonietta Mencarelli, Marzia Pollazzon, Vera Uliana

Biologi

Mirella Bruttini, Roberta Mancini, Massimo Molinelli, Lucia Pucci, Ilaria Longo, Ilaria Meloni, Francesca Ariani

Tecnico

Antonella Marconi

Infermiere

Clementina Bonsera, Antonella Ciacci

Personale amministrativo

Alessio Fabbiano

Dottorandi di ricerca

Mariangela Amenduni, Roberta De Filippis, Vittoria Di Sciglio, Eleni Katzaki, Elena Marcocci, Mafalda Mucciolo, Dalila Rondinella, Ariele Rosseto, Filomena Tiziana Papa

U.O.C. Genetica medica

Terzo lotto, piano primo - Telefono: 0577 585316

Orari: dal lunedì al venerdì, 9-19

E-mail: geneticamed@unisi.it

Progetto grafico e stampa a cura dell'Ufficio relazioni con il pubblico
Ultima revisione 24 dicembre 2008



AZIENDA OSPEDALIERA
UNIVERSITARIA SENESE
Policlinico Santa Maria alle
Scotte



U.O.C. Genetica Medica

Responsabile prof.ssa Alessandra Renieri



Analisi prenatale in 48 ore

Servizio di consulenza genetica

Responsabili: dott.ssa Francesca Mari, dott. Renato Scarinci

Servizio diagnostico

Responsabili: dott.ssa Mirella Bruttini, dott.ssa Ilaria Longo,
dott.ssa Roberta Mancini, dott.ssa Lucia Pucci



Cos'è l'analisi di QF-PCR?

La QF-PCR è un metodo rapido di genetica molecolare in grado di diagnosticare entro 48-72 ore le anomalie di numero dei cromosomi più frequentemente riscontrate in diagnostica prenatale:

- la trisomia 21 o Sindrome di Down
- la trisomia 13 o Sindrome di Patau
- la trisomia 18 o Sindrome di Edwards
- le anomalie di numero del cromosoma X (sindrome di Klinefelter e di Turner)
- poliploidie

Non è però in grado di evidenziare i riarrangiamenti cromosomici strutturali, che sono molto rari e di difficile interpretazione relativamente alla previsione di malattia del nascituro.

Perché scegliere la QF-PCR invece che il cariotipo?

Il cariotipo consente di avere una risposta dopo 20 giorni mentre la QF-PCR in 48-72 ore.

Il cariotipo può generare tre tipi di risposte:

- A) feto normale
- B) feto affetto da malattia predittibile
- C) feto con fenotipo non predittibile.

La QF-PCR può generare solo due tipi di risposte:

- A) feto normale
- B) feto affetto da malattie predittibili che coprono il 99% delle possibilità. La QF-PCR consente pertanto una scelta serena e consapevole relativamente alla prosecuzione di gravidanza ad una età gestazionale precoce.

Cosa fare per avere l'analisi di QF-PCR ?

Durante la consulenza genetica prenatale verrà offerta la possibilità di scegliere tra le due opzioni: cariotipo e QF-PCR. Al momento del prelievo verrà fatto firmare il consenso informato appropriato.

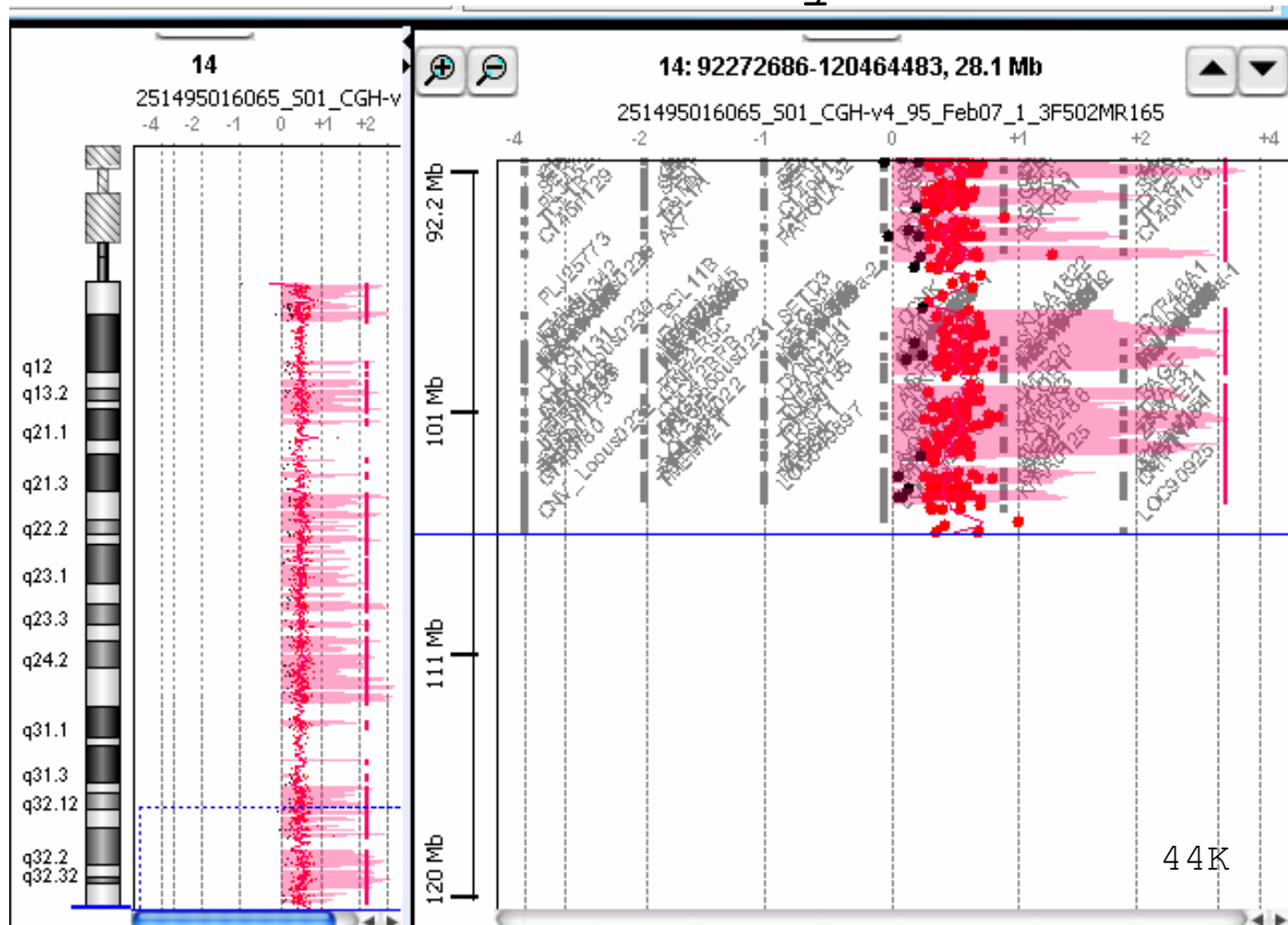
L'analisi può essere effettuata su un normale prelievo ottenuto tramite villocentesi o amniocentesi. L'analisi può essere effettuata anche quando la quantità di prelievo è insufficiente per condurre una tradizionale analisi di cariotipo.

Dati degli ultimi 6 mesi:

Donne che hanno scelto solo QF-PCR

- Nottola amnio 11/26 (42%)
- Siena amnio 43/92 (47%)
- Siena CVS 21/83 (25%)

- Avviato progetto di ricerca clinico-assistenziale su analisi di frontiera: array-CGH



Evoluzione della diagnosi prenatale nel mondo

PHILADELPHIA
ASHG 2008

Lupski
Baylor College
Houston USA

Negli USA dove non esiste un sistema sanitario viene favorito

il metodo a maggiore risoluzione di array-CGH

In USA il problema corrente è quello di convincere le assicurazioni a coprire il costo dell'array-CGH invece che cariotipo.

CRITERI per analisi array-CGH in gravidanza

PROPOSTA DI STUDIO

- riarrangiamenti cromosomici de novo apparentemente bilanciati
- piccoli cromosomi marcatori soprannumerari
- translucenza nucale >4mm in presenza di un cariotipo standard normale;
- associazione, in varia combinazione, tra più marcatori ecografici minori
(cisti dei plessi coroidei, iperecogenicità intestinale,
pielectasia renale, arteria ombelicale unica,
foci cardiaci ipoecogeni);
- alterazioni del volume del liquido amniotico e/o
ritardo dell'accrescimento fetale in associazione con marcatori ecografici min
- cardiopatie congenite;
- ernia diaframmatica;
- anomalie del sistema nervoso centrale (esclusa anencefalia).

Salute Opportunità per tutte le gestanti con le analisi dei villi coriali

Test genetici quadruplicati

Elevata l'offerta diagnostica al policlinico delle Scotte

SIENA - Cresce la possibilità di effettuare test genetici prenatali al policlinico Santa Maria alle Scotte. In un anno è stata quadruplicata l'offerta dei test genetici prenatali eseguiti su prelievo dei villi coriali, un'analisi che può essere effettuata tra la 11esima e la 12esima settimana di gestazione grazie ad un prelievo analizzato presso l'Unità operativa complessa. Genetica Medica, diretta dalla professoressa Alessandra Renieri ed effettuato presso il Centro diagnosi prenatale, coordinato dal professor Giovanni Centini. "Grazie al processo di riorganizzazione dei laboratori - spiega la professoressa Renieri - le attività di citogenetica sono state riunite con le attività di genetica molecolare nel maggio 2008. Ad un anno di distanza siamo molto soddisfatti dei risultati raggiunti e delle opportunità offerte ai futuri genitori considerando anche che la genetica senese, soprattutto per l'analisi dei villi coriali". I test genetici prenatali su prelievo di villi coriali sono passati da una media di 4 al mese ad una media di 16 al mese, mantenendo stabile il numero di test genetici mensili su amniocentesi, che possono essere effettuati nel secondo trimestre a partire dalla 15esima settimana di gestazione. "Inoltre - continua Renieri - è stato ottimizzato il servizio prenotazioni di villocentesi e amniocentesi, mettendo a disposizione il numero 0577 585316, attivo dalle 9 alle 19, dal lunedì al venerdì, per permettere agli utenti di essere informati sull'offerta di diagnosi".



Analisi prenatali Offerta moltiplicata al policlinico senese

16-5-2009