

INDICAZIONI ALLA DIAGNOSI PRENATALE

(desunte dalle «Linee Guida per i test genetici» approvate dal Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie della Presidenza del Consiglio dei Ministri)

Le indicazioni per la diagnosi prenatale rientrano in due grandi categorie:

1. presenza di un rischio procreativo prevedibile a priori: età materna avanzata, genitore portatore eterozigote di anomalie cromosomiche strutturali, genitori portatori di mutazioni geniche;
2. presenza di un rischio fetale resosi evidente nel corso della gestazione: malformazioni evidenziate dall'esame ecografico, malattie infettive insorte in gravidanza, positività dei test biochimici per anomalie cromosomiche, familiarità per patologie genetiche.

Le indicazioni per le indagini citogenetiche per anomalie cromosomiche fetali sono:

- età materna avanzata (= o > 35 aa.)
- genitori con precedente figlio affetto da patologia cromosomica
- genitore portatore di riarrangiamento strutturale non associato ad effetto fenotipico
- genitore con aneuploidie dei cromosomi sessuali compatibili con la fertilità
- anomalie malformative evidenziate ecograficamente
- probabilità di 1/250 o maggiore che il feto sia affetto da Sindrome di Down (o alcune altre aneuploidie) sulla base dei parametri biochimici valutati su sangue materno o ecografici, attuati con specifici programmi regionali in centri individuati dalle singole Regioni e sottoposti a verifica continua della qualità.