



## DIAGNOSI PRENATALE

La **diagnosi prenatale** fa riferimento a tutti quegli esami diagnostici finalizzati ad ottenere informazioni sulla salute dell'embrione e del feto.

Possono sottoporsi gratuitamente a diagnosi prenatale chi è in :

- ❖ presenza di un rischio procreativo prevedibile a priori: età materna avanzata, genitore portatore eterozigote di anomalie cromosomiche strutturali, genitori portatori di mutazioni geniche;
- ❖ presenza di un rischio fetale reso 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 effettuare gratuitamente 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.

\* Le indagini citogenetiche sono tutti quegli esami che analizzano i cromosomi delle cellule fetali prelevate dal liquido amniotico, ed indicano se il feto è affetto da sindrome di Down.