

## Che cos'è una trisomia?

Gli esseri umani hanno 23 paia di cromosomi, strutture di DNA e proteine che contengono le informazioni genetiche. Una trisomia è una anomalia cromosomica che si verifica quando sono presenti tre copie di un particolare cromosoma invece delle due previste.

La **trisomia 21** è legata ad un cromosoma 21 sovranumerario ed è la più comune trisomia alla nascita. La trisomia 21, comunemente nota come Sindrome di Down, si associa con un deficit intellettivo medio-grave e può portare a malattie del tratto gastroenterico e a difetti cardiaci congeniti. Si stima che la trisomia 21 sia presente in 1/700 nati.

La **trisomia 18** è dovuta ad un cromosoma 18 sovranumerario. Conosciuta anche come Sindrome di Edwards, si associa ad una elevata abortività. Neonati affetti da trisomia 18 hanno spesso difetti cardiaci congeniti, nonché altre condizioni patologiche che riducono la loro aspettativa di vita. Si stima che la trisomia 18 sia presente in 1/5.000 nati.

La **trisomia 13** è dovuta ad un cromosoma 13 sovranumerario. Nota anche come Sindrome di Patau, si associa ad elevata abortività. Neonati affetti da trisomia 13 hanno numerosi difetti cardiaci e altre condizioni patologiche. La sopravvivenza oltre l'anno di età è rara. Si stima che la trisomia 13 sia presente in 1/16.000 nati.

## Harmony

Analizza le **trisomie 13, 18, 21** e fornisce informazioni sul **sexo fetale**.

## Harmony Plus

Analizza anche le sequenze dei cromosomi X e Y, fornendo informazioni in merito al sesso fetale e alle **aneuploidie** dei cromosomi X, Y. Le due più frequenti aneuploidie dei cromosomi sessuali causano la **Sindrome di Turner** e la **Sindrome di Klinefelter**.

## I CENTRI CAM A MONZA

### CAM VIALE ELVEZIA

ang. Via Martiri delle Fobie, 1  
20900 Monza

### Polidiagnostico e Medicina del Lavoro Fisioterapia, Day hospital e Laboratorio

caminfo@cam-monza.com  
Tel. 039.2397.1

**Radiologia**  
radiologia@cam-monza.com  
Tel. 039.2397.1

**CAM Ecologia**  
ecologia@cam-monza.com  
Tel. 039.2397.247

**CAM Ecoservice**  
ecoservice@cam-monza.com  
Tel. 039.2397.241

### CAM VIA G. MISSORI, 9

20900 Monza

**Centro Prelievi**  
acclaboratorio@cam-monza.com  
Tel. 039.2397.350

**CAM Sport**  
sport@cam-monza.com  
Tel. 039.2397.225-249

### CAM VIA VITTOR PISANI

ang. Via Cavallotti  
20900 Monza

**Centro Prelievi**  
monzadue@cam-monza.com  
Tel. 039.9418.820  
Fax 039.9418.821

## CAM AL SERVIZIO DELLA TUA SALUTE. VICINO A TE.

Agrate Brianza | Barzanò | Binasco | Bresso | Brugherio  
Burago di Molgora | Cambiagio | Carugate | Cernusco sul Naviglio  
Cesano Maderno | Cinisello Balsamo | Cusano Milanino | Desio  
Lacchiarella | Lissone | Lurago d'Erba | Melegnano  
Milano Argonne | Milano Corvetto | Milano Lambrate  
Monza v.le Elvezia | Monza via Missori  
Monza via Pisani ang. via Cavallotti | Paullo | Pieve Emanuele  
San Maurizio al Lambro | Seregno Buonarroti  
Seregno Giovanni XXIII | Valmadrera | Villasanta

**Direttore Sanitario** | Dr. Alberto Angelini

[www.cam-monza.com](http://www.cam-monza.com)

Sistema Sanitario  Regione Lombardia

 ADERENTE AD ASSOLOMBARDA

 LABCO  
Quality Diagnostics



 CAM  
CENTRO ANALISI MONZA

 LABCO  
Quality Diagnostics



*Un esame non invasivo rivoluzionario  
per la vostra gravidanza*

## CHE COS'È HARMONY TEST

Il test prenatale Harmony è un **esame non invasivo e privo di rischi** eseguito su sangue materno, che analizza il rischio di trisomie fetali più comuni e aneuploidie X,Y in gravidanze dalla 10<sup>a</sup> settimana in poi.

Per eseguire il test è sufficiente un tradizionale prelievo di sangue materno, sul quale viene eseguita un'analisi diretta del DNA fetale, circolante durante la gravidanza nel sangue della madre.

L'esame, che si basa sulle più recenti evoluzioni dei test prenatali non invasivi, ha dimostrato un'**attendibilità superiore al 99%** nel determinare il rischio di trisomia 21 (Sindrome di Down) e rispettivamente del 98% e 80% per le trisomie 18 e 13 (Sindrome di Edwards e Sindrome di Patau), con un tasso di falsi positivi inferiore allo 0.1% in tutti e tre i casi. Fornisce anche informazioni sul **sexo fetale** e sulle aneuploidie X, Y.



## I VANTAGGI

- \* Rispetto ai test prenatali invasivi quali villocentesi e amniocentesi, Harmony test è assolutamente **privo di rischi** per la madre e per il feto
- \* Rispetto ad altri test di screening, come il dual test, ha un **altissimo tasso di affidabilità**: è in grado di rilevare oltre il 99% dei feti affetti dalla trisomia 21
- \* Può essere eseguito già **dalla 10<sup>a</sup> settimana** di gravidanza
- \* In Italia, Harmony è l'unico tra i test prenatali non invasivi validato anche per le **gravidanze gemellari** (con non più di 2 feti)
- \* Permette di individuare trisomie degli autosomi anche in gravidanze da **ovodonazione**
- \* Avallato dalla **comunità scientifica internazionale**, è l'unico test approvato dalla Fetal Medicine Foundation.

## CHIAREZZA DEI RISULTATI

I risultati del test vengono consegnati nell'arco di **15 giorni** dalla data del prelievo. Il referto evidenzia l'alto o basso rischio in maniera molto chiara e comprensibile, anche in forma grafica. Se Harmony ha dato un profilo di rischio elevato, non significa necessariamente che la gravidanza abbia una delle anomalie analizzate: il vostro medico curante (ginecologo) può offrirvi un counseling genetico e/o consigliarvi un test diagnostico invasivo per determinare con assoluta certezza se il bambino è affetto da una delle sindromi. Con un **tasso di falsi positivi di 50 volte inferiore** a

quello degli attuali esami di screening, Harmony Test riduce in maniera significativa il rischio che una gestante venga indirizzata inutilmente a sottoporsi ad un approfondimento diagnostico invasivo come l'amniocentesi.

Gli esami invasivi per diagnosticare le trisomie 21, 18 e 13 attualmente sono:

- **Villocentesi**: è una procedura che consiste nel prelievo di una piccola quantità di tessuto dalla placenta. Sul campione viene eseguita la ricerca cromosomica. Si effettua tra la 10<sup>a</sup> e la 12<sup>a</sup> settimana di gravidanza; si associa ad un rischio di abortività aggiuntivo dello 0,5%.
- **Amniocentesi**: è una procedura in cui si preleva una piccola quantità del liquido che circonda il feto. Sul liquido viene eseguita in laboratorio l'analisi cromosomica. L'amniocentesi si effettua intorno alla 16<sup>a</sup> settimana di età gestazionale e si associa ad un rischio di abortività aggiuntivo dello 0,5%.

Nel caso in cui il risultato di Harmony test sia positivo (alto rischio per una o più aneuploidie), il CAM continua a seguire la Paziente offrendo gratuitamente la consulenza genetica post test ed eventuale amniocentesi con cariotipo fetale.

*Harmony rileva il rischio di trisomie 21, 18 e 13, le aneuploidie dei cromosomi X, Y del feto, ma non tutte le anomalie cromosomiche fetali.*

per informazioni e prenotazioni:

**039 2397.1**

[prenotazioni@cam-monza.com](mailto:prenotazioni@cam-monza.com)