



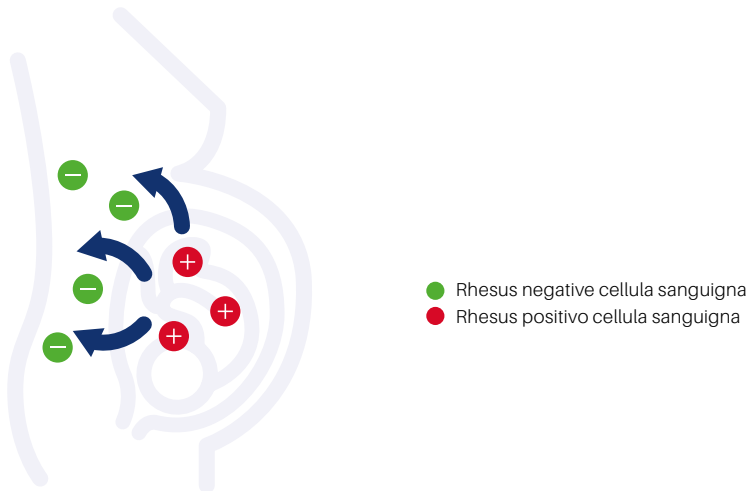
Determinazione del fattore RhD fetale

FetoGnost® Kit RHD CE-IVD

Cos'è il fattore Rhesus

Il Fattore Rhesus D (RhD) è un antigene proteico presente sulla superficie dei globuli rossi (antigene D). Se la persona presenta l'antigene D si dice che il suo gruppo sanguigno è Rhesus positivo o Rhesus più (RhD+). Se i suoi globuli rossi non presentano l'antigene D, si dice che il suo gruppo sanguigno è Rhesus negativo o Rhesus meno (RhD-).

L'antigene D è quello di maggiore importanza clinica all'interno del sistema Rh tra i tre antigeni C, D ed E, che possono essere presenti sulla superficie dei globuli rossi ed è presente nell'85% circa della popolazione umana. Questo carattere ereditario si trasmette con modalità autosomica dominante. 15% delle donne sono Rhesus negative.



La malattia emolitica del feto e del neonato

Oltre ad essere importante nei processi trasfusionali, l'RhD svolge un ruolo fondamentale in quella che viene chiamata **incompatibilità materno-fetale**.

Se una donna Rhesus negativa (RhD-) alla prima gravidanza partorisce un bambino Rhesus positivo (Rh+), è possibile che i globuli rossi del feto con l'antigene RhD entrino nel circolo sanguigno materno. Il corpo della madre reagisce producendo anticorpi contro l'antigene D, estraneo al suo corpo. La produzione di questi anticorpi è chiamata sensibilizzazione Rh. Questi anticorpi rimarranno presenti nel sangue materno e, in caso di una seconda gravidanza con feto RhD+, tali anticorpi possono attaccare i globuli rossi fetali distruggendoli. Il rischio è quello di una reazione immunitaria della madre contro gli eritrociti (globuli rossi) del feto causando in questo modo la **malattia emolitica del feto e del neonato (HDFN)**. La distruzione dei globuli rossi del feto stimola la produzione di bilirubina, che si accumula nella pelle e in altri tessuti (ittero). Nei casi gravi l'ittero può causare un danno cerebrale (kernittero) e l'anemia grave può causare la morte del feto.

La sensibilizzazione può avvenire in qualsiasi momento della gravidanza, tuttavia, il momento più probabile è il parto. Nella prima gravidanza, in cui si verifica la sensibilizzazione, molto probabilmente non ci saranno conseguenze per il feto. In seguito, il rischio di una reazione immunitaria contro i globuli rossi del feto aumenta ad ogni successiva gravidanza con feto RhD+.

Questa reazione avversa può essere evitata sottoponendo la mamma ad una immunoprofilassi con immunoglobuline Anti-D durante la prima gravidanza.

Chi necessita di una immunoprofilassi anti-D

Nel 40% dei casi una donna RhD- avrà una gravidanza con un feto anch'esso RhD- e in questi casi l'immunoprofilassi viene fatta senza motivo. Il fattore Rhesus fetale può oggi essere determinato tramite il DNA fetale presente nel sangue materno (cffDNA), come un normale test NIPT.

La determinazione del fattore RhD tramite il DNA del feto presente nel sangue materno può evitare l'immunoprofilassi alle donne che non ne hanno bisogno.

In questo modo vengono evitate 40% di profilassi non necessarie. Questo è importante per diversi motivi:

- La profilassi anti-D è un prodotto derivato da sangue umano e un'infezione non può mai essere esclusa completamente.
- Reazioni allergiche alla profilassi anti-D sono possibili.
- La Svizzera è completamente dipendente dall'estero per l'approvvigionamento di questo prodotto.

Per questi motivi la Società di Ginecologia e Ostetricia Svizzera (SGGG) ha formulato una raccomandazione per eseguire il test su DNA libero fetale in tutte le donne gravide RhD- (Expertenbrief N° 68).

La SGGG raccomanda di eseguire il test tra la 18^{ma} e la 24^{ma} settimana di amenorrea:

- Se il feto risulta essere RhD+, verrà somministrata la profilassi anti-D tra la settimana 28 e 30.
- Se il feto risulta essere RhD-, non verrà somministrata l'immunoprofilassi, né dopo la 28ma sdg, né al parto, né in caso di complicazioni della gravidanza.
- Se il feto risulta essere RhD- non è indicato un test per la determinazione degli anticorpi materni anti-D alla 28ma settimana.
- Per una seconda conferma del gruppo sanguigno, si raccomanda un test sul sangue del cordone ombelicale al momento del parto.

Che test utilizziamo

Il metodo utilizzato è il FetoGnost® RHD. Questo test soddisfa i requisiti dei dispositivi medico-diagnostici CE-IVD e permette una rilevazione rapida, sensibile e non invasiva del gene del fattore RhD (RHD). Il test si basa sulla tecnologia PCR in tempo reale (Realtime PCR). L'analisi ha una sensibilità di > 99.9% e una specificità di > 99.6%, come stabilito da uno studio su più di 2800 pazienti.¹

Nei feti RhD-positivi vengono amplificati gli esoni 5, 7 e 10 del gene RHD, rispettivamente. Inoltre, un controllo positivo interno (IPC) verifica l'integrità dei reagenti del kit e l'estrazione del DNA, per escludere risultati falsi-negativi dovuti all'inibizione della PCR.



Medical history form with handwritten entries:

| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|----------------------------|-------------------------------------|----------|-------------------------------------|-------|-------------------------------------|------------|--------------------------|--------------|--------------------------|-------------|--------------------------|----------|--------------------------|--------------|--------------------------|--------|--------------------------|-------------|--------------------------|--------------|--------------------------|---------------|--------------------------|--|
| FOBT | <input checked="" type="checkbox"/> | EYE exam | <input checked="" type="checkbox"/> | Y-ray | <input type="checkbox"/> | Heart exam | <input type="checkbox"/> | Special exam | <input type="checkbox"/> | Not | <input type="checkbox"/> | Weight | 14 | BP | 110/70 | Temp | 98.6 | Pulse | 72 | Respirations | 18 | SpO2 | 98% | |
| CST | <input checked="" type="checkbox"/> | PFT | <input checked="" type="checkbox"/> | ABG | <input checked="" type="checkbox"/> | ECG | <input type="checkbox"/> | Stress test | <input type="checkbox"/> | Colonoscopy | <input type="checkbox"/> | Diabetes | <input type="checkbox"/> | Hypertension | <input type="checkbox"/> | Asthma | <input type="checkbox"/> | Cholesterol | <input type="checkbox"/> | Medications | <input type="checkbox"/> | Immunizations | <input type="checkbox"/> | |
| Medications: 12/1 - 1/15 - | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Allergies: None | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Past medical history: None | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Social history: None | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Family history: None | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Review of systems: None | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Physical exam: None | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Diagnosis: None | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Treatment: None | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Prognosis: None | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Patient education: None | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Signature: [Signature] | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Date: [Date] | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

Prelievo e preanalitica

Il test viene eseguito sul DNA placentare fetale libero (cffDNA) contenuto nel sangue materno. Per l'analisi sono necessari circa **7 ml di sangue-EDTA** (Vacutainer-sangue-EDTA) della paziente gravida.

La società di ginecologia svizzera raccomanda di effettuare il test a partire dalla 18ma settimana. L'analisi è però possibile a partire dalla settimana **12 + 0**.

ATTENZIONE: La cassa malati paga una volta sola il test. In caso di risultato RhD-, si raccomanda di rifare il test dopo la 18ma settimana. Se l'esame è effettuato a partire dalla settimana 18, non sarà necessario ripetere il test.

La provetta **deve essere lasciata a temperatura ambiente** fino all'arrivo del nostro corriere. Il sangue deve essere inviato al laboratorio entro 24 ore dalla raccolta.

Costo

L'analisi del fattore RhD è rimborsato dalla cassa malati ed è fatturato come segue:

6604.50 × 2 = CHF 112.- × 2

6001.03 × 1 = CHF 61.-

Totale: CHF 285.-

Richiesta: completare la nostra richiesta dedicata

TAT: 5-7 giorni

Letteratura

1. Tobias J. Legler, Diagnostic performance of the noninvasive prenatal FetoGnost RhD assay for the prediction of the fetal RhD blood group status, Archives of Gynecology and Obstetrics (2021)



Contatti per informazione:

MEDISYN SA

Dipartimento Genetica

Via Pianon 7

6934 Bioggio

Telefono +41 58 400 15 10

genetics.ti.ch@medisyn.ch



MEDISYN

MEDISYN SA

Sternmatt 6

6010 Kriens

www.medisyn.ch

© 2024 MEDISYN SA. Tutti i diritti riservati.
Si declina ogni responsabilità per eventuali
sviste, errori o prezzi inesatti nella misura
massima consentita dalla legge. I testi, le
immagini e i contenuti sono soggetti ai dirit-
ti d'autore di MEDISYN SA.

Edizione 01/2024