



MEDISYN



**Analisi genetiche  
per futuri genitori**

Cari futuri genitori,

Le malattie genetiche sono spesso malattie molto gravi e non curabili. In molti casi i genitori che trasmettono una malattia genetica ai figli sono portatori sani, quindi non presentano i sintomi della malattia. Per le malattie genetiche più frequenti nella nostra popolazione è possibile effettuare un test genetico sulla coppia che diminuisce in maniera rilevante il rischio di avere un bimbo malato.

# Analisi genetiche per futuri genitori

## Raccomandazione

Le informazioni che leggete in questo documento forniscono un'informazione generale. Raccomandiamo alle persone interessate ad eseguire questi test di richiedere informazioni più dettagliate e personalizzate al proprio medico ginecologo, al medico di famiglia o ad un consulente genetico.

Se siete a conoscenza di malattie genetiche, di ritardi mentali o di malformazioni congenite presenti nella vostra famiglia, parlatene con il vostro medico prima di intraprendere la gravidanza. In alcune situazioni (es. origini ashkenazite o consanguineità della coppia), un test individualizzato può essere più appropriato (informazioni su richiesta al Dipartimento di Genetica).

## Test genetici prima della gravidanza

### 1. Le malattie autosomiche recessive

Sono malattie genetiche in cui sia il papà che la mamma devono trasmettere al figlio un gene difettoso perché la malattia si manifesti. In questo caso i genitori vengono detti «portatori sani», in quanto sono portatori di una variante genetica che può causare la malattia, ma non sono loro stessi malati. Le 3 malattie autosomiche recessive più frequenti nella popolazione centro europea sono:

- a. La Fibrosi cistica o mucoviscidosi (colpisce un bambino su 2'500 in Svizzera)
- b. L'Atrofia muscolare spinale (SMA, un bambino su 3'500 in Svizzera)
- c. Le Emoglobinopatie (per esempio la  $\beta$ -Talassemia, un bambino su 10'000 in Europa, molto di più in certe regioni d'Italia)

## 2. Le malattie genetiche legate al cromosoma X

Sono malattie in cui la mamma è molto spesso portatrice sana e in cui il difetto genetico si trova sul cromosoma X. La malattia più frequente in questo caso è la Sindrome dell'X Fragile (che colpisce un bambino su 4'000).

Questa malattia è la causa più frequente di ritardo mentale ereditario e viene trasmessa dalla mamma ai figli. Sebbene anche le femmine possano essere affette, spesso i maschi hanno una manifestazione clinica più grave.

Per la sindrome dell'X fragile il test è proposto solo alla mamma, che può essere portatrice sana di una cosiddetta «premutazione».

## 3. Il cariotipo costituzionale

Il cariotipo nella coppia è utile per escludere traslocazioni cromosomiche bilanciate, che pur non causando un fenotipo particolare nel portatore, possono portare al concepimento di bambini con un assetto cromosomico «sbilanciato» che può causare gravi malformazioni e ritardo mentale. Le traslocazioni bilanciate in uno dei due partner possono essere alla base di sub/infertilità e di aborti spontanei ricorrenti e sono quindi particolarmente consigliati in caso di anamnesi personale o familiare di infertilità.

Il cariotipo può anche rilevare un'aneuploidia dei cromosomi X o Y, altra causa possibile di disturbi della fertilità.

## Chi testare e quali sono i possibili risultati?

Se non ci sono particolari indicazioni in famiglia, per la fibrosi cistica e la SMA, è possibile eseguire il test solo ad un partner della coppia. Se il test è negativo, si ottiene una diminuzione rilevante del rischio, anche senza testare l'altro partner.

**Attenzione:** questi rischi di base si riferiscono a persone senza patologie congenite in famiglia e senza disturbi della fertilità. In presenza di una di queste indicazioni, raccomandiamo di discutere con il medico quale sia la strategia migliore.

## Se tutti i risultati sono normali (negativi)

Chi fa il test?	Test	Rischio portatore	Sensibilità del test	Rischio per la prole prima del test	Rischio residuo per la prole se test negativo su di Lei o Lui
	Fibrosi cistica (gene <i>CFTR</i> )	1/25 europa	80-90%	1/2'500	<b>&lt;1/10'000</b>
	X Fragile (gene <i>FMR1</i> )	1/150	99%	1/4'000	<b>&lt;1/100'000</b>
	SMA (gene <i>SMN1</i> )	1/40	95%	1/6'500	<b>&lt;1/100'000</b>
	Emoglobinopatie (esame ematologico)	1/10-1/30 mediterrane	90%	1/400	<b>1/30'000</b>
	Traslocazioni (cariotipo)	1/350	>98%	Dipende dalla natura della traslocazione	<b>Molto basso se nessun genitore portatore</b>

§ soprattutto in caso di antecedenti di disturbi della fertilità

## Se un risultato è positivo

Tale risultato dimostra che la coppia ha un rischio potenzialmente maggiore di avere un figlio con una malattia genetica. È importante discutere in dettaglio con il proprio medico e/o uno specialista genetico per valutare il rischio specifico, eventuali test aggiuntivi e opzioni riproduttive.

## Prelievi

<b>Cariotipo</b>	1 x 5 ml sangue-Litio Eparina
<b>Altri test</b>	2 x 4 ml di sangue-EDTA
<b>Tempo per il risultato</b>	15 giorni lavorativi (contattare il laboratorio in caso di urgenza)



## 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](http://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 diritti d'autore di MEDISYN SA.

Edizione 01/2024