

Determinazione non invasiva dell'allele-D (*RhD*) fetale

COSA CAMBIA?

Dal 1° luglio 2022 la genotipizzazione del Rhesus D (*RhD*) fetale da plasma materno è eseguita nel reparto Genetica del gruppo Dr. Risch.

Il nuovo metodo certificato CE-IVD per l'analisi del Rhesus D fetale consente l'analisi di tre esoni, migliorando così la qualità dei risultati.

L'analisi può venir eseguita con 3.5 ml di sangue EDTA.

INDICAZIONE

L'analisi del Rhesus D fetale è raccomandata alle gestanti con fattore Rhesus negativo, il cui partner abbia un fattore Rhesus positivo o sconosciuto.

RILEVANZA CLINICA

L'alloimmunizzazione anti-Rhesus-D può insorgere per la costellazione madre Rh1 (D) negativa e feto Rh1 (D) positivo. In caso di nuova gravidanza in presenza di anticorpi anti-D possono sorgere gravi complicanze fetali e neonatali, come ad es. il morbus haemolyticus neonatorum (MHN). In passato la profilassi anti-D veniva somministrata a tutte le gestanti Rh1 (D) negative, a prescindere che il feto fosse Rh1 (D) positivo o negativo. Grazie ai metodi della genetica molecolare oggi è possibile determinare lo stato *RhD* del feto da un semplice campione di sangue della gestante. In questo modo la profilassi anti-D può essere attuata in maniera mirata per i feti *RhD* positivi. Questo rende possibile la diminuzione del 40% di tutte le somministrazioni di profilassi anti-D in gravidanza in Svizzera.

PRINCIPIO DEL TEST

La determinazione dell'*RhD* fetale avviene mediante l'analisi del DNA fetale libero circolante (cffDNA) nel plasma materno. Con questo kit certificato CE-IVD tre diverse regioni (esoni 5, 7 e 10) del gene *RhD* vengono esaminate mediante PCR multiplex in tempo reale, in modo da garantire una maggior affidabilità. Se in una gestante Rh1 (D) negativa vengono rilevate le sequenze genetiche *RhD*, ciò implica un genotipo *RhD* positivo del feto. Il test determina l'*RhD* fetale in maniera affidabile in seguito alla 18ma settimana di gravidanza (s.d.g.).



INTERPRETAZIONE

La somministrazione della profilassi anti-D è indicata in presenza di *RhD* fetale positivo. In caso di *RhD* fetale negativo è possibile rinunciare a una profilassi anti-D.

Se il prelievo di sangue è effettuato prima della 18ma s.d.g. e il risultato del test è negativo, per escludere un risultato falso-negativo, l'analisi deve essere ripetuta con un nuovo campione di sangue (dopo la 18ma s.d.g.).

In alcuni casi nella gestante o nel feto sono presenti geni *RhD* varianti, che il test non è in grado di identificare chiaramente. In questo caso si consiglia di verificare il fenotipo Rh1 (D) della gestante. Se viene confermato che la madre è *RhD* negativa, il feto deve essere considerato *RhD* positivo e la profilassi anti-D è quindi indicata.

Per confermare il gruppo sanguigno fetale, dopo il parto può venir eseguita una determinazione del gruppo sanguigno Rh1 (D) del neonato.

È possibile determinare l'*RhD* fetale anche in caso di gravidanza gemellare.

PREANALITICA

- Il test dell'*RhD* fetale è consigliato tra la 18ma e la 24ma s.d.g., ma è possibile già dall'11ma s.d.g.
- Prelievo del campione: per quest'analisi si consiglia di usare provette separate.
- Indicazioni richieste: s.d.g., data e ora del prelievo di sangue, numero di feti.
- Materiale del campione:

Materiale	Volume	Spedizione, conservazione e trasporto
Sangue EDTA	min. 3.5 ml	Temperatura ambiente. Il campione deve essere recapitato al laboratorio entro 72 h dal prelievo di sangue
Plasma EDTA (in alternativa)	min. 1.5 ml	congelato, altrimenti il campione deve essere recapitato al laboratorio entro 72 h dal prelievo di sangue

FATTURAZIONE

L'analisi è nell'elenco delle analisi federale e per questa prestazione vige l'obbligo d'assunzione. Pertanto per le gestanti Rh1 (D) negative l'assunzione dei costi è garantita. Vengono fatturate le seguenti posizioni:

Posizione EA	Denominazione	Punti tariffari	Quantità
6001.03	Estrazione del DNA o RNA genomico umano	54.9 TP	1
6604.50	Genotipizzazione molecolare degli antigeni eritrocitari fetali (HEA), tra cui RH1 (D)	100.8 TP	2

DURATA

L'analisi è eseguita 2x a settimana e il risultato è disponibile entro 2 - 5 giorni lavorativi.

L'ESSENZIALE IN BREVE

- Minor quantità di sangue prelevato
- Risultati più completi
- Expertise in-house
- Tempi di esecuzione più brevi

Informazioni

Il team genetica è sempre a vostra disposizione per eventuali chiarimenti.

genetik.be01@risch.ch
T +41 58 523 34 60

Referenze

Hodel *et al.*, Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG) Expertenbrief No. 68: Empfehlungen zur Anti-D Immunglobulin Gabe in der Schwangerschaft (=Anti-D-Prophylaxe), 09.01.2020.

Responsabili del contenuto

- Florent Badiqué, FAMH Genetica medica
- Luduo Zhang, FAMH Genetica medica
- Sarah Parejo, Candidata FAMH Genetica medica
- Anjali Mayr, TAB Genetica medica