ALTERNATIVA AL MARA TEST®

La donna può sempre scegliere di eseguire sul POC altri test diagnostici quali un'indagine citogenetica (cariotipo fetale tradizionale) o molecolare (cariotipo fetale molecolare) più approfondita.

Ames Group

Genetica medica
Anatomia patologica
Microbiologia
Patologia clinica

SEDE LEGALE E OPERATIVA **MILANO**
Via Mazzini n° 3/A Cernusco sul Naviglio,
20063 **Milano (MI)**

Orari:
Lunedì - Venerdì: 08:00 - 18:00
Sabato: 08:30 - 13:30

SEDE OPERATIVA **CASALNUOVO**
Via Padre Carmine Fico, n° 24,
80013 **Casalnuovo di Napoli (NA)**

Orari:
Lunedì - Venerdì: 07:00 - 19:00
Sabato: 07:00 - 18:00
Domenica: 08:00 - 12:00

SEDE OPERATIVA **AVELLINO**
Via Brigata n° 30,
83100 **Avellino (AV)**

Orari prelievi:
Lunedì - Venerdì: 07:30 - 11:30
Sabato: 07:30 - 11:00

Orari segreteria:
Lunedì - Venerdì: 07:30 - 12:30 / 16:00 - 18:30
Sabato: 07:30 - 11:00

SEDE OPERATIVA **FIRENZE**
Via Luca Landucci n° 1 Rosso, 50100 **Firenze (FI)**

Orari:
Lunedì - Venerdì: 07:00 - 18:00
Sabato: 07:00 - 12:00

SEDE LOGISTICA **TORINO**
Via Torino n° 57 Settimo Torinese,
10036 **Torino (TO)**

www.centroames.it

informazioni@centroames.it

MARA
MISCARRIAGE TEST

Miscarriage **A**nalysis of **R**are **A**neuploidies

IL MARA MISCARRIAGE TEST®

è un test che identifica anomalie cromosomiche di numero e di struttura (CNV > 5 Mb) a carico di tutti i cromosomi autosomici e dei cromosomi sessuali, con determinazione del sesso. Il test si basa sull'analisi del cfDNA da plasma materno in caso di aborto spontaneo con prodotto di concepimento (POC) ancora in utero o entro 24h dall'espulsione del POC.

Il test può essere eseguito su aborti spontanei di gravidanze singole o gemellari, monozigotiche o dizigotiche, con almeno 5 settimane di gestazione, preferibilmente con prodotto di concepimento ancora in utero o al massimo ed entro 24h dall'espulsione del materiale abortivo dall'utero o dal raschiamento della cavità uterina.
Il sistema di analisi è in grado di restituire un risultato a partire da frazioni fetali del 2%.

La metodica consiste nell'isolamento del plasma, estrazione del cfDNA e preparazione delle librerie, su sistema automatizzato Microlab STAR (Hamilton) e successiva fase di sequenziamento (Whole-Genome Sequencing, WGS) con l'utilizzo della piattaforma NextSeq 550Dx/NovaSeq 6000 (Illumina). L'analisi dei dati viene eseguita mediante algoritmo custom.

TEMPI DI REFERTAZIONE:

I tempi stimati di refertazione per il **Mara Miscarriage Test®** sono di circa 4-7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione in sede.

Il 25% di tutte le gravidanze clinicamente diagnosticate esita in aborto spontaneo.

L'80% degli aborti spontanei avviene entro 10-12 settimane di gestazione.

Più del 50% degli aborti spontanei è dovuto ad anomalie cromosomiche fetali.

L'attuale workup diagnostico in caso di aborto spontaneo prevende un iter lungo, complesso e conclusivo solo nel 45% dei casi.

Il limite principale allo svolgimento di indagini appropriate è rappresentato dall'invasività delle pratiche chirurgiche di prelievo del tessuto gravidico e dalla scarsa qualità del campione da analizzare.

Il materiale abortivo, infatti, è molto spesso costituito da tessuto non vitale o contaminato.

Questo provoca il fallimento della coltura cellulare o la mancata identificazione dell'effettiva componente embrio-fetale del prodotto di concepimento (POC).

Inoltre l'attuale pratica clinica suggerisce approfondimenti diagnostici solo in caso di aborti ricorrenti.

Ciò impedisce la diagnosi precoce di una perdita di gravidanza euploide, notoriamente associata ad un incremento del rischio non solo di aborti futuri ma anche di complicazioni per la salute materna (cardiovascolari, metaboliche, endocrine e immunitarie).

L'analisi del DNA Fetale libero circolante (cffDNA) per l'identificazione delle anomalie cromosomiche nell'aborto spontaneo non solo permette la valutazione dell'assetto cromosomico fetale quando il POC è indisponibile o insufficiente ma, grazie alla sua non invasività, offre un'opportunità diagnostica a tutte le donne con aborto spontaneo, anche se sporadico.

L'esame ha dimostrato, in studi di validazione pre-clinica, un'attendibilità superiore al 99% nel rilevare la presenza di aneuploidie a carico di tutti i cromosomi autosomici, e un'attendibilità superiore del 95% per rilevare la Monosomia X, con percentuali di falsi positivi <0.1%. La sensibilità del test nello screening delle aneuploidie dei cromosomi sessuali è inferiore rispetto a quella riportata per gli autosomi, tuttavia risulta essere superiore al 95%.

CONOSCI IL TUO **PASSATO**, CAMBIA IL TUO **FUTURO**.