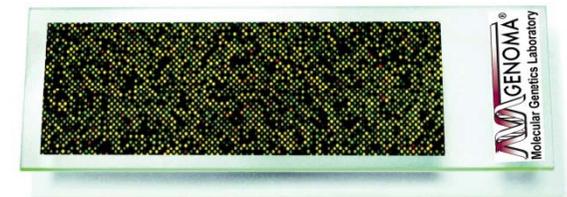


**Cariotipo Molecolare  
Vs.  
Screening prenatale della malattie metaboliche**

---



# Il Cariotipo Fetale MOLECOLARE

**Da non confondere con lo screening prenatale delle malattie metaboliche!**

- ✓ **screening prenatale delle malattie metaboliche:** con lo scopo (ipotetico) di diagnosticare una malattia metabolica rilevando i valori di alcuni metaboliti urinari fetali su un campione di liquido amniotico.
- ✓ Non esistono in letteratura **pubblicazioni scientifiche** riguardanti un trial clinico di validazione prenatale relativi a questo genere di test.
- ✓ Quindi, allo stato attuale, non esiste un **supporto scientifico** circa la validità e l'affidabilità di tale tecnica a livello prenatale.
- ✓ Diverso è il caso dello **screening neonatale** delle malattie metaboliche, la cui valenza scientifica è ampiamente documentata.
- ✓ Nel **referto** dell'esame è chiaramente indicato che: *“si precisa che l'esame ha solo valore di screening, non di diagnosi di certezza, presentando ..... un'attendibilità non assoluta compresa tra il **50%** ed il **90%**”*.
- ✓ **Position statement:** il ns. centro ritiene che sia **inappropriato**, oltre che **rischioso**, offrire l'esame in argomento a livello prenatale, in quanto il test non è affidabile (non consentendo una diagnosi certa) e non è supportato da trial clinici che ne dimostrino l'efficacia e l'attendibilità, presupposto imprescindibile affinché un qualsiasi test possa venir adottato a livello diagnostico, soprattutto se in fase prenatale.

# Il Cariotipo Fetale MOLECOLARE

Da non confondere con lo screening prenatale delle malattie metaboliche!

## SCREENING DEL METABOLISMO FETALE

Il risultato dell'esame permette la rilevazione di composti presenti nel liquido amniotico. L'alterazione di uno o più di essi potrebbe essere in relazione agli errori congeniti del metabolismo riportati in allegato 1. Si precisa che l'esame ha solo valore di screening, NON di diagnosi di certezza, presentando, come tutti gli screening (compresi quelli postnatali), un'attendibilità non assoluta compresa tra il 50% ed il 90%.

Identificativo Paziente: XXXXXXXXXX

Esame: Profilo amminoacidico - Liquido amniotico

ANALITA	Valori (micromoli/litro)	Valori normali (micromoli/litro)
ASPARTATO	6.83	1 - 12
GLUTAMMATO	55.42	40 - 300
ARGININOSUCCINATO	2.64	0 - 6
ASPARAGINA	51.81	30 - 100
ACIDO ALFA-AMMINO-ADIPICO	0.13	0 - 4
SERINA	23.67	5 - 50

Esempio di referto di screening prenatale delle malattie metaboliche

# Il Cariotipo Fetale MOLECOLARE

Da non confondere con lo screening prenatale delle malattie metaboliche!

## SCREENING DELLE MALATTIE METABOLICHE

Difetti del metabolismo delle purine e delle pirimidine; difetti del metabolismo di amminoacidi N-acetilati e della creatinina; difetti del metabolismo di acidi organici

Paziente: [REDACTED]

I risultati degli esami di seguito elencati rilevano i valori di metaboliti urinari fetali da liquido amniotico che, se alterati, possono screenare le patologie METABOLICHE di seguito riportate.

Il presente esame dà il massimo delle garanzie possibili in epoca prenatale, cionondimeno si rammenta che gli esami seguenti hanno solo valore di screening, NON di diagnosi di certezza. Si ribadisce che gli esami sul metabolismo fetale hanno solo il valore di screening.

Come tutti gli screening, soprattutto quelli prenatali, questi presentano una percentuale variabile di falsi positivi e falsi negativi, a seconda delle diverse patologie screenate.

**Esempio di referto di screening prenatale delle malattie metaboliche**