

Harmony rileva il rischio di trisomie 21, 18, 13 e l'aneuploidie X e Y del feto, ma non tutte le anomalie cromosomiche fetali.

## CHIAREZZA nei RISULTATI?

Harmony è un test di screening, non effettua una diagnosi. I risultati dei test vengono consegnati nell'arco di 15 giorni dalla data del prelievo. Il referto evidenzia l'alto o basso rischio in maniera molto chiara e comprensibile, anche in forma grafica. Se Harmony rileva un profilo di rischio elevato, non significa necessariamente che la gravidanza abbia una delle trisomie analizzate: è necessario consultare il ginecologo o il genetista. Solo un esame invasivo (cariotipo su villi coriali o liquido amniotico) determinerà la presenza nel feto della trisomia identificata da Harmony. In rarissimi casi Harmony rileva un basso rischio in feti con trisomia. L'esame invasivo è l'unico strumento per confermare che un feto a basso rischio sia senza trisomie.

Con una frequenza di falsi positivi di 50 volte, inferiore

## cos'è HARMONY TEST?

Il test prenatale Harmony è un esame non invasivo e privo di rischi eseguito su sangue materno, che analizza il rischio di trisomie fetali più comuni e l'aneuploidia Y in gravidanze dalla 10ª settimana in poi.

a quello degli attuali esami di screening, Harmony Test consente di ridurre il numero di diagnosi invasive di controllo. Le trisomie 21, 18 e 13 sono circa la metà delle anomalie cromosomiche (dal 40% al 70% a seconda dell'età) che vengono identificate dalle analisi invasive:

- **Villocentesi:** è una procedura che consiste nel prelievo di una piccola quantità di tessuto dalla placenta. Si analizza il cariotipo e array-CGC. Si effettua tra la 10ª e la 12ª settimana di gravidanza; si associa ad un rischio di abortività aggiuntivo dello 0,5%.
- **Amniocentesi:** è una procedura in cui si preleva una piccola quantità del liquido amniotico. Si analizza il cariotipo e array-CGH. L'amniocentesi si effettua a partire dalla 16ª settimana di età gestazionale e si associa ad un rischio di abortività aggiuntivo dello 0,1%.

## i VANTAGGI?

- Rispetto ai test prenatali invasivi quali villocentesi e amniocentesi, Harmony test è assolutamente privo di rischi per la madre e per il feto.
- Rispetto ad altri test di screening, come il dual test, ha un altissimo tasso di affidabilità: è in grado di rilevare oltre il 99% dei feti affetti dalla trisomia 21.
- Può essere eseguito già dalla 10ª settimana di gravidanza.
- Permette di individuare trisomie fetali anche in gravidanze da ovodonazione.
- Avallato dalla comunità scientifica internazionale, è l'unico test che ha il sostegno esplicito della Fetal Medicine Foundation.

Per eseguire il test è sufficiente un tradizionale prelievo di sangue materno, sul quale viene eseguita un'analisi diretta del DNA fetale, circolante durante la gravidanza nel sangue della madre.

L'esame, che si basa sulle più recenti evoluzioni dei test prenatali non invasivi, rileva il rischio di trisomia 21 con attendibilità superiore al 99%, e il rischio di trisomia 18 e trisomia 13 rispettivamente con attendibilità del 98% e 80%.

Fornisce informazioni sul sesso fetale e sulla aneuploidia Y con un'affidabilità maggiore del 99%.

