IN PAROLE SEMPLICI

Preeclampsia: quanto conta la genetica?

Tra le cause c'è anche una predisposizione ereditaria, che oggi è possibile valutare con un test genetico.

1/3 Gli studi sulle famiglie indicano che circa un terzo della predisposizione alla preeclampsia dipende da fattori genetici materni: su questa componente si basa **PREECLARISK**.

A che cosa serve

1. **Conoscere la propria predisposizione**
   Sapere se il profilo genetico indica una predisposizione bassa, intermedia o aumentata.
2. **Dare un elemento in più al ginecologo**
   Un'informazione che si aggiunge a storia clinica, pressione e altri accertamenti.
3. **Vivere la gravidanza con più consapevolezza**
   Aiuta a riconoscere i segnali e a parlarne per tempo con il medico.

Il test in breve

CAMPIONE	**Cellule buccali o sangue periferico**
ANALISI	**22 varianti del DNA**
REFERTO	**In circa 10 giorni lavorativi**

Quando può essere utile

- se sta **programmando una gravidanza** o è nelle **prime settimane**
- se **mamma o sorelle** hanno avuto la preeclampsia
- se ha già avuto una **gravidanza con pressione alta**
- se ha **pressione alta, diabete** o altri fattori di rischio

04 DA SAPERE

Quattro cose da sapere

1. **Non è una diagnosi**
   Indica una predisposizione: non conferma né esclude la preeclampsia e non permette di stabilire se si manifesterà.
2. **Non sostituisce i controlli**
   Visite, misurazione della pressione, esami e screening del primo trimestre restano necessari, qualunque sia il risultato.
3. **Si esegue una sola volta**
   Le varianti analizzate fanno parte del patrimonio genetico, che non cambia nel tempo: di norma non serve ripetere il test nelle gravidanze successive.
4. **Riguarda solo il DNA della mamma**
   Si esegue su un campione materno: non richiede prelievi sul bambino e non ne analizza il patrimonio genetico.

Conoscere la predisposizione.
Parlarne con il ginecologo.

Ne parli con il suo ginecologo: può indicarle se il test è utile nel Suo caso e aiutarla a interpretare il risultato.

Fonti: McGinnis R et al., Nat Genet 2017; Steinthorsdottir V et al., Nat Commun 2020; Honigberg MC et al., Nat Med 2023; Tyrmi JS et al., JAMA Cardiol 2023; Dimitriadis E et al., Nat Rev Dis Primers 2023; ACOG Practice Bulletin 222, Obstet Gynecol 2020; Cnattingius S et al., Am J Med Genet A 2004; Nilsson E et al., BJOG 2004.

PregnancyProfile P rev.00

GENOMICA
Next Generation Genetics

LABORATORI E STUDI MEDICI

Genomica s.r.l. Unipersonale
Roma Via Arduino 38 – 00162 · Tel. 06.21115020
E-mail info@genomicalab.it · **Web** www.genomicalab.it
Sede legale: Via Arduino 38 – 00162 Roma · P. IVA e C.F. 14554101007 · REA RM-1530210 · PEC info@pec.genomicalab.it
Materiale informativo: non sostituisce il parere del medico.

GENOMICA
Next Generation Genetics

INFORMAZIONI PER LA PAZIENTE

TEST GENETICO DI PREDISPOSIZIONE

Conoscere la predisposizione alla preeclampsia

Test genetico di predisposizione alla preeclampsia e ai disturbi ipertensivi della gravidanza

PREECLARISK

NEXT GENERATION GENETICS

01 LA CONDIZIONE

La preeclampsia in breve

La preeclampsia, un tempo chiamata *gestosi*, è una complicanza della gravidanza: dopo la 20ª settimana la pressione si alza e compaiono proteine nelle urine o altri segni di sofferenza degli organi della mamma o della placenta.

2–8%
delle gravidanze
ne è interessato

20ª
settimana
da qui può comparire

4 milioni
di donne
ogni anno nel mondo

La gravidanza e il test

Quando il test è più utile
prima del concepimento o nelle prime settimane

Quando può comparire
la preeclampsia: dalla 20ª settimana



settimane di gravidanza

Perché è importante riconoscerla presto

- per la **mamma** può coinvolgere reni, fegato, coagulazione e cervello
- per il **bambino** può rallentare la crescita e rendere necessario un parto anticipato
- sapere per tempo chi è più esposta permette di **programmare controlli adeguati**

Chi è più esposta

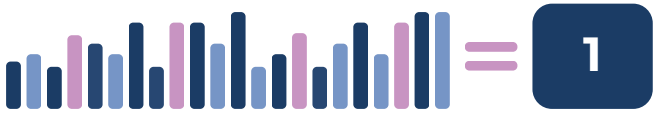
- chi ha **pressione alta**, diabete, obesità, malattie renali o autoimmuni
- chi ha avuto una **gravidanza complicata** da un disturbo della pressione
- chi ha **familiarità** per preeclampsia
- chi è alla **prima gravidanza**, ha un'età materna avanzata o aspetta gemelli

I segnali da riferire subito al medico
Mal di testa intenso o che non passa, disturbi della vista, dolore alla bocca dello stomaco o sotto le costole, difficoltà a respirare, gonfiore improvviso di viso, mani o piedi. **Qualunque sia l'esito del test, contatti subito il medico.**

02 IL TEST

Il DNA, letto in 22 punti

PREECLARISK analizza **22** piccole varianti del DNA, in **18** geni o regioni del genoma. Sono state scelte perché associate alla preeclampsia e all'ipertensione in gravidanza in ampi studi genetici, condotti su centinaia di migliaia di donne.



22 varianti del DNA, ognuna con un piccolo effetto = **1 punteggio poligenico**

Ogni variante, da sola, pesa poco. Il test somma i contributi di tutte in un unico valore, il **punteggio di rischio poligenico**.

Che cosa riguardano i geni analizzati

Pressione
la regolazione della pressione

Vasi sanguigni
il funzionamento dei vasi

Reni
l'equilibrio di acqua e sali

Placenta
lo sviluppo e il funzionamento

Difese immunitarie
il dialogo tra mamma e bambino

Metabolismo
il peso e l'accumulo di grasso

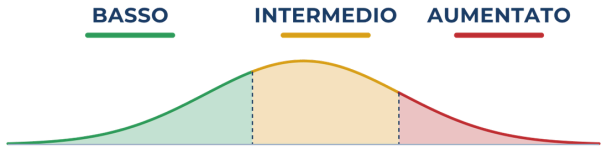
Dal prelievo al referto

1. **Colloquio**
   Il medico valuta con Lei se il test è indicato e raccoglie il consenso informato.
2. **Prelievo**
   Un campione di cellule buccali oppure di sangue. Nessun prelievo sul bambino.
3. **Analisi**
   Il laboratorio estrae il DNA, legge le 22 varianti con tecnica NGS e calcola il punteggio.
4. **Referto**
   In circa 10 giorni lavorativi riceve referto e relazione tecnica, da discutere con il ginecologo.

03 IL RISULTATO

Come leggere il risultato

Il punteggio è confrontato con quello della popolazione di riferimento e collocato in una di tre fasce di predisposizione.



Rappresentazione schematica.

BASSO RISCHIO
Predisposizione genetica più bassa della media. Non esclude la preeclampsia: i controlli previsti in gravidanza restano necessari.

RISCHIO INTERMEDIO
Incremento moderato del rischio. Va letto insieme alla storia clinica e familiare.

RISCHIO AUMENTATO
Predisposizione genetica più elevata. Non significa che la malattia comparirà: lo specialista valuta i controlli più adatti.

Dopo il risultato

- ne parli con il **ginecologo**, che lo interpreta insieme alla storia personale e familiare, alla pressione e agli altri esami
- i **controlli** della gravidanza si decidono sul quadro complessivo, non sul solo test
- eventuali **terapie preventive** sono indicate dal medico: il risultato genetico da solo non basta
- se compaiono i **segnali d'allarme**, si rivolga subito al medico, qualunque sia l'esito

Che cosa riceve

Insieme al referto riceve una **relazione tecnica**, che descrive i marcatori analizzati, il metodo e i limiti del test.

> *Non è una diagnosi: indica una predisposizione, da leggere con il medico.*