

Determinazione del fattore Rhesus D fetale da sangue materno

Evitare profilassi anti-D non necessarie
grazie ad un test genetico del sangue

**labor
team**



La somministrazione della profilassi anti-D prenatale non è necessaria in tutte le gestanti RhD negative. Grazie ad un test genetico minimamente invasivo è possibile determinare il fattore Rh fetale con affidabilità da un campione di sangue materno e – se il feto risulta RhD negativo – si può evitare di far ricorso a profilassi anti-d non necessarie.

Ciò permette di evitare effetti collaterali, nonostante siano rari e occasionali, conseguenti alla profilassi anti-D come febbre, brividi, mal di testa, reazioni cutanee o tachicardia. La somministrazione della profilassi anti-D, inoltre, non è priva di rischi al 100 % per la madre, in quanto le immunoglobuline somministrate sono emoderivati del sangue umano e possono trasmettere malattie infettive. Da gennaio 2020, la Società Svizzera di Ginecologia e Ostetricia (SSGO) raccomanda che tutte le donne incinte RhD negative si sottopongano a questo test genetico-molecolare tra la 18a e la 24a settimana gestazionale.

Il 40% delle profilassi anti-D possono essere evitate

Con l'introduzione dell'immunoprofilassi post-partum in Svizzera negli anni 1960 è stato possibile ridurre l'incidenza di eritroblastosi fetale da incompatibilità materno-fetale RhD.

Grazie alla raccomandazione introdotta alcuni anni dopo di somministrare la profilassi anti-D prenatale a 28 settimane di gravidanza, il rischio di sviluppare una risposta immunitaria anti-D dalle gestanti Rh negative è stato ulteriormente ridotto, dato che anche in seguito ad un'amniocentesi, a contrazioni premature e in caso di traumi addominali si possono verificare scambi di sangue tra madre e feto, tali da innescare una risposta immunitaria e la formazione di anticorpi anti-Rh nella madre. La profilassi anti-D evita che

le gestanti RhD negative sviluppano anticorpi contro gli antigeni RhD del loro bambino in caso di incompatibilità Rh.

La profilassi anti-D veniva eseguita in tutte le donne incinte Rh negative indipendentemente dallo stato D del feto. In circa il 40% dei casi, tuttavia, il feto è D-negativo come la madre. Se il feto è RhD negativo, si può rinunciare alla somministrazione della profilassi anti-D a 28 SG, nonché alla somministrazione routinaria della profilassi in situazioni di rischio (ad esempio sanguinamenti vaginali) e dopo il parto. Ulteriori motivi per rinunciare alla profilassi anti-D sono la presenza di un'immunizzazione anti-D e un padre biologico RhD negativo.

Test ad alta sensibilità dopo la 18a SG

Il fattore Rh fetale può essere determinato in modo non invasivo e con affidabilità da un campione di sangue venoso della gestante. (sensibilità del 99.82% a partire dalla 18a SG). La presenza di DNA fetale libero circolante nel plasma della madre permette di determinare il genotipo RhD fetale mediante un test genetico-molecolare.

Metodo

- Rilevamento di DNA fetale libero circolante nel plasma materno
- Analisi di tre regioni del gene RhD mediante Real-time PCR (Test con certificazione CE-IVD)
- Partecipazione annuale con successo alla prova interlaboratorio DEKS (Danish Institute for External Quality Assurance) di determinazione del fattore RhD fetale

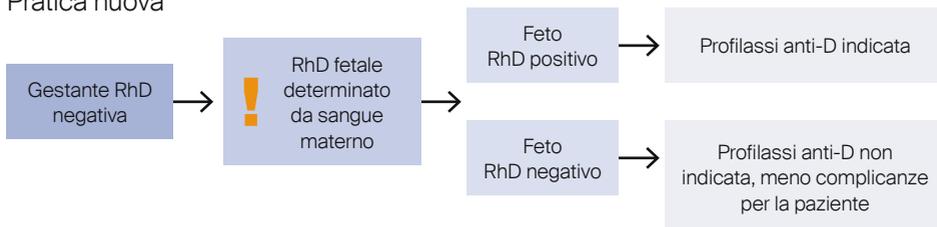
Determinazione del fattore RhD fetale tra la 18a e 24a SG

Si raccomanda di eseguire il test solo a partire dalla 18a SG per ridurre risultati falsi negativi. In caso di determinazione dello stato RhD fetale in gravidanza, la determinazione del gruppo sanguigno RhD deve essere effettuata post-partum nel neonato. Se il risultato RhD è inconclusivo (circa l'1%), la profilassi anti-D è raccomandata.

Pratica precedente



Pratica nuova



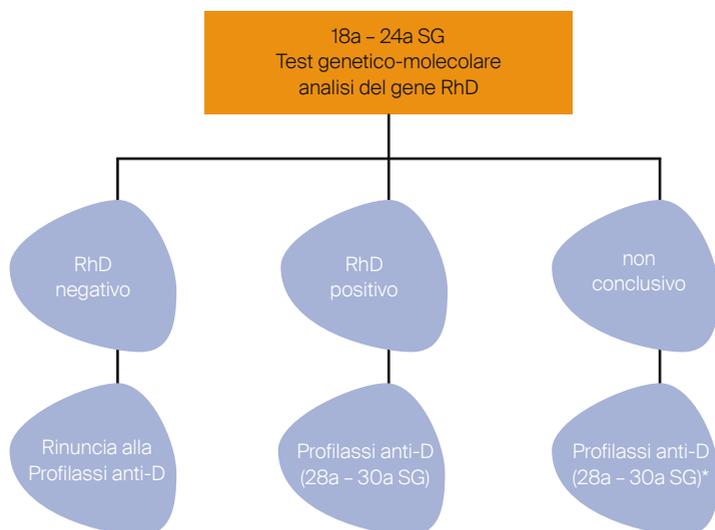
Procedura e possibili risultati

La presenza di varianti rare può dar luogo a risultati falsi positivi con una percentuale del 0.2 a 0.3%.

Se, contrariamente alla pratica raccomandata, il prelievo del sangue avviene prima della 18a SG, si consiglia di ripetere il test dopo la 18a SG per verificare il risultato RhD negativo, poiché il rischio di ottenere un risultato falso negativo è maggiore a causa della bassa quantità di DNA fetale libero

circolante nel sangue prima della 18a SG. Non occorre ripetere il test in caso di risultato RhD positivo ottenuto da un campione di sangue prelevato prima della 18a SG.

Errori preanalitici (emolisi) possono dar luogo a risultati falsi negativi.



* Nei rari casi in cui il genotipo non può essere determinato, nel feto viene solitamente rilevato il fenotipo RhD positivo; in questi casi l'immunoprofilassi è indicata.

Profilo numero	8170
Prezzo	CHF 256.50 Prestazione obbligatoria
Materiale & quantità	9ml di sangue intero in provette Streck®- o con EDTA
Consenso informato	La paziente deve firmare il consenso informato (Modulo NIPT)
Durata di esecuzione	Da 2 a 4 giorni

Bibliografia

Akolekar R, Finning K, Kuppu-samy R, Daniels G, Nicolaides KH: Fetal RhD genotyping in maternal plasma at 11-13 weeks of gestation, in: *Fetal Diagnosis and Therapy* 29/4, 2011, 301-306. <https://doi.org/10.1159/000322959>

Hodel M, Lejon Crottet S, Raio L, Zimmermann R, Lapaire O, Canellini G, Henry C, Niederhauser C, Waldvogel S, Fontana S: Empfehlungen zur Anti-D Immunglobulin Gabe in der Schwangerschaft (=Anti-D- Prophylaxe), in: *Expertenbrief SGGG* 68, 2020.

Lo YM, Corbetta N, Chamberlain PF, Rai V, Sargent IL, Redman CW, Wainscoat JS: Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum, in: *The Lancet* 350/9076, 1997, 485-487. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(97\)02174-0](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(97)02174-0)

van der Schoot CE, de Haas M, Clausen FB: Genotyping to prevent Rh disease: has the time come?, in: *Current Opinion in Hematology* 24/6, 2017, 544-550. <https://doi.org/10.1097/MOH.0000000000000379>



labor team w ag
Blumeneggstrasse 55
9403 Goldach
+41 71 844 45 45
info@team-w.ch
www.laborteam.ch

M14862/0923