

Determinazione precoce dell’Rh Fetale

Cos’è il Fattore Rhesus (Rh)

I globuli rossi umani presentano sulla loro superficie gli antigeni responsabili dei gruppi sanguigni ABO e gli antigeni che costituiscono il Fattore Rhesus (Rh). Tra gli antigeni del fattore Rh, il D è il più importante dal punto di vista clinico. Si definiscono Rh positivi i soggetti che presentano l'antigene D sulla superficie dei globuli rossi, sono Rh negativi i soggetti che non lo presentano (circa il 15% della popolazione caucasica).

L’RhD svolge un ruolo fondamentale in quella che viene chiamata incompatibilità materno-fetale. Se il feto è Rh(D) positivo (Rh+) e la gestante Rh(D) negativa (Rh-) è probabile che i globuli rossi del feto con l’antigene Rh entrino nel circolo sanguigno materno. In assenza di opportune precauzioni durante la gravidanza, c’è il rischio che la gestante sviluppi una reazione immunitaria producendo anticorpi contro i globuli rossi del feto (sensibilizzazione o alloimmunizzazione), che rimarranno presenti nel suo sangue.

In caso di una seconda gravidanza con un feto Rh(D) positivo, gli anticorpi materni diretti contro gli antigeni eritrocitari del feto possono passare attraverso la placenta ed aggredire i globuli rossi fetali, che verranno poi distrutti in quanto riconosciuti come “estranei”. Si determina quindi la cosiddetta malattia emolitica del feto e del neonato (HDFN).

L’incompatibilità materno-fetale non si presenta quando entrambi i genitori sono Rh negativi, oppure se la madre è Rh positiva e il padre Rh negativo.

Come evitare il rischio di sensibilizzazione

Per prevenire la sensibilizzazione, è possibile sottoporsi ad immunoprofilassi con immunoglobuline anti-D, durante la gravidanza e dopo il parto.

L’utilizzo dell’immunoprofilassi anti – D non è di per se privo di rischi, in quanto le immunoglobuline anti-D sono emoderivati di origine umana ottenuti da donazioni di sangue. Nonostante il rischio di trasmissione di infezioni virali sia molto basso, ciò tuttavia non può essere completamente escluso.

Cos’è RhSafe®?

RhSafe® è un esame prenatale non invasivo che, analizzando il DNA fetale isolato da un campione di sangue della gestante, consente di determinare il Fattore Rh fetale

I vantaggi del test RhSafe®

Il test per la determinazione precoce non invasiva del fattore Rh (D) fetale, mediante l’analisi del DNA fetale libero nel sangue materno, è un esame affidabile e utile, divenuto ormai una routine della gestione delle gravidanze caratterizzate dall’incompatibilità materno-fetale.

Il test consente di identificare le gravidanze a rischio per la malattia emolitica del feto e del neonato, e quindi di ridurre il ricorso alla profilassi anti-D nei casi in cui il feto risulti Rh(D) negativo come la madre. In questi casi, infatti, non vi è alcun rischio di sensibilizzazione, pertanto la somministrazione di immunoglobuline anti-D può essere evitata.

Chi può sottoporsi al test RhSafe®?

Tutte le donne in gravidanza Rh (D) negative con un’età gestazionale di almeno 10 settimane.

Come si effettua il test RhSafe®?

Durante la gravidanza, in conseguenza al ricambio fisiologico delle cellule della placenta, alcuni frammenti del DNA del feto circolano nel sangue materno.

Il DNA fetale libero viene inizialmente isolato dalla componente plasmatica del sangue materno. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato ad elevata sensibilità, il DNA viene amplificato mediante tecnica Real Time PCR degli esoni 5 e 7 del gene RHD. L'analisi genetica automatizzata consente di identificare la presenza/assenza di sequenze di DNA appartenenti al gene RHD e permette, quindi, di definire se il feto è Rh(D) positivo (presenza del gene RHD) o negativo (assenza del gene RHD) in donne Rh (D) negative.

Costo del test

Il Test Rh Safe è disponibile gratuitamente per le pazienti che eseguono il test Prenatal Safe.

Il costo del solo test RhSafe è di 103,00 €.

Documentazione da produrre

E' necessario fornire copia dei referti che attestano il fattore Rh(D), sia della gestante, che del partner.

Consenso informato e modulo richiesta esame.

Il modulo di richiesta esame e il consenso informato sono gli stessi del test Prenatal Safe.

Il consenso deve essere compilato e controfirmato dal proprio ginecologo di fiducia.

Limiti della metodica

Alcuni frammenti del gene RhD possono essere riscontrati in pazienti con fenotipo Rh-, questo può verificarsi per via di uno pseudogene (RhD Ψ), o di una variante d(C)ce haplotype, entrambi presenti soprattutto nella popolazione africana. Questi genotipi possono dare dei falsi positivi tramite l'analisi genetica del RHD. A causa della presenza di varianti localizzate nei siti di annealing dei primers, sono possibili anche falsi negativi, specialmente nelle popolazioni meno studiate.

La sensibilità dell'esame RhSafe® è del 99,7%, mentre la specificità è del 99,5%.