

Informativa sulla diagnosi prenatale e sui test di screening per anomalie cromosomiche

Gentile Signora,
desidero con la presente darle qualche informazione importante riguardante la diagnosi prenatale ovvero la possibilità di sapere prima della nascita se suo figlio sia sano.

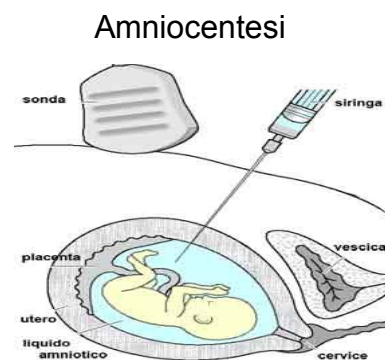
La maggior parte dei neonati (97%) non presenta difetti congeniti, cioè anomalie fisiche presenti alla nascita. Alcuni di questi difetti congeniti sono dovuti ad anomalie cromosomiche, come per esempio la sindrome di Down.

Con il progredire dell'età materna, la probabilità che siano presenti anomalie cromosomiche (ad esempio la Sindrome di Down) aumenta:

SINDROME DI DOWN	
<i>stima dell'incidenza in relazione all'età materna</i>	
<i>età materna</i>	<i>incidenza</i>
<20	1/1667
20-24	1/1587
25-29	1/1087
30-34	1/763
35-39	1/248
40-44	1/79
>45	1/24

Test diagnostici

Per diagnosticare tali patologie prima della nascita esistono due metodiche invasive: **la villocentesi e l'amniocentesi**, che vengono effettuati solo nelle pazienti a rischio (per esempio: età materna, positività ai test di screening, precedente figlio affetto). Il rischio di tali metodiche è quello di interrompere la gravidanza in circa 1% dei casi.



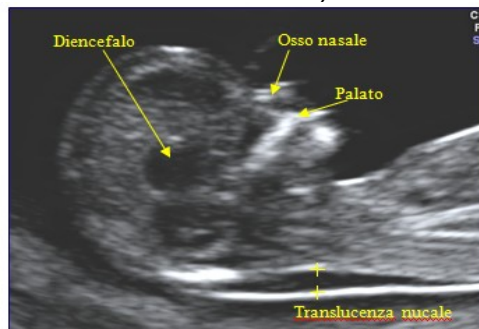
Test di screening

Sporadicamente la Sindrome di Down può manifestarsi anche in donne non a rischio per età.

Allo scopo di **selezionare nella popolazione** generale un ristretto gruppo di persone a rischio, c'è la possibilità di effettuare degli **esami non invasivi, con i quali non si fa una diagnosi di malattia ma si elabora un rischio di malattia.**

Quali sono i test di screening nella diagnostica prenatale? Ci sono diversi test a disposizione.

Translucenza nucale: è un'ecografia eseguita da 11 settimane + 3 giorni a 13 settimane + 6 giorni, nel corso della quale si misura lo spessore del sottocute fetale a livello della nuca (ecograficamente è la striscia scura dietro la nuca)



Maggiore è lo spessore, maggiori sono le possibilità di una patologia cromosomica (S. di Down) o di una cardiopatia o di malformazioni scheletriche. La risposta dell'esame viene consegnata al termine dell'ecografia. La translucenza nucale consente di identificare circa il 75 - 80 % dei feti affetti ed ha una percentuale di falsi positivi del 5 % .

Durante l'ecografia può essere valutata anche la presenza dell'osso nasale del feto che aumenta la sensibilità dell'esame (sensibilità circa 90 %)

Il BI TEST e test combinato: il bi test è un esame del sangue che dosa due sostanze (free beta HCG e PAPP-A). Il BI TEST associato all'esame della translucenza nucale migliora la sensibilità degli esami arrivando a circa un 90 % di feti affetti individuati con 5 % di falsi positivi.

È consigliabile effettuare il prelievo a 10 settimane compiute (prima dell'ecografia per la translucenza) per aumentare la sensibilità del metodo. Il prelievo viene eseguito in reparto di ostetricia (prenotando al numero 0342808363) e non al centro prelievi, una settimana prima dell'esecuzione della translucenza nucale. Il giorno dell'esecuzione della translucenza nucale il medico che effettua l'esame eseguirà il calcolo del rischio combinato.

E' possibile effettuare il prelievo per il bi test anche il giorno della translucenza; in tal caso bisogna aspettare una settimana per il calcolo del rischio combinato

Tri - test: esame del sangue materno effettuato dopo 15 settimane. Attualmente viene effettuato raramente perchè poco sensibile ed eseguito in un'epoca più avanzata rispetto agli altri esami di screening.

Ricerca DNA fetale circolante nel sangue materno (Harmony test) è l'ultimo esame in ordine di tempo introdotto nella pratica clinica. Si tratta di un prelievo di sangue effettuato

alla madre dopo 10 settimane compiute di gravidanza, Nel sangue materno si vanno a cercare frammenti di DNA fetale circolante. È un esame molto attendibile soprattutto nelle donne a rischio per età (Attendibilità maggiore al 99% per la sindrome di Down, maggiore al 98% per la trisomia 18, maggiore all'80% per la trisomia 13).

Il dato interessante è la bassa percentuale di falsi positivi (meno dello 0,1%) .

Può essere eseguito anche in caso di gravidanza gemellare o in caso di gravidanza da procreazione medicalmente assistita.

E' sempre un test di screening per cui, in caso di test positivo, va effettuato l'esame diagnostico (villocentesi o amniocentesi) prima di eventuali decisioni. Lo svantaggio è il costo elevato dell'esame

Il vantaggio di questi esami di screening è che vengono eseguiti in epoca precoce (nel I trimestre di gravidanza) non sono invasivi e non comportano rischio di aborto. Sono più sensibili rispetto al TRI – TEST (che si esegue nel II trimestre) con un minor numero di falsi negativi (esame di screening negativo in presenza di malattia cromosomica fetale).

Cosa significa test di screening positivo?

Nei sopra citati test non invasivi, si considera positivo uno screening che evidenzi un rischio maggiore di 1 su 250, cioè che esiste una probabilità maggiore di 1/250 che il feto presenti alterazioni cromosomiche. **Screening positivo non significa quindi la reale presenza di patologia bensì un maggior indice di rischio.** In tali casi si può eseguire una villocentesi o amniocentesi che confermeranno o escluderanno la presenza di cromosomopatie . **Un test di screening negativo non esclude completamente che il feto sia affetto da anomalie cromosomiche ma lo rende molto improbabile.**

Difetti congeniti possono anche essere indipendenti da patologie cromosomiche e la loro valutazione sfugge di conseguenza sia agli esami non invasivi che all'amniocentesi e alla villocentesi.

Quando sottoporsi ad un test di Screening

I test di screening vengono offerti a tutte le donne in gravidanza, indipendentemente dal rischio e solo la donna decide liberamente se sottoporsi a questi esami in base alle seguenti considerazioni:.

1. se si è disposti ad accettare un risultato di probabilità e non di certezza
2. se si è disposti ad accettare un eventuale esame invasivo nel caso in cui il test di screening indichi un aumentato rischio.

È sconsigliato sottoporsi ad un test di screening se si desidera avere un risultato diagnostico più certo. In tal caso solo gli esami invasivi (villocentesi o amniocentesi) consentono una diagnosi di certezza.

La informiamo, inoltre, che tali esami di screening attualmente non sono obbligatori, non rientrano nell'elenco degli esami esclusi dalla partecipazione al costo (D.M. 10/09/98) e quindi **non sono esenti dal pagamento del ticket.** In particolare il BI TEST e l'Harmony test sono a completo carico del paziente non essendo, al momento, questi esami inclusi

nel nomenclatore tariffario.

Ulteriori informazioni si possono visualizzare nei seguenti siti INTERNET:

www.translucenzanucale.it

www.fetalmedicine.com Per L'Harmony test : www.testharmony.it