



Fondazione per la Famiglia
"Profumo di Betania" Onlus

Aderente FELCEAF
Accreditato Regione Lombardia d.g.r. n 8726 del 1 ottobre 2013
Sede legale: via Marconi 5/7 - 21047 Saronno (VA)
C.F.: 94025780126 - P. IVA: 03364670129 – tel- 02.9620798 FAX. 02.35946960

Informazioni per la paziente in gravidanza sulle anomalie cromosomiche fetali: metodiche di diagnosi prenatale invasive e non-invasive

Ogni donna ha un rischio di avere un bambino affetto da un'anomalia cromosomica come la sindrome di Down (o trisomia 21). Questo rischio aumenta con l'aumentare dell'età materna, ma per nessuna donna è zero.

Età materna	20	25	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42
Rischio a 12 settimane	1:1068	1:946	1:626	1:543	1:461	1:383	1:312	1:249	1:196	1:152	1:117	1:89	1:68	1:51	1:38

Stima del rischio per sindrome di Down in relazione all'età materna

Per **DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA** si intendono quelle tecniche che permettono di conoscere con certezza, prima della nascita, se il feto sia affetto o no da un'anomalia cromosomica.

Gli unici test prenatali che hanno valore **DIAGNOSTICO** sono l'**AMNIOCENTESI** e la **VILLOCENTESI**.

L'amniocentesi consiste in un prelievo di liquido amniotico e viene eseguita tra la 15° e la 18° settimana.

La villocentesi è invece un prelievo di villi coriali (dalla placenta) e viene eseguita tra l'11° e la 12° settimana.

Questi due esami sono in grado di fornire certezze sulle anomalie cromosomiche (come la sindrome di Down) e su alcune anomalie genetiche (nel caso in cui siano presenti anomalie genetiche specifiche in famiglia, esistono migliaia di sindromi genetiche e/o difetti congeniti non diagnosticabili con la diagnosi prenatale invasiva perché associate ad un corredo cromosomico normale). Questi esami sono invasivi e quindi gravati da un rischio abortivo stimato dello 0.5-1% circa. Per questo motivo la diagnosi prenatale invasiva è tradizionalmente riservata alle donne che hanno un rischio di base di avere un figlio affetto più alto:

- Donne che hanno 35 anni o più al momento del parto
- genitore portatore di riarrangiamento cromosomico strutturale
- precedente figlio con malattia cromosomica
- malformazioni fetali rilevate all'esame ecografico
- test biochimico e test combinato del I trimestre che indichi un rischio elevato (maggiore o uguale a 1/250) per sindrome di Down o altra anomalia cromosomica

L'accesso a tali metodiche è regolamentato dal D.M. del 10/9/1998. Pertanto tutte le pazienti che desiderino sottoporsi a diagnosi prenatale invasiva anche se non rientrano nei suddetti criteri, possono farlo ma solo su richiesta personale ovvero senza prescrizione del SSN, in regime libero-professionale

Per test di **SCREENING** si intendono invece tutti quei test che permettono di quantificare il rischio che ci sia un'anomalia cromosomica.

Si tratta di test **PROBABILISTICI**, non saranno quindi mai negativi ma si avrà un risultato di alto o basso rischio.

I test screening attualmente eseguibili per le pazienti che non rientrano nel precedente gruppo "a rischio" o per le pazienti a rischio che desiderano avere una valutazione del rischio individuale per decidere se sottoporsi o no ad un esame invasivo sono:

- 1- TEST COMBINATO
- 2- NIPT ("non invasive prenatal test" : ricerca DNA fetale su sangue materno)



Fondazione per la Famiglia
"Profumo di Betania" Onlus

Aderente FELCEAF
Accreditato Regione Lombardia d.g.r. n 8726 del 1 ottobre 2013
Sede legale: via Marconi 5/7 - 21047 Saronno (VA)
C.F.: 94025780126 - P. IVA: 03364670129 – tel- 02.9620798 FAX. 02.35946960

Il **TEST COMBINATO** (translucenza nucale + bi-test) è un test di valutazione del rischio di avere un feto affetto dalla sindrome di Down (trisomia 21), sindrome di Edwards (trisomia 18) e sindrome di Patau (trisomia 13). Tale test consiste in un esame ecografico, eseguito tra 11+3 e 13+6 settimane gestazionali, associato ad un prelievo di sangue materno.

Con l'**ecografia** si misura la **TRANSLUCENZA NUCALE**, che è uno spessore della cute dal feto a livello del collo, quando tale spessore aumenta il rischio che ci sia un'anomalia cromosomica aumenta. La misurazione della translucenza nucale deve essere eseguita secondo determinati criteri, codificati dalla Fetal Medicine Foundation. La translucenza nucale da sola identifica il 70-75% dei feti affetti da sindrome di Down.

Una translucenza notevolmente aumentata inoltre può indicare non solo un aumentato rischio di sindromi cromosomiche ma anche altri problemi come l'aumento del rischio di malformazioni congenite (soprattutto cardiache) e l'aumento di rischio di sindromi genetiche. In questo caso verrà programmato anche uno studio accurato dell'anatomia cardiaca mediante ecocardiografia fetale ed ecografia di II livello a 20 settimane.

L'**esame biochimico (bi-test)** consiste in un prelievo di sangue materno attraverso il quale si misura la concentrazione di due proteine prodotte dalla placenta (freeBetaHCG e PAPP-A)

Il test combinato mette insieme, combina, i valori di rischio ottenuti dall'ecografia e dal prelievo così da ottenere una migliore stima del rischio di sindrome di Down, trisomia 18 e 13.

Questo test identifica il 90% dei feti affetti da sindrome di Down con un tasso di falsi positivi di circa il 5% (questi sono i casi in cui il test risulta positivo, cioè la paziente risulta ad alto rischio, ma il feto è sano). Il test viene considerato "ad alto rischio" se il rischio calcolato è pari o superiore a 1/250 al momento dell'esame. In caso di test ad alto rischio, viene offerta gratuitamente l'accesso alla diagnosi prenatale invasiva (amniocentesi o villocentesi a seconda dell'epoca gestazionale e del desiderio della paziente). In caso invece di test a basso rischio, anche se il risultato è ottimo (ad esempio rischio di 1 su 10000) questo non significa che il rischio è zero, quindi se si vuole avere una certezza diagnostica bisogna sottoporsi ad una diagnosi invasiva (amniocentesi o villocentesi) e non a questo tipo di esame.

Il **PRELIEVO DI SANGUE MATERNO per la RICERCA DNA FETALE (NIPT)** è un prelievo di sangue materno che può essere eseguito dalla 10^o settimana di gestazione, permette di identificare con una sensibilità del 99% i feti affetti da sindrome di Down, trisomia 13 e 18 con un tasso di falsi positivi inferiore allo 0.1%. Questo tipo di esame non è comunque diagnostico (non permette di diagnosticare alcune rare forme di trisomia come i mosaicismi), un risultato negativo di tale test significa che con alta probabilità una sindrome di Down, trisomia 13 o 18 nel bambino può essere esclusa

Un risultato positivo per una delle tre trisomie significa che con alta probabilità il bimbo è affetto dalla trisomia, in questo caso si rende necessaria una consulenza genetica ed una conferma del risultato

In caso di risposta positiva di ogni test di screening l'esame deve essere confermato dalla diagnosi prenatale invasiva.