



Note informative sulla diagnosi prenatale di anomalie cromosomiche fetali nel primo trimestre di gravidanza

A cura di: Unità Operativa di Ostetricia e Ginecologia

Informazioni generali per la paziente

La maggior parte dei bambini sono normali alla nascita. Tutte le donne però, indipendentemente dall'età, hanno un piccolo rischio di partorire un bimbo con disabilità fisica e/o mentale. Spesso la disabilità è dovuta ad un'anomalia cromosomica, la più frequente delle quali è la trisomia 21 ("Sindrome di Down").

Un'ecografia eseguita tra le 12^e e la 13^a settimane circa, oltre a consentire la diagnosi precoce di alcune anomalie strutturali del feto, ci consente di calcolare il rischio di alcune anomalie cromosomiche. E' importante sapere che non è possibile far diagnosi di anomalia cromosomica con la sola ecografia. In caso di elevato sospetto è necessario, per giungere ad una diagnosi, sottoporsi ad un test invasivo (villocentesi- amniocentesi). Questi test, a fronte di una certezza diagnostica sulla presenza di anomalie cromosomiche, comportano un rischio di complicanze che possono portare anche alla perdita del feto (0,5 - 1%)

Rischio di anomalie cromosomiche fetali correlate all'età materna

Il rischio di avere un bambino affetto dalla Sindrome di Down aumenta con l'età materna, passando da 1:1526 a 20 anni, a 1:280 a 35 anni, fino a 1:30 a 44 anni.

All'inizio della gravidanza il rischio che il feto presenti un'anomalia cromosomica è più elevato che alla nascita poiché molti feti affetti muoiono naturalmente nell'utero materno durante la gravidanza.

Il rischio di trisomia 18 risulta dieci volte inferiore, mentre il rischio di trisomia 13 risulta trenta volte inferiore rispetto alla trisomia 21 (Sindrome di Down).

Valutazione del rischio

La translucenza nucale è una raccolta fisiologica di fluido nella zona della nuca che avviene per tutti i feti nel periodo compreso la l'undicesima e la quattordicesima settimana di gestazione.

Se la quantità di liquido risulta superiore alla norma il rischio di anomalia cromosomica aumenta.

L'aumento della translucenza nucale non rappresenta di per sé un'anomalia fetale. Tramite un apposito programma computerizzato realizzato e fornito dalla Medicina Fetale di Londra è possibile calcolare la stima personale del rischio di anomalie cromosomiche nel corso del primo trimestre. Il calcolo viene eseguito in base all'età materna, all'epoca gestazionale ed alla misurazione della translucenza nucale (nt).

In base al rischio stimato si può accedere ad un colloquio per valutare la possibilità di eseguire ulteriori esami diagnostici invasivi: si fa riferimento all'ecocardiografia fetale tra la ventesima e la ventiduesima settimana di gestazione per valutare approfonditamente la morfologia cardiaca.

I nostri operatori, a tale proposito, sono accreditati presso la Fondazione di Medicina Fetale di Londra per poter eseguire la misura ecografia della translucenza nucale e per il calcolo statistico del rischio personalizzato.



Diagnosi prenatale invasiva

La diagnosi invasiva si esegue sotto guida ecografia continua mediante l'inserzione di un sottile ago attraverso l'addome l'utero materno con prelievo di materiale (liquido amniotico o frustoli di placenta), contenente cellule fetali utilizzate per l'analisi dei cromosomi.

- **villocentesi:** il test si esegue tra l'undicesima e la tredicesima settimana di gestazione e consiste nella biopsia dei villi coriali. Abortività 0,5-1%
- **amniocentesi:** il test si esegue tra la quindicesima e la diciottesima settimana di gestazione e consiste nell'aspirazione di liquido amniotico. Abortività 0,5-1%

Screening biochimico del primo trimestre

Associando alla misurazione della translucenza nucale il dosaggio nel siero materno di 2 sostanze presenti in gravidanza, il calcolo statistico personalizzato di rischio di anomalie cromosomiche fetali raggiunge un'attendibilità superiore rispetto alla sola misura della translucenza nucale.

NIPT

E' stato dimostrato che, a partire dal primo trimestre di gravidanza, è presente nel circolo ematico materno DNA libero di origine fetale (cell free fetal DNA, cffDNA), che può essere recuperato in maniera non-invasiva ed utilizzato per lo studio di alcune patologie fetali.

E' possibile quindi, tramite un prelievo di sangue effettuato alla gestante a partire dalla 11° settimana di amenorrea, ricercare la presenza delle più comuni anomalie cromosomiche del feto (trisomia 21, trisomia 18, trisomia 13, anomalia dei cromosomi sessuali) con un'accuratezza superiore rispetto allo screening combinato (NT + BiTest) del primo trimestre.

Il NIPT definisce, su base probabilistica, la presenza nel feto di una specifica patologia indagata. Un risultato indicativo di una "bassa probabilità di trisomia" deve essere considerato, di massima, rassicurante per la donna, in considerazione dell'elevata specificità del test.

Lo screening prenatale non invasivo basato sul DNA (NIPT) non è un test diagnostico. Pertanto, ogni risultato positivo deve essere confermato con una tecnica invasiva tradizionale (villocentesi /amniocentesi).

Questo test, per ora non effettuabile presso la nostra struttura, viene eseguito solo da laboratori accreditati, non è rimborsato dal SSN ed il costo è quindi a carico dell'utente.

N.B.: il test non deve essere sostenuto solo perché se ne è sentito parlare ma dopo aver consultato il proprio ginecologo. Per garantire un'adeguata informazione è previsto un colloquio durante il quale il ginecologo espone alle coppie benefici e rischi dello screening e della diagnosi prenatale e cerca di chiarire eventuali dubbi.

Al termine del colloquio, che si tiene il giovedì, l'ostetrica fissa a ciascuna coppia l'appuntamento per la procedura richiesta.