

6. DIAGNOSI PRENATALE

Consultorio familiare DSS 2
ULSS 7 Pedemontana

REGIONE DEL VENETO



ULSS7
PEDEMONTANA

Contatti: 0445/388930 (Thiene)
0445/598510 (Schio)
e-mail: consth@aulss7.veneto.it

La quasi totalità dei bambini nasce sana, ma circa 3 bambini su 100 presentano alla nascita delle malformazioni per la maggior parte non gravi o delle malattie ereditarie.

Alcune di queste possono essere individuate prima della nascita attraverso particolari esami (ecografie, test combinato, amniocentesi, ecc.), mentre altre possono essere diagnosticate solo dopo la nascita.

Questo significa che, nonostante i progressi della scienza e della tecnologia, non tutte le malattie possono essere prevenute o diagnosticate precocemente.

Per la maggior parte delle malformazioni e malattie che attualmente si riescono a diagnosticare non sono disponibili terapie da eseguire prima della nascita e la donna, una volta conosciuta la situazione, potrà valutare con il ginecologo se portare a termine la gravidanza.

6.1 Ecografia

Che cos'è l'ecografia ostetrica?

L'ecografia è un esame che attraverso gli ultrasuoni (onde sonore ad alta frequenza) permette di 'vedere' il feto prima della nascita.

L'ecografia ostetrica è ritenuto un esame innocuo: infatti gli ultrasuoni sono utilizzati in ostetricia da oltre 30 anni e non sono mai stati riportati effetti dannosi sul feto e sulla madre.

Non sono invece ben definiti gli effetti di una lunga esposizione a ultrasuoni (come quelli necessari alla registrazione dei filmati "ricordo"), è questo il motivo per cui se ne sconsiglia l'uso se non c'è una precisa indicazione medica.

Quando viene eseguita l'ecografia?

Le ecografie ostetriche che si sono rivelate utili nelle gravidanze fisiologiche sono due:

- 1. ecografia del primo trimestre**, che viene eseguita entro la 13[°] settimana di gravidanza e serve per valutare: che la gravidanza stia procedendo in modo regolare; la vitalità e il numero dei feti; l'epoca di gravidanza e la data presunta del parto; le placente in caso di gravidanza gemellare;
- 2. ecografia del secondo trimestre** (detta comunemente morfologica) che viene eseguita tra la 19[°] e la 21[°] settimana di gravidanza. Serve per valutare: che non ci siano anomalie o malformazioni; la localizzazione della placenta; il liquido amniotico e la crescita del feto.

In alcuni casi possono essere necessarie ulteriori ecografie: sarà il medico a valutare quando proporle.

Quali malformazioni possono essere identificate con l'ecografia?

L'ecografia permette di valutare la crescita e lo sviluppo del feto e dei suoi organi, in particolare: la testa e le strutture del sistema nervoso centrale, le labbra, la colonna vertebrale, gli arti (gambe e braccia), i polmoni, il cuore e i grossi vasi sanguigni, l'addome e la parete addominale, lo stomaco, i reni e la vescica.

L'ecografia in gravidanza non serve per le cosiddette anomalie minori come ad esempio, le malformazioni delle dita delle mani, dei piedi, piccoli difetti dei setti cardiaci, ecc.

L'ecografia è attendibile per diagnosticare malformazioni congenite del feto?

Per i limiti della metodica, è possibile che alcune anomalie, anche importanti, possano non essere rilevate con l'ecografia. Oggi si stima che l'ecografia in condizioni ottimali possa diagnosticare circa il 40% delle malformazioni (cioè meno di 1 su 2).

L'attendibilità dell'ecografia nel riconoscere le anomalie congenite fetali può variare in relazione a diversi fattori, fra cui: la settimana della gravidanza al momento dell'esame, la qualità dello strumento utilizzato, le parti dell'organismo del feto prese in considerazione , *la posizione del feto durante l'esame, alcune caratteristiche materne (come sovrappeso e obesità, presenza di cicatrici addominali...) che possono diminuire la sensibilità dell'esame*

Infatti le malformazioni del sistema nervoso centrale sono quelle riconosciute più frequentemente, seguite da quelle dell'apparato urinario, respiratorio, gastrointestinale, scheletrico e cardiaco.

Qual è il momento migliore per identificare eventuali anomalie fetali?

Alcune anomalie strutturali fetali possono essere identificate già nel primo trimestre di gravidanza: di solito si tratta di anomalie gravi, particolarmente evidenti.

La maggior parte delle malformazioni però sono rilevabili all'ecografia del secondo trimestre.

6.2 Test per valutare il rischio di sindrome di down e altre anomalie cromosomiche

Che cosa sono?

Si tratta di esami non invasivi (che non mettono a rischio la gravidanza) per stimare il rischio di una donna di avere un feto affetto da alcune anomalie cromosomiche: la trisomia 21 o sindrome di Down, la trisomia 18 e la trisomia 13.

Questi test non dicono se il feto è affetto da una di queste anomalie con certezza, ma esprimono la probabilità che possa esserlo. Quindi, se il test dà un risultato "negativo" significa che si ha un rischio basso di avere un feto con una alterazione cromosomica, e se dà un risultato "positivo" (cioè di "rischio aumentato") non significa che sia presente la malattia, ma solo che c'è un rischio aumentato, rispetto a quello legato alla sola età materna, di una o più di queste patologie.

L'eventuale conferma o esclusione della malattia si può avere solo da esami più specifici come amniocentesi o villocentesi.

Quali sono i test disponibili?

Le linee guida nazionali sulla gravidanza fisiologica considerano valido il BITEST o test combinato.

Esiste anche il NIPT (test prenatale non invasivo), più comunemente chiamato test del DNA fetale, che ad oggi in Veneto, non è ancora disponibile nel pubblico. Come in BITEST è un esame di probabilità e quindi non diagnostico.

Test combinato

Questo test prevede un prelievo di sangue alla mamma e la misura ecografica della translucenza nucale (lo spessore del tessuto retronucale del feto). *L'ecografia si esegue* tra la 11° e la 13° settimana di gravidanza e permette di sospettare la gran parte delle principali trisomie (13, 18 e 21).

I falsi positivi (cioè gli esami risultati erroneamente positivi) sono circa 50 su 1000, i falsi negativi (cioè gli esami risultati erroneamente negativi) sono inferiori a 1 su 1000.

Oltre a indicare un rischio aumentato per le malattie cromosomiche, può evidenziare anche un rischio aumentato per alcune malformazioni, che andranno indagate attraverso ecografie di II livello.

L'esame deve essere effettuato solo da professionisti accreditati da società scientifiche nazionali o internazionali.

NIPT (test prenatale non invasivo)

Questo test permette di ricercare le principali anomalie numeriche dei cromosomi (trisomia 21, 13 e 18), si avvale di tecniche che permettono di riconoscere frammenti di DNA placentare, liberi nel circolo materno. L'analisi di questi frammenti consente di sospettare la presenza di una trisomia e di valutare il sesso del feto.

Il Test non è diagnostico, non sostituisce le metodiche invasive, ed ha una capacità di individuare i feti ad alto rischio maggiore del BITEST.

Se il risultato è di un test ad alto rischio per patologia del numero dei cromosomi, si dovrà fare un test di certezza (amniocentesi o villocentesi) per avere la diagnosi di certezza

Attualmente questo test non è disponibile nel Servizio sanitario nazionale.

A chi sono rivolti questi test?

Il BITEST è offerto gratuitamente a tutte le donne in gravidanza (LEA 2017)

Alle donne con rischio aumentato per età, test di screening positivo, precedente gravidanza con feto affetto da patologia cromosomica, patologie cromosomiche o genetiche indagabili note nella coppia, la diagnostica invasiva è offerta dal SSN.

6.3 Test per diagnosi di sindrome di down e altre anomalie cromosomiche

Che cosa sono?

Questi esami permettono di determinare il corredo cromosomico del feto e quindi di diagnosticare anomalie del numero e della struttura dei cromosomi (ad es. sindrome di Down) attraverso il prelievo di liquido amniotico o di tessuto placentare.

Si tratta di esami invasivi, che comportano quindi un rischio per la gravidanza.

Attualmente i test più utilizzati sono l'amniocentesi e la villocentesi.

Che cos'è l'amniocentesi?

L'amniocentesi consiste nel prelievo di una piccola quantità di liquido amniotico. Si esegue preferibilmente dalla 15° alla 18° settimana.

L'esecuzione dell'amniocentesi è ambulatoriale, l'esame non è doloroso e la sensazione avvertita è simile a quella di un'iniezione intramuscolare.

Che cos'è la villocentesi?

Consiste nel prelievo di una piccola quantità di tessuto placentare (villi coriali). Si esegue preferibilmente dalla 11° alla 13° settimana.

L'esame viene eseguito ambulatorialmente e può comportare un modesto dolore nella parte inferiore dell'addome.

Quali rischi comportano?

Questi esami comportano un rischio di aborto di circa 0,5 - 1% (1 caso ogni 100-200 esami). I rischi per la madre invece sono estremamente rari.

Diagnosi prenatale di malattie genetiche

I test di screening per la sindrome di Down forniscono una stima individuale del rischio di trisomia 21, ma la diagnosi prevede l'utilizzo di tecniche invasive.

L'analisi del cariotipo fetale per la diagnosi della sindrome di Down e delle altre anomalie cromosomiche si effettua su un campione di cellule ottenute con amniocentesi o con prelievo dei villi coriali.