



# Lo screening prenatale delle anomalie cromosomiche mediante test combinato



## Informazioni e consenso informato

Gentile Sig.ra,

intendiamo fornirle alcune informazioni in merito al test che si accinge ad eseguire.

Le anomalie dei cromosomi rappresentano la patologia genetica più frequente e colpiscono circa l'1% dei neonati.

Una parte delle anomalie cromosomiche può essere prevista mediante l'esecuzione di alcuni test di screening.

La sindrome di Down è la causa genetica più frequente di ritardo mentale, spesso associato ad anomalie cardiache, gastroenteriche, disturbi visivi e uditivi. Circa 1 bambino su 700 nasce con questa sindrome. La probabilità di avere un figlio affetto da questa malattia aumenta con l'avanzare dell'età della madre (rischio generico).

Il test combinato permette di effettuare un ricalcolo del rischio (rischio specifico e individuale) per ogni donna in gravidanza.

### Cosa si intende per rischio?

Il rischio esprime la probabilità che un evento si verifichi. Per esempio, un rischio di sindrome di Down di 1 su 100 significa che lei ha una probabilità su 100 di avere un bambino affetto da sindrome di Down.

### Che cos'è il test combinato?

Il test combinato è uno dei metodi per il ricalcolo del rischio della sindrome di Down e di altre anomalie cromosomiche. È un esame basato sul dosaggio di due sostanze presenti nel sangue materno e su un'ecografia e che permette di quantificare la probabilità che il feto sia affetto da alcune anomalie cromosomiche, soprattutto trisomie 21, 18, 13. Questo esame predice circa l'80% dei feti con Sindrome di Down.

### Come si esegue il test combinato?

#### 1 – Prelievo ematico

Viene effettuato un prelievo di sangue materno per il dosaggio di due sostanze prodotte dalla placenta (PAPP-A e free beta hCG) che, nei feti affetti da anomalie cromosomiche, hanno valori diversi da quelli riscontrati nei feti con corredo cromosomico normale. Nella nostra organizzazione tale prelievo viene effettuato circa due settimane prima dell'esame ecografico in quanto è stato dimostrato che la sensibilità del test migliora se eseguita con questa modalità.



## 2 – Translucenza nucale (NT)

Viene effettuata una specifica ecografia tra l'11° settimana e la 13° settimana + 6 giorni per la determinazione della translucenza nucale. La translucenza, dovuta ad un piccolo accumulo di fluido localizzato nella nuca del feto, può essere misurata con l'ecografia. Lo spessore della translucenza nucale aumenta con l'aumentare dell'epoca gestazionale: quindi ad una determinata lunghezza del feto (CRL) corrisponde un determinato valore di normalità della translucenza nucale. Quando l'ecografia riscontra uno spessore della translucenza nucale aumentato, il feto ha un rischio più elevato di anomalie cromosomiche (in particolare la sindrome di Down e, meno frequentemente, le trisomie 13 e 18), di malformazioni cardiache o di sindromi geniche rare, anche se la maggior parte di questi feti non ne sarà affetto. Affinchè la misurazione sia corretta, deve essere visualizzato il profilo fetale e quindi può essere necessario attendere che il feto si posizioni correttamente, muovendosi spontaneamente, oppure favorendone i movimenti con delle leggere pressioni sull'addome materno o invitando la paziente a tossire: ciò può comportare un prolungamento del tempo di esecuzione.



3 – Si procede quindi all'elaborazione combinata dei dati al fine di ottenere una stima del rischio individuale per le trisomie 21, 18 e 13 inserendo in uno specifico software i dati del prelievo e i dati dell'ecografia.

### Interpretazione del Test

Il test combinato è un esame di tipo probabilistico e non permette di riconoscere o escludere con certezza una anomalia cromosomica. Va

ricordato che un risultato negativo dello screening riduce il rischio, ma non lo azzerava. In altri termini in caso di test negativo, non si può escludere con certezza la presenza di anomalie cromosomiche.

Allo stesso modo, la positività del test non implica che il feto sia affetto dalla malattia.

Il test funziona soprattutto per alcune anomalie cromosomiche, come le trisomie 21, 18, 13. Esistono altre anomalie cromosomiche gravi e più rare, che non sono rilevabili mediante il test combinato.

Il test viene considerato positivo quando il rischio è maggiore di 1/300. In questo caso, se Lei desidera sapere se il feto è realmente affetto da anomalie cromosomiche, le sarà offerta la determinazione del cariotipo fetale (cioè il numero e la struttura dei cromosomi del feto) mediante villocentesi o amniocentesi. Si tratta di procedure invasive e comportano un aumento del rischio di aborto attualmente stimato dello 0,5- 1%.

La translucenza nucale (NT) aumentata (cioè superiore al 95° percentile) può essere un fattore di rischio per altre patologie fetali. In questi casi le verranno indicati i successivi esami di approfondimento.

La informiamo che sono attualmente disponibili in commercio test di screening che si basano sull'analisi del DNA fetale nel sangue materno per verificare il rischio di Sindrome di Down (trisomia 21), trisomia 18 e trisomia 13. Il test non è diagnostico, pertanto non sostituisce la diagnosi prenatale invasiva ma, come per il test combinato, indica una percentuale di rischio.

La sensibilità del test del DNA fetale varia in relazione all'età della paziente e all'anomalia cromosomica in esame. Per la sindrome di Down, in pazienti con età avanzata, può raggiungere il 99%.

In alcuni protocolli di screening prenatale il DNA fetale viene proposto in caso di test combinato con rischio cosiddetto intermedio (tra 1/300 e 1/1000). In questi casi può essere valutata l'esecuzione del test.

Il test non è attualmente offerto dal Sistema Sanitario Nazionale, pertanto si rimanda all'informativa del test specifico nel caso venisse scelto di avvalersene.

Desideriamo infine informarla che l'ecografia per la traslucenza nucale viene effettuata da medici accreditati presso la Fetal Medicine Foundation (FMF) di Londra, sottoposti annualmente al controllo della casistica e della qualità del lavoro. Il programma che viene utilizzato per il calcolo del rischio è anch'esso fornito dalla Fetal Medicine Foundation (FMF) di Londra, riferimento scientifico internazionale per questa metodica.



# Lo screening prenatale delle anomalie cromosomiche mediante test combinato

## CONSENSO INFORMATO AL TEST COMBINATO

Io sottoscritta \_\_\_\_\_

dichiaro:

- di essere stata dettagliatamente informata sul Test combinato e di aver compreso i contenuti dell'informazione.
- Di aver avuto la possibilità di rivolgere al Medico quesiti e di averne ottenuto risposte soddisfacenti.
- consapevole del fatto che tale accertamento è consigliato ma non obbligatorio, di volerlo eseguire sapendo che dall'esame possono emergere quadri patologici fetali che richiedono approfondimenti diagnostici aggiuntivi.

Data .....

Firma della paziente

.....