

# OSPEDALE EVANGELICO INTERNAZIONALE

ENTE ECCLESIASTICO CIVILMENTE RICONOSCIUTO  
16122 GENOVA Corso Solferino, 1A – Tel 010/55221  
Sede Legale: Salita Sup. S. Rocchino, 31/A

**STRUTTURA COMPLESSA DI OSTETRICIA E GINECOLOGIA**

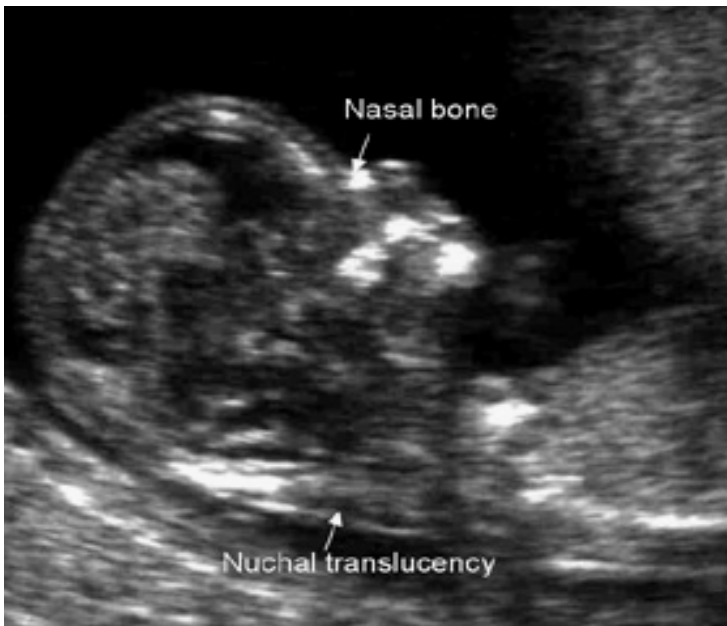
*Direttore: Prof. Paolo Pinto*

**STRUTTURA SEMPLICE DI DIAGNOSTICA PRENATALE PER IMMAGINI ED INVASIVA**

*Dir. responsabile: Dott. Walter Insegno*



## SCREENING ECOGRAFICO DELLE ANOMALIE CROMOSOMICHE DEL PRIMO TRIMESTRE DI GRAVIDANZA



**Fig. 1:** Feto a 12 + 4 sett. Visualizzazione NT e NB.

Nazionale (S.S.N.) le ha riservate alle donne che hanno un rischio di base più alto, come quelle che hanno 35 anni compiuti al momento della gravidanza.

### **Cosa si può fare se non si rientra nel gruppo di pazienti a rischio?**

Si può accedere ad un **test di screening**, un esame che valuta la probabilità statistica che il feto possa essere affetto da una patologia cromosomica maggiore, e che si limita a suggerire o rafforzare l'idea di effettuare **test diagnostici invasivi**.

I test di screening sono esami ecografici sul feto e/o indagini biochimiche sul sangue materno, per mezzo delle quali si dosano alcune sostanze che possono variare nelle quantità qualora siano presenti alcune patologie cromosomiche. Non sono esami invasivi (quindi non comportano rischi per la madre e/o per il feto), e forniscono un risultato che indica un rischio di probabilità. Essi ci dicono in pratica se il rischio di patologia cromosomica fetale è maggiore o minore del rischio atteso in funzione dell'età materna. Il test può fornire un risultato positivo per alterazioni cromosomiche, anche in assenza di reale patologia, e ciò succede in circa 1 volta ogni 20 casi (5% di falsi positivi). Purtroppo, molto più raramente, può risultare negativo anche in presenza di un difetto cromosomico fetale (falsi negativi). Lo screening consente di identificare tra tutte le gestanti quelle che risultano avere un rischio uguale o superiore a 1 su 350 (test positivo); solo a queste pazienti viene offerta la possibilità di accedere ad un'indagine invasiva e ottenere il cariotipo fetale.

Esistono diverse metodiche, con sensibilità (capacità di far sospettare una malattia cromosomica) che oscilla dal 60 al 90%, e ciò rende inevitabile che circa 1 caso su 100 non venga riconosciuto dai test (vedi tabella 1).

### Tabella 1

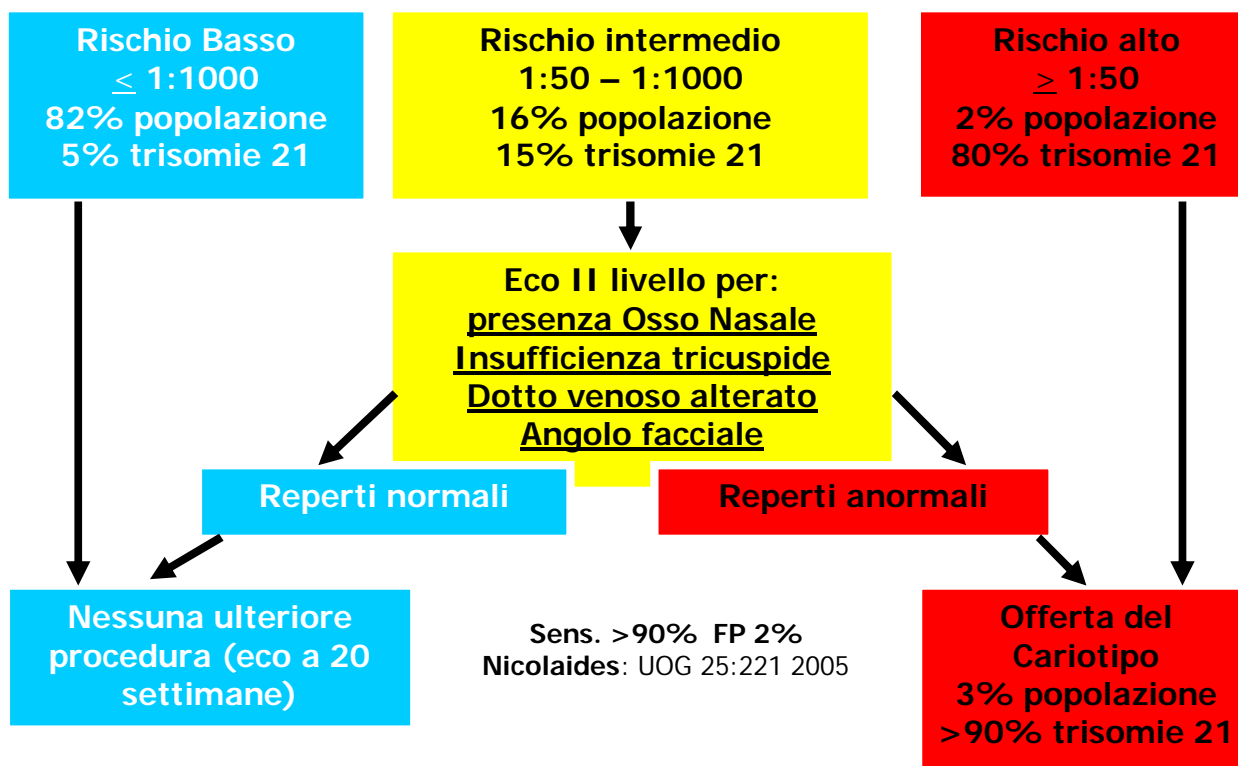
Confronto tra i vari metodi di Screening del rischio di cromosomopatia

Test	Feti down individuati	Falsi positivi
Età materna > 35	50%	45 %
TriTest	70%	10 %
NT	75%	5 %
QuadruploTest	79%	5 %
BiTest	85%	5 %
<b>NT + Osso nasale</b>	<b>92%</b>	<b>3 %</b>
<b>Test Combinato</b>	<b>95%</b>	<b>3 %</b>
<b>Test integrato</b>	<b>97%</b>	<b>2 %</b>

Dati tratti dagli Atti del XIII Congresso Nazionale SIEOG Gubbio 2002

La **Struttura Semplice di Diagnostica prenatale per Immagini ed Invasiva dell'Ospedale Evangelico Internazionale** può effettuare (quando la gravida lo richiede) uno **screening ecografico** delle anomalie cromosomiche mediante determinazione della translucenza nucale (NT) durante l'esecuzione dell'ecografia ostetrica del I trimestre, con l'evidenziazione dell'Osso Nasale (NB) quando questo sia possibile.

Dal 2007 ci atteniamo alle **Linee guida** della Fetal Medicine Foundation (la Fondazione medica internazionale che ha verificato su larga scala, promosso e diffuso tale metodo) e sono schematizzate nella tabella sottostante dove la popolazione viene divisa in tre fasce di rischio (basso, intermedio e alto).



### **Che cos'è la translucenza nucale?**

La translucenza nucale (NT) è dovuta ad un piccolo accumulo di fluido localizzato nella regione nucale del feto fra la cute ed i tessuti sottostanti e può essere misurata mediante un'ecografia che viene eseguita fra la 11<sup>a</sup> e la 14<sup>a</sup> settimana (fig. 1). La sua misurazione consente di determinare il rischio statistico per la sindrome di Down e per altre patologie o Sindromi genetiche più rare. In linea generale, maggiore è lo spessore della NT, maggiore è il rischio che il feto sia affetto da anomalie cromosomiche (in particolare la sindrome di Down e, meno frequentemente, le trisomie 13 e 18), da malformazioni cardiache o sindromi genetiche varie. Va ricordato che si tratta di un **test di screening** (cioè della valutazione di una probabilità di malattia) e non di un esame diagnostico. Pertanto va sottolineato che:

- **la negatività dell'esame riduce il rischio ma non lo azzerà;**
- **la positività del test NON implica necessariamente che il feto sia affetto dalla malattia, ma che il rischio è sufficientemente elevato da poter giustificare una procedura diagnostica ulteriore.**

La diagnosi di certezza può essere ottenuta solo attraverso l'indagine citogenetica fetale (esame cromosomico su cellule fetali dopo villocentesi o amniocentesi).

In caso in cui il risultato è indice di un rischio aumentato, anche quando il cariotipo fetale risulti normale, è consigliabile effettuare comunque un'ecografia ostetrica dettagliata ed un'ecocardiografia fetale in un'epoca compresa tra la 18<sup>a</sup> -22<sup>a</sup> settimana di gravidanza, al fine di ricercare eventuali malformazioni fetali non su base cromosomica.

### **Perché è importante vedere:**

#### **a) l'osso nasale**

I risultati degli studi più recenti hanno evidenziato che esaminare il profilo del feto, durante l'ecografia eseguita tra 11 e 14 settimane, ha implicazioni importanti per lo screening delle anomalie cromosomiche, considerato che la regolare presenza dell'osso nasale ha un impatto sicuramente favorevole sul calcolo del rischio per la sindrome di Down. I dati della letteratura scientifica dimostrano che, durante questo periodo della gravidanza, l'osso nasale non è visibile in circa il 60-70% dei feti affetti da sindrome di Down. E' importante rilevare, però, come l'assenza dell'osso nasale correla con lo spessore della translucenza nucale, le dimensioni del feto e l'etnia della madre: infatti, risulta essere più facilmente assente se lo spessore della translucenza nucale è aumentato, se le dimensioni del feto sono più piccole e se la madre ha origini afro-caraitiche.

#### **b) l'insufficienza della tricuspide.**

I risultati degli ultimi studi suggeriscono che la valutazione del flusso della valvola tricuspide fetale in questo periodo porta benefici sia per il test di screening delle anomalie cromosomiche sia per sospettare la presenza di difetti cardiaci fetali

#### **c) l'angolo facciale.**

I risultati degli studi più recenti hanno dimostrato che i feti con trisomia 21 hanno un profilo piatto perché la mascella è più piccola e posta all'indietro. Questo produce un angolo ottuso tra le linee poste sulla mascella e sulla fronte. C'è da dire che il 5% dei feti normali può presentare questo segno.

Tutte queste variabili sono ovviamente tenute in considerazione durante l'elaborazione del calcolo del rischio individuale soprattutto quando questo rischio è maggiore di 1:50.

### **Quando sottoporsi al test di screening?**

È consigliato sottoporsi ad un test di screening:

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

È sconsigliato sottoporsi ad un test di screening:

- se si desidera avere un risultato diagnostico più certo; in questo caso conviene rivolgersi direttamente all'amniocentesi o alla villocentesi e assumersi il rischio di abortività aggiunta dello 0,5%

### **Che tipo di referto viene consegnato?**

Il calcolo del rischio viene eseguito da un apposito programma statistico computerizzato che tiene in considerazione la variabilità soggettiva materna e fetale in rapporto all'epoca gestazionale (età materna, valore in mm. dell'NT, etnia, precedenti figli con anomalie cromosomiche, presenza/assenza dell'osso nasale, frequenza cardiaca, insufficienza della tricuspide, angolo facciale ecc.). Al termine dell'esame viene

comunicato alla donna se il rischio relativo specifico individuale è aumentato o diminuito rispetto al rischio individuale di base. Per esempio: se prima dell'esame il rischio di base per una donna di 34 anni, di etnia caucasica e senza precedenti figli affetti da cromosomopatie, era di 1/312, dopo l'esame, il rischio ricalcolato in funzione delle variabili considerate, potrà essere uguale a quello di una donna di 30 anni (1/626) o, viceversa, essere uguale quello di una donna di 40 anni (1/68).

La misurazione della NT e dell'osso nasale, dell'insufficienza della tricuspide, del dotto venoso e dell'angolo facciale richiedono perizia ed una notevole manualità e una favorevole posizione fetale. Le **linee guida** per l'esecuzione dell'esame sono state stabilite dalla Fetal Medicine Foundation di Londra che accredita i medici dopo un opportuno training e specifiche prove pratiche, con una certificazione soggetta a controllo periodico annuale.

Il Dott. Walter INSEGNO è accreditato dalla Fetal Medicine Foundation dal giugno del 2000 con il n° 17499 per quanto riguarda la Translucenza nucale, dal novembre 2008 per quanto riguarda l'Osso nasale e l'insufficienza tricuspide e dal gennaio 2010 per quanto riguarda l'Angolo facciale.

Ulteriori informazioni e l'elenco completo è disponibile sul sito della Fetal Medicine Foundation (<http://www.fetalmedicine.com>).

### **E se la Translucenza nucale (NT) è aumentata?**

Non è il caso di allarmarsi troppo. Questo non indica necessariamente che il feto sia realmente affetto. Ricordiamoci che si tratta di un esame di screening e non di un esame diagnostico. Nella grande maggioranza dei casi, una volta escluse le anomalie cromosomiche, il bambino che nascerà sarà in buona salute!

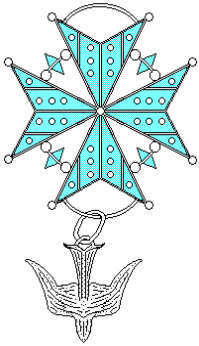
Spessore NT	Anomalie cromosomiche	Morti fetali	Malformazioni fetali maggiori	Neonati vivi e in buona salute
<95° centile	0.2%	1.3%	1.6%	97%
95°-99° centile	3.7%	1.3%	2.5%	93%
3,5-4,4 mm.	21.1%	2.7%	10%	70%
4,5-5,4 mm.	33.3%	3.4%	18.5%	50%
5,5-6,4 mm.	50.5%	10.1%	24.2%	30%
>6,5 mm.	64.5%	19%	46.2%	15%

**Tabella 2.** Correlazione tra spessore della translucenza nucale e prevalenza di anomalie cromosomiche, aborti o morti fetali e malformazioni fetali maggiori (modificato da Souka et al.)

Le donne che hanno ottenuto un risultato con rischio aumentato (probabilità più alta di 1 su 350) possono effettuare gratuitamente una diagnosi prenatale invasiva, se lo ritengono opportuno, per il controllo del cariotipo fetale (villocentesi o amniocentesi).

### **E se la Translucenza nucale è normale?**

Uno spessore minore della NT indica che il feto è a basso rischio per anomalie cromosomiche, per malattie genetiche o cardiopatie ma non esclude che possa in realtà esserne affetto.



# OSPEDALE EVANGELICO INTERNAZIONALE

ENTE ECCLESIASTICO CIVILMENTE RICONOSCIUTO

16122 GENOVA Corso Solferino, 1A – Tel 010/55221

Sede Legale: Salita Sup. S. Rocchino, 31/A

**STRUTTURA COMPLESSA DI OSTETRICIA E GINECOLOGIA**

*Direttore: Prof. Paolo Pinto*

**STRUTTURA SEMPLICE DI DIAGNOSTICA PRENATALE PER IMMAGINI ED INVASIVA**

Dir. responsabile: Dott. Walter Insegno



## CONSENSO INFORMATO PER LO SCREENING ECOGRAFICO DELLE ANOMALIE CROMOSOMICHE DEL PRIMO TRIMESTRE DI GRAVIDANZA

Io sottoscritta \_\_\_\_\_ ho letto e ben inteso le informazioni esposte dal dott. Walter Insegno e delle quali mi viene rilasciata una copia pertanto

ACCONSENTO       NON ACCONSENTO

a sottopormi al test di screening proposto dal vostro Servizio (misurazione della translucenza nucale e ricerca dell'osso nasale) pur sapendo di poter accedere ad altri test del primo trimestre che possono avere una maggiore sensibilità di definizione del rischio di malattie cromosomiche.

Sono a conoscenza che la positività o negatività del test non necessariamente significano presenza od assenza di malattia ma sono solo una indicazione in più per poter accedere ad un'indagine invasiva di diagnosi prenatale (villocentesi o amniocentesi) la cui decisione dipende soltanto dalla mia volontà.

Genova, li \_\_\_\_\_

firma della paziente

firma del medico

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_