



## Informazioni sullo Screening di Anomalie Fetali nel 1° e nel 2° trimestre di gravidanza

La grande maggioranza dei neonati (97%) è sana.

Una piccola parte dei neonati presenta alla nascita un'anomalia o difetto congenito. In alcuni casi, l'handicap è dovuto ad anomalia genetica come la sindrome di Down e spesso occorre in coppie in cui non vi sono fattori di rischio noti.

Alcuni esami proposti in gravidanza, permettono di calcolare il rischio che il feto sia portatore di anomalie quali la Sindrome di Down (tre cromosomi 21 anziché due) o la Sindrome di Edwards (tre cromosomi 18 anziché due) o quali alcune malformazioni del sistema nervoso (difetti del tubo neurale DTN che includono anomalie quali la spina bifida).

Uno di questi è un esame del sangue chiamato tri-test che si effettua tra 15 e 17 settimane che permette lo screening della Sindrome di Down e dei difetti del tubo neurale.

Se il rischio calcolato con i test di screening è al di sopra di un valore considerato accettabile dalla maggior parte delle Società Scientifiche, secondo valutazioni di politica sanitaria e di bioetica, si offre alla donna la possibilità di effettuare indagini diagnostiche che consentono lo studio diretto del feto e dei suoi cromosomi mediante il prelievo di liquido amniotico (amniocentesi) a 16 - 18 settimane di gravidanza.

Da pochi anni è stata introdotta una nuova metodica di screening per la valutazione del rischio di anomalie cromosomiche, effettuata in epoca più precoce (11 - 14 settimane), che consiste in un esame ecografico in cui si misura una struttura anatomica fetale, la translucenza nucale o NT.

La translucenza nucale fetale a 11 – 13+6 settimane è stata combinata con l'età materna per creare un efficace metodo di screening per la trisomia 21; per una percentuale di falsi positivi del 5%, possono infatti essere identificate il 75% delle gravidanze affette da trisomia 21. Associando alla translucenza nucale i livelli di free b-hCG e PAPP-A nel siero materno a 11 – 13+6 settimane, la sensibilità dello screening per i difetti cromosomici è risultata essere dell' 85–90%. Nel 2001 è stato scoperto che nel 60–70% dei feti affetti da trisomia 21 l' osso nasale non è visualizzabile all' ecografia delle 11 – 13+6 settimane ed i risultati preliminari suggeriscono che la valutazione dell' osso nasale possa aumentare la sensibilità dell' ecografia e della biochimica materna nel primo trimestre .

E' possibile in questo modo selezionare le donne che hanno un rischio più elevato di avere un feto affetto da anomalie cromosomiche, quali la trisomia 21; qualora questo rischio risulti pari o superiore ad un certo valore, si offre un'indagine diagnostica invasiva (prelievo di villi coriali o amniocentesi) che consente di studiare i cromosomi fetali comportando un aumento di rischio di perdita fetale pari all'1%.

Una misura della translucenza nucale superiore alla media indica anche un rischio maggiore di malformazioni fetali, perciò è consigliabile eseguire a 20 - 22 settimane uno studio accurato dell'anatomia fetale mediante esami specifici (es. ecocardiografia).

A seguito dei test di screening, considerando un rischio di allarme quello superiore a 1:300, si effettueranno indagini invasive (amniocentesi o villi coriali) all'8% delle donne, identificando fino all'80% (70-80%) dei feti affetti da sindrome di Down.

Per ottenere i risultati migliori è necessario che gli operatori ecografisti abbiano un'adeguata preparazione e si sottopongano ad una verifica della propria casistica e della qualità del proprio operato: siano, cioè, accreditati ad effettuare tale esame. Un organismo internazionale, la Fetal Medicine Foundation, si occupa di verificare che il test sia stato eseguito in modo adeguato.

Se oltre alla translucenza nucale fetale si analizzano con un prelievo di sangue materno due ormoni, frazione libera della Bhcg e PAPP-A, (Bi test) nel primo trimestre di gravidanza (10-13 settimane), la sensibilità del test per la trisomia 21 sale fino al 90% con una percentuale di positività dello screening intorno al 5% (NT e Bi test).

Ricordiamo che anche nel secondo trimestre è possibile sottoporsi ad un esame non invasivo (prelievo di sangue a 15-17 settimane) basato sul dosaggio di markers sierici materni (Triplo test) identificando il 60% delle trisomie 21, sempre eseguendo il 5% di esami invasivi per positività del test.

Questo test non porta alcun vantaggio se è già stato eseguito un test biochimico nel primo trimestre.

L'unico vantaggio alternativo del triplo test è la possibilità di screening per i difetti del tubo neurale con il dosaggio dell' alfafetoproteina.

L'esame diagnostico per la maggior parte di questi difetti è comunque costituito da un'ecografia mirata a 18-22 settimane.

Infine si ricorda che è consigliato in tutte le gravidanze, come suggerito dalle più importanti Società scientifiche, un esame ecografico a 20-22 settimane per lo studio dell'anatomia fetale e per la valutazione della crescita del feto.

Anche con questo esame (da considerarsi come ulteriore screening) si possono riconoscere alterazioni fetali che aumentano la sensibilità complessiva di individuazione di anomalie cromosomiche.

Un test di screening negativo non esclude completamente che il feto sia affetto da anomalie cromosomiche: lo rende estremamente improbabile

Dott. Monja Ubertosi