

Note informative sul test combinato

Dipartimento materno infantile laboratorio patologia clinica

Ospedale: Desenzano Gavardo Manerbio

Il Test Combinato è uno dei metodi per lo screening della Sindrome di Down e di altre anomalie cromosomiche. Il test consiste nell'esecuzione di un'ecografia ostetrica e di un prelievo di sangue effettuati nel I trimestre di gravidanza.

Il Test Combinato elabora tutte le informazioni raccolte e calcola, per ogni donna, il rischio di avere un feto affetto dalla Sindrome di Down (Trisomia 21), dalla Trisomia 13 e 18.

Le donne con un rischio elevato hanno la possibilità di effettuare il prelievo dei villi coriali o l'amniocentesi, esami invasivi in grado di fornire la diagnosi delle anomalie cromosomiche fetali.

Queste note si propongono di illustrare il Test Combinato ed il suo significato.

Invitiamo, dopo la lettura, a discuterne il contenuto con il Medico, prima di decidere se sottoporsi al test di screening.

Cosa è la sindrome di Down?

È una sindrome caratterizzata dalla presenza di un cromosoma 21 in eccesso (trisomia 21) nelle cellule del bambino che si sta formando. Circa 1 bambino su 700 nasce con la Sindrome di Down.

Il rischio di Trisomia 21 aumenta con l'avanzare dell'età materna e diminuisce con l'epoca gestazionale, poichè circa il 30% dei feti affetti muore tra la 12a e 40a settimana.

La probabilità di partorire un bambino con la Sindrome di Down per le donne di 25 anni è di 1 su 1350, per le donne di 30 anni 1 su 900, per le donne di 35 anni 1 su 350 e per quelle di 42 anni 1 su 55.

Cosa è il Test Combinato?

È un test di screening del primo trimestre di gravidanza che consente di ottenere un rischio personalizzato di anomalie cromosomiche, come la Sindrome di Down, la Trisomia 13 e la Trisomia 18 correlando al rischio di base legato all'età materna il rischio ottenuto con la misurazione ecografica della Translucenza Nucale fetale e la valutazione su sangue materno di free-β-HCG e PAPP-A.

Con l'esame ecografico, che deve essere eseguito tra l'11a e la 13a settimana e 6 giorni vengono valutate l'epoca gestazionale, la vitalità del feto e la Translucenza Nucale.

La translucenza nucale consiste in un accumulo transitorio di liquido nella regione nucale del feto, tra la cute e la colonna cervicale, che appare all'ecografia come una zona priva di echi, cioè nera.

Nel corso degli anni Novanta si è dimostrato che esiste un rapporto tra uno spessore aumentato della Translucenza Nucale fetale e la maggiore frequenza della Sindrome di Down o altre anomalie cromosomiche, nonché di altre patologie prevalentemente cardiache e scheletriche e sindromi genetiche.

Sul campione di sangue materno si dosano due sostanze, che sono proteine normalmente presenti in gravidanza: la frazione libera della β-gonadotropina corionica umana (free-β-HCG) e la proteina plasmatica-A associata alla gravidanza (PAPP-A), che in presenza di anomalie cromosomiche possono risultare alterate rispetto alle curve di normalità.

Secondo la Fetal Medicine Foundation, il Test Combinato ha una sensibilità del 90% (il test è in grado di identificare il 90% dei feti affetti da Sindrome di Down) con un 5% di falsi positivi (in questi casi il test risulta a rischio elevato, ma l'analisi dei cromosomi del feto è nella norma).

Se la donna volesse eseguire solo l'ecografia per la Translucenza Nucale la sensibilità del test è tra il 75% e l'80%.

Come si interpreta il risultato?

Il valore delle sostanze misurate sul sangue materno combinato con i dati raccolti durante l'esame ecografico vengono inseriti nel software della Fetal Medicine Foundation, concesso solo ai Centri o agli Operatori accreditati, che ogni anno si sottopongono ad una verifica delle loro capacità.

L'elaborazione dei dati permette di calcolare per ciascuna paziente il rischio personalizzato.
Il rischio che il feto sia affetto da anomalie cromosomiche è elevato se la probabilità è compresa tra 1/1 e 1/250.

Il rischio è basso, ma non esclude in assoluto anomalie cromosomiche fetali, se il numero è maggiore di 1/250.

Il Test Combinato non consente di emettere una diagnosi di certezza, possibile solo mediante indagini invasive come la villocentesi e l'amniocentesi, ma esprime una probabilità.

Il Test Combinato ha, quindi, lo scopo di identificare le donne a maggior rischio di anomalie cromosomiche a cui offrire la possibilità di eseguire ulteriori indagini.

Alle pazienti con un rischio elevato verrà offerta la possibilità di eseguire, presso la nostra Azienda, indagini diagnostiche che consistono nella Villocentesi (11a-13a settimana) o nell'Amniocentesi (15a-18a settimana).

Il referto dello screening viene sempre consegnato personalmente alla paziente dal Medico che esegue l'ecografia.

Al momento della comunicazione del risultato è quindi possibile ottenere tutti i chiarimenti e, qualora sia indicato, programmare la diagnosi invasiva.

Quali sono le garanzie di qualità dell'esecuzione del Test Combinato?

I Laboratori di Patologia Clinica Aziendali utilizzano come analizzatore il Brahms Kryptor accreditato e certificato dalla Fetal Medicine Foundation.

Gli operatori Ginecologi Ecografisti che effettuano la misurazione della Translucenza Nucale sono sottoposti al controllo annuale della casistica e della qualità del lavoro, essendo accreditati presso la Fetal Medicine Foundation (FMF) di Londra.

Come si esegue il Test Combinato?

Sequenza delle azioni da eseguirsi da parte della paziente:

1) Prenotazione dell'ecografia per la Translucenza Nucale ai seguenti numeri:

- OSPEDALE DI DESENZANO al n° tel. 030 9145476 (dalle ore 14.00 alle ore 15.00)
- OSPEDALE DI GAVARDO al n°tel. 0365 378301(dalle ore 08.30 alle ore 15.00)
- OSPEDALE DI MANERBIO al n°tel. 030 9929481 (dalle ore 14.00 alle ore 15.40)

Al momento della prenotazione il personale sanitario addetto provvederà ad indicare le date utili al prelievo di sangue ed alla ecografia per la Translucenza Nucale in base all'epoca di gravidanza calcolata dal ginecologo curante sulla base dell'ultima mestruazione e di una ecografia preventivamente eseguita.

Si precisa che l'efficacia del Test Combinato è basata sulla corretta determinazione dell'epoca di gravidanza.

2) Prelievo

Il prelievo deve essere eseguito tra 10+0 e 12+6 settimana presso il punto prelievi del Presidio Ospedaliero Aziendale di Desenzano, Gavardo o Manerbio prescelto, dal lunedì al sabato dalle ore 7.30 alle ore 9.30, senza prenotazione, ma rispettando la data indicata al momento della prenotazione telefonica dell'ecografia per la Translucenza Nucale.

Per l'esecuzione del prelievo non serve il digiuno.

La paziente deve presentarsi con la richiesta su ricettario personale del Ginecologo, non è necessaria l'impegnativa del SSN (ricetta rossa), in quanto il Test Combinato viene eseguito a pagamento non essendo previsto dal tariffario Nazionale.

L'Azienda garantisce l'esecuzione del Test Combinato alle pazienti che al momento del prelievo abbiano già effettuato e ottenuto la prenotazione telefonica per l'esecuzione della translucenza nucale presso la nostra Azienda, il Test Combinato è inutile se il Ginecologo ecografista non possiede il software della Fetal Medicine Foundation, che viene concesso solo ai Centri o agli Operatori accreditati.

3) Ecografia per misurazione della Translucenza Nucale e conclusione del Test Combinato:

L'ecografia per la Translucenza Nucale deve essere eseguita tra 11+0 e 13+6 settimane.

Per poter eseguire l'ecografia per la Translucenza Nucale è necessario:

- a) portare l'impegnativa del SSN (ricetta rossa) con la dicitura "ecografia ostetrica per Translucenza Nucale"
- b) la ricevuta del pagamento del ticket.

PER ESEGUIRE IL TEST COMBINATO, IL GIORNO DELL'ECOGRAFIA LA PAZIENTE DOVRÀ PRESENTARSI CON IL REFERTO DEL LABORATORIO.

Sistema Socio Sanitario



ASST Garda

Consenso all'esecuzione di test combinato

Ospedale: Desenzano Gavardo Manerbio

Consenso Informato per l'esecuzione del Test Combinato
(da consegnare al Laboratorio Analisi)

La sottoscritta: Cognome _____ Nome _____

Dichiara:

- di aver preso visione delle Note Informative Aziendali sul *Test Combinato*
- di aver compreso quanto esposto

e richiede di sottoporsi all'esame.

U.M. ____ / ____ / ____ D.P.P. ____ / ____ / ____ D.P.P.ECO ____ / ____ / ____
(Ultimo mestruo) (Data Presunta Parto) (Data Presunta Parto Ecografica)

Data ____ / ____ / ____

Firma della paziente _____

Firma del Medico/Ostetrica Curante _____



Consenso Informato per l'esecuzione del Test Combinato
(da consegnare al Ginecologo Ecografista)

La sottoscritta: Cognome _____ Nome _____

Dichiara

- di aver preso visione delle Note Informative Aziendali sul *Test Combinato*
- di aver compreso quanto esposto

e richiede di sottoporsi all'esame.

Data ____ / ____ / ____

Firma della Paziente _____

Firma Medico Ecografista _____