Sistema Socio Sanitario
Regione Lombardia
ASST Garda

OSPEDALE □ DESENZANO □ GAVARDO □ MANERBIO

NOTE INFORMATIVE SUL TEST COMBINATO

Gentile Signora,

la stragrande maggioranza delle gravidanze esita nella nascita di un neonato sano. Esiste tuttavia una probabilità di circa l'1% che il feto possa presentare un'anomalia dei cromosomi, tra cui le più frequenti sono la trisomia 21 (sindrome di Down), 18 (sindrome di Edwards) o 13 (sindrome di Patau).
L'unico modo per sapere con certezza se il feto presenta queste o altre malattie cromosomiche è quello di sottoporsi ad un esame diagnostico per la determinazione del cariotipo fetale come la villocentesi (che si può eseguire dall'11a settimana), e l'amniocentesi (dalla 16ª settimana). Si tratta comunque di esami invasivi, che comportano un rischio di aborto legato alla procedura di circa lo 0.2% in più rispetto al tasso di abortività naturale dell'1-2%. È quindi importante riservare queste procedure a casi in cui la probabilità che il feto possa avere dei problemi sia significativamente più elevata rispetto alla popolazione generale. Inoltre, è importante ricordare che l'analisi dei cromosomi dopo un esame prenatale invasivo non consente di escludere tutte le malattie cromosomiche e sindromi genetiche rare.
Sulla base di queste considerazioni vengono in genere utilizzati i cosiddetti test di screening, che pur non fornendo la certezza rispetto alla diagnosi di trisomia 21 o di altri difetti cromosomici più rari, permettono tuttavia di calcolare con ragionevole accuratezza il rischio specifico di ogni donna di avere un bambino affetto da tali sindromi.
Lo scopo del test combinato del primo trimestre di gravidanza è appunto quello di identificare le gravidanze ad alto rischio per trisomia 21, 18 e 13, offrendo la possibilità alle donne che rientrano in questo gruppo di sottoporsi ad un esame diagnostico invasivo in grado di determinare con certezza l'esistenza o meno della patologia oppure a test di screening di seconda linea, come il test cfDNA/NIPT (anche conosciuto come test del DNA fetale). In questo modo viene identificato un numero elevato di feti potenzialmente affetti da patologie cromosomiche, riducendo al minimo le procedure invasive non necessarie.
Il test combinato del primo trimestre non è un test diagnostico di certezza (esprime infatti una probabilità), per cui una probabilità più alta non significa che il bambino sia certamente affetto, così come una probabilità più bassa non significa avere la certezza che il bambino non abbia la patologia in questione. Tuttavia, il test combinato del primo trimestre è in grado di identificare circa il 90% dei feti affetti da trisomia 21 e la maggior parte di quelli con trisomia 18 e 13. Essendo un test con risultati di tipo probabilistico, si verificano casi denominati "falsi positivi", ovvero situazioni in cui la donna in gravidanza viene erroneamente identificata ad alto rischio mentre, a seguito di esame invasivo, il feto presenta poi un cariotipo normale; la percentuale di tali casi si aggira intorno al 5%.

Nel periodo di gravidanza compreso tra l'11a e la 13a settimana, viene eseguita un'ecografia, durante la quale viene visualizzato il profilo del volto fetale e viene misurata la translucenza nucale, che appare come una raccolta di liquido visibile mediante esame ecografico come uno spazio nero dietro al collo fetale. La translucenza nucale è misurabile ecograficamente nella stragrande maggioranza dei feti ma risulta ispessita, e quindi al di sopra dei limiti di normalità, in circa il 75-80% dei feti con la trisomia 21; risulta inoltre aumentata in un'alta percentuale di feti con altre anomalie cromosomiche o sindromi genetiche.

Nei giorni precedenti l'ecografia (o "Il giorno stesso dell'ecografia" a seconda dei centri) viene eseguito un prelievo di sangue materno per misurare le concentrazioni di due sostanze prodotte dalla placenta, la beta-HCG e la PAPP-A, due ormoni spesso alterati in gravidanze affette dalla trisomia 21, 18 e 13.

Dalla combinazione dell'**età materna** con lo spessore della **translucenza nucale** ed i risultati del **prelievo di sangue materno** verrà calcolata, mediante l'utilizzo di un programma informatico accreditato a livello internazionale, la probabilità personalizzata che il feto sia affetto dalla trisomia 21, 18 e 13 e questa potrà

essere confrontata con la probabilità legata alla sola età materna e con il rischio di aborto dovuto all'esecuzione di una procedura invasiva.

Le pazienti che hanno ottenuto la gravidanza mediante tecniche di procreazione assistita (PMA) sono tenute ad informare il personale sanitario. La stimolazione ovarica determina infatti una modificazione nei dosaggi degli analiti ed è necessario quindi utilizzare delle curve di riferimento specifiche. Le pazienti che hanno ottenuto la gestazione mediante ovodonazione o con ovociti congelati devono produrre una certificazione (possibilmente del Centro dove è stata eseguita la fecondazione) attestante l'età della donatrice o la data del congelamento ovocitario. La valutazione del test di screening si basa infatti sul rischio di base relativo all'età materna (in realtà età dell'ovulo).

In una piccola percentuale di casi il peso e le caratteristiche dei tessuti materni e/o la posizione fetale potrebbero essere tali da impedire la chiara visualizzazione delle strutture fetali di interesse mediante ecografia trans-addominale. In questi casi, potrebbe essere richiesto il ricorso ad ecografia trans-vaginale e/o la sospensione dell'esame e la ripresa dopo alcuni minuti o a distanza di giorni. Nonostante questi tentativi, vi sono rari casi in cui risulta impossibile, dal punto di vista tecnico, completare l'esame e fornire i risultati del test di screening.

Modalità di prenotazione e di esecuzione del test combinato presso le Strutture Aziendali:

- OSPEDALE DI DESENZANO: telefonare al n. 030 9145733 dal lunedì al venerdì, dalle 14:30 alle 15:30.
- OSPEDALE DI GAVARDO: telefonare al n. 0365 378301 dal lunedì al venerdì, dalle 14:00 alle 15:00.
- OSPEDALE DI MANERBIO: telefonare al n. 030 9929481 dal lunedì al venerdì, dalle 14:00 alle 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'accuratezza del test combinato è basata sulla corretta determinazione dell'epoca di gravidanza.

U.M.: …….. E.P.P…….. E.P.P.ECO : ……..

Il prelievo deve essere eseguito tra 10 + 0 e 12 + 6 settimane di gravidanza 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, 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 alla cassa del Laboratorio con i seguenti documenti:

- ✓ il consenso informato al prelievo ematico, firmato;
- ✓ l'impegnativa redatta dal Medico di base o dal Ginecologo per "PRELIEVO PER PAPP-A E FREE BETA-HCG" con il **codice 90.17.6**; è prevista l'esenzione in classe M.

L'ecografia per la misurazione della translucenza nucale deve essere eseguita tra 11 + 0 e 13 + 6 settimane.

La paziente deve presentarsi direttamente all'ambulatorio designato con i seguenti documenti:

- ✓ il consenso informato all'esecuzione dell'ecografia, firmato;
- ✓ il referto del laboratorio con i valori della PAPP-A e della free beta-hCG;
- ✓ il referto dell'ecografia ostetrica preliminare a confermare o rettificare l'epoca gestazionale
- ✓ l'impegnativa redatta dal Medico di base o dal Ginecologo per "ECOGRAFIA OSTETRICA PER LO STUDIO DELLA TRANSLUCENZA NUCALE" con il **codice 88.78.4**; è prevista l'esenzione in classe M.