DR RISCH

Il vostro laboratorio – oggi e domani

Analisi prenatale

Informazioni per i futuri genitori

Cari futuri genitori

La decisione spetta a voi.

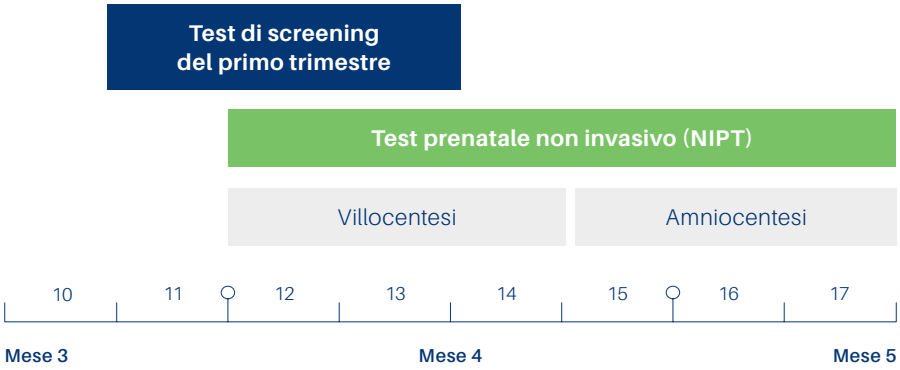
Il presente opuscolo ha l'obiettivo di fornirvi importanti informazioni sulla diagnosi prenatale delle trisomie fetali. Siete voi a decidere se sottoporvi o meno a un test. Se avete dei dubbi potete esporli al vostro ginecologo di fiducia.

Cosa sono le trisomie?

Le trisomie sono anomalie cromosomiche caratterizzate dalla presenza di un cromosoma in più in una coppia di cromosomi. Il cariotipo di ogni uomo è costituito da 46 cromosomi, suddivisi in 23 coppie. Ogni coppia è formata da un cromosoma di origine materna e uno di origine paterna. Poiché dai cromosomi dipende il nostro patrimonio genetico, le alterazioni del corredo cromosomico, come nel caso delle trisomie, possono avere conseguenze gravi.

La trisomia più frequente è la trisomia 21, nota anche come sindrome di Down, che può causare un ritardo cognitivo di varia entità e malformazioni a carico degli organi. Il rischio che il feto sia affetto da trisomia 21 aumenta con l'avanzare dell'età materna. Ecco che su 1500 madri ventenni una di loro (ovvero lo 0.07 %) avrà un bambino down, mentre a 40 anni tale rischio sarà di 1 su 100 (ovvero l'1 %). La trisomia 18 e la trisomia 13 sono meno diffuse. Entrambe queste anomalie causano gravissimi ritardi nello sviluppo fisico e cognitivo, che nella maggior parte dei casi rendono impossibile la sopravvivenza dei bambini che ne sono affetti.

Anche la distribuzione dei cromosomi può essere anomala, ciò che provoca anomalie spesso compatibili con una buona qualità di vita. Si raccomanda perciò l'esecuzione di tali test solo nei casi eccezionali.



Test del primo trimestre

In cosa consiste il test del primo trimestre?

Il test di screening del primo trimestre consiste in di un esame ecografico e in un prelievo ematico eseguiti nel corso del primo trimestre della gravidanza. L'ecografia (tra l'11a e la 14a settimana di gravidanza) consente di stabilire tra le altre cose anche l'epoca gestazionale attraverso la misurazione della lunghezza cranio-caudale (CRL) del feto, metodo più preciso rispetto alla definizione della settimana di gravidanza in base all'ultima mestruazione. Durante quest'esame viene inoltre misurata anche la traslucenza nucale fetale. La traslucenza nucale è una raccolta di liquido a livello della cute nucale del bambino. Quanto maggiore è lo spessore nucale, tanto maggiore è il rischio che il feto sia affetto da una trisomia. Inoltre, uno spessore nucale elevato è un importante indicatore di una serie di malformazioni congenite a carico degli organi.

Oltre all'ecografia viene effettuato un prelievo del sangue materno con dosaggio di due sostanze prodotte dalla placenta: la PAPP-A (proteina plasmatica A associata alla gravidanza) e la β-hCG libera (frazione beta libera della gonadotropina corionica umana). Associando tra loro l'età della madre, l'anamnesi (abitudine al fumo, etnia, diabete, trisomia in gravidanza precedente, peso), la traslucenza nucale e i valori ematici summenzionati si stima il rischio individuale di una trisomia per la gravidanza in corso.

Quali informazioni fornisce il test del primo trimestre?

Nella maggior parte dei casi dal test emerge che il bambino non presenta un rischio elevato di trisomia, né di gravi malformazioni. Il test, tuttavia, potrebbe anche rilevare un aumento del rischio per una di queste anomalie. Se il risultato del test del primo trimestre non dovesse essere nella norma, non significa con certezza assoluta, che il nascituro sia affetto da una patologia, in quanto si tratta di una procedura di screening e non di un test diagnostico definitivo. Qualora dal test emerga un rischio elevato, si raccomanda di rivolgersi al proprio ginecologo per valutare la possibilità di sottoporsi a indagini più specifiche (un test prenatale non invasivo, una villocentesi o un'amniocentesi).

Qual è il grado di precisione del test del primo trimestre?

Più del 90 % dei bambini affetti da trisomia 21 presenta un risultato anomalo al test del primo trimestre. Un test del primo trimestre nella norma, tuttavia, non garantisce che il feto non sia affetto da nessuna di queste anomalie, dal momento che il 10 % delle gravidanze con trisomia 21 presenta un risultato nella norma al test del primo trimestre. Tuttavia, nella maggior parte dei casi non viene rilevato un rischio elevato e si può supporre con un elevato grado di probabilità che il bambino non sia affetto da trisomia. Un test del primo trimestre con esito nella norma non esclude la presenza di altri ritardi e/o malformazioni. A questo riguardo fornisce maggiori informazioni un'indagine ecografica

A partire da che età gestazionale è possibile eseguire

Il prelievo ematico per il test di screening del primo trimestre ha luogo tra la 9a e la 14a di gravidanza conclusa. L'ecografia per il test del primo trimestre viene eseguita tra l'11a e la 14a settimana di gravidanza. I due esami possono essere effettuati lo stesso giorno o in due giorni diversi.

Il test del primo trimestre può essere eseguito in caso di gravidanza gemellare?

Sì, lo screening può essere effettuato anche in caso di gravidanza multipla, tuttavia con l'aumentare del numero di feti il grado di precisione del test diminuisce.

Il test del primo trimestre può essere eseguito in caso di fivet?

In caso di FIVET è possibile eseguire il test di screening del primo trimestre solo se si conosce l'età degli ovuli utilizzati. Inoltre, ai fini della valutazione del rischio, è importante sapere se si tratta di gemelli monovulari o biovulari.

Rimborso spese

Il test di screening del primo trimestre è rimborsato dalla cassa malati.

Test prenatale non invasivo (NIPT)

In cosa consiste il NIPT?

Nel sangue materno circolano piccoli frammenti di materiale genetico del nascituro, prodotti dalla placenta. Attraverso un semplice prelievo del sangue materno è possibile stabilire con un grado di precisione molto elevato se il nascituro è affetto da trisomia 13, 18, 21 o da alterazioni nella ripartizione dei cromosomi sessuali. Il ginecologo valuterà, insieme alla paziente, se è necessario sottoporsi a questo test.

Quali informazioni fornisce il NIPT?

Il NIPT individua con alta probabilità la presenza delle trisomie 21, 18 e 13 ed eventuali anomalie nei cromosomi sessuali. Il NIPT non è in grado di rilevare se il vostro bambino è affetto da altre malattie. Qualora dall'esito del test emerga il rischio di trisomia, il ginecologo valuterà con la paziente i passi da intraprendere. Poiché il NIPT non è un metodo diagnostico definitivo, di norma l'esito dev'essere confermato mediante villocentesi o amniocentesi, in base all'epoca gestazionale.

Qual è il grado di precisione del NIPT?

Il 99 % delle trisomie fetali analizzate viene correttamente rilevato con un NIPT. Tuttavia può accadere, anche se raramente, che una particolarità nello sviluppo della placenta generi falsi positivi o falsi negativi. Pertanto, per una diagnosi definitiva è necessario ricorrere al test invasivo (villocentesi o amniocentesi).

A partire da che età gestazionale è possibile eseguire un NIPT?

Il test può essere eseguito a partire dalla 10° settimana di gestazione conclusa.

Il NIPT può essere eseguito in caso di gravidanza gemellare?

Sì, il NIPT può essere eseguito in caso di gravidanza gemellare. Non possono essere rilevate eventuali anomalie nei cromosomi sessuali. Nelle gravidanze multiple con più di due feti questo test non può essere eseguito.

Il NIPT può essere eseguito in caso di fivet?

Sì, il NIPT può essere eseguito in caso di FIVET con le stesse limitazioni esistenti per una gravidanza normale.

Con il NIPT è possibile definire il sesso del nascituro?

Il NIPT consente di individuare il sesso del nascituro. Tuttavia, per ragioni etiche, il sesso può essere comunicato solo al termine della 12° settimana di gestazione. Nel caso delle gravidanze gemellari è possibile definire il sesso dei feti, ma con un grado di precisione limitato. In Svizzera non è consentito sottoporsi al NIPT al solo scopo di scoprire il sesso del proprio bambino.

Quali problemi possono verificarsi?

In taluni casi il DNA fetale presente nel campione di sangue materno prelevato non è sufficiente, pertanto viene chiesto alla gestante di sottoporsi a un secondo prelievo ematico. Tale richiesta non deve essere motivo di preoccupazione, poiché non ha nulla a che vedere con l'esito del test.

Rimborso spese

Il costo di un NIPT relativo alle trisomie 13, 18 e 21 è rimborsato dalla cassa malati nel caso in cui dallo screening del primo trimestre di gravidanza emerga un rischio di trisomia superiore a 1 su 1000 (ad es. 1 su 520). Per una gravidanza IVF o gemellare, non è determinante il rischio emerso dallo screening del primo trimestre, ma il rischio combinato dell'età della gestante e della translucenza nucale del feto; in caso di rischio superiore a 1 su 1000, i costi sono sempre a carico della cassa malati.

Villocentesi e amniocentesi (test invasivi)

In cosa consistono test invasivi quali villocentesi e amniocentesi?

La villocentesi è una procedura che consente di prelevare un piccolo frammento di tessuto della placenta mediante l'inserzione di un ago attraverso l'addome materno. L'amniocentesi consiste invece nel prelievo di liquido amniotico dal sacco amniotico e si effettua introducendo un ago attraverso l'addome della gestante.

Entrambi i metodi consentono di verificare il numero e la struttura dei cromosomi. Sia la villocentesi che l'amniocentesi presentano un rischio di aborto pari a circa lo 0.5 - 1 %. La villocentesi si effettua a partire dalla fine dell'11a settimana, mentre l'amniocentesi a partire dalla fine della 15a settimana di gestazione. In entrambi i casi dopo 24 ore è disponibile un esito provvisorio. Per il referto definitivo è necessario attendere circa 2 settimane. Poiché sussiste il rischio di aborto, si dovrebbe ricorrere a questi metodi invasivi solo se, in base all'esito del test di screening del primo trimestre e/o del NIPT, vi è un rischio elevato che il feto sia affetto da una trisomia. Può essere opportuno sottoporsi a un test invasivo anche qualora un approfondimento ecografico rilevi delle anomalie.

Responsabile per il contenuto

Dr. Risch

Membro di Sonic Suisse - rete di laboratori regionali

Fonti

- Scheda informativa dell'UFSP relativa allo screening prenatale relativo alle trisomie 21, 18 e 13, 19.06.2017
- Lettera degli esperti n° 52 della Società Svizzera di Ginecologia e Ostetricia, agg.to all'01.01.2018