

La diagnosi prenatale



I.R.C.C.S. Ospedale
San Raffaele

Gruppo San Donato

*Unità Operativa di Ginecologia e Ostetricia
IRCCS Ospedale San Raffaele*

Direttore: Professor Massimo Candiani

Unità Funzionale di Diagnosi Prenatale
Responsabile Dott. Fabio Mauro

Indice

- 5 Cosa voglio sapere?
- 6 Che cos'è la diagnosi prenatale?
- 7 Che cos'è il DNA?
- 8 Cosa sono le anomalie cromosomiche e genetiche?

TEST DI SCREENING

- 10 Che cos'è un test di screening?

- 11 Il Test combinato
 - 1. La traslucenza nucale
 - 2. Il duo test
 - 3. L'età materna

- 13 Il NIPT

TEST DIAGNOSTICI

- 14 Che cos'è un test diagnostico?

- 14 La villocentesi
- 15 L'amniocentesi



Cosa voglio sapere?

La gravidanza è un momento delicato della vita di una donna e precede uno degli eventi più importanti della vita individuale e di coppia: la nascita di un figlio.

Alla felicità e alla gioia naturalmente associate a questo avvenimento, si affiancano i dubbi e le preoccupazioni che contraddistinguono tutti i futuri genitori.

Per affrontare al meglio le legittime apprensioni legate alla **salute del bambino** oggi, grazie al progresso scientifico, sono disponibili **diversi strumenti**.

Come utilizzarli dipende però dalla domanda: «**cosa voglio sapere?**». In base alle preferenze di ogni futura mamma, è possibile avere delle risposte differenziate, a seconda del livello di profondità dei test che s'intende effettuare.



Che cos'è la diagnosi prenatale?

La diagnosi prenatale è rappresentata da tecniche differenti, sviluppate negli ultimi 50 anni, che comprendono indagini strumentali e di laboratorio finalizzate al **monitoraggio del nascituro dalle prime fasi di sviluppo embrionale fino al parto.**

Tutti gli esami oggi disponibili sono **facoltativi** e, dopo il colloquio con il proprio ginecologo o presso un centro ospedaliero di diagnosi prenatale, è possibile stabilire quali effettuare.

Le tecniche di diagnosi prenatale sono rappresentate da **due tipologie diverse** di test:

- test di screening
- test diagnostici

La diagnosi prenatale, all'Ospedale San Raffaele, è gestita tramite un **approccio multidisciplinare** che include diverse figure professionali:

- Medici ginecologi specializzati in medicina fetale
- Ostetriche dedicate
- Genetisti, biologi, tecnici di laboratorio
- Psicologa dedicata
- Consulenti medici specialisti

Che cos'è il DNA?

In ambito prenatale, si potrebbe spesso sentire parlare di alcune patologie, generalmente chiamate «cromosomiche» e «genetiche», quando s'inizia ad indagare la salute del nascituro.

Per comprendere al meglio il mondo della diagnosi prenatale, anzitutto, può essere utile comprendere ciò che ne è alla base: il **DNA**.

Il DNA è il **materiale genetico** ed è contenuto nei cromosomi all'interno del nucleo cellulare e dei mitocondri.

Il nucleo cellulare contiene generalmente 23 coppie di **cromosomi** e, all'interno di ciascun cromosoma, sono presenti molti **geni**.



A vibrant, multi-colored DNA double helix structure is the central focus, rendered in shades of blue, green, yellow, orange, and red. The helix is set against a dark, almost black background, which is filled with a complex network of glowing, multi-colored lines and geometric shapes, including squares and rectangles, creating a futuristic and digital aesthetic. The overall effect is one of high-tech scientific exploration.

**Cosa sono
le anomalie
cromosomiche
e genetiche?**

Le anomalie che vengono indagate in ambito prenatale possono essere sia **cromosomiche** sia **genetiche**.

Le prime possono riguardare qualsiasi cromosoma e riguardano il **numero di cromosomi** e la loro **struttura**.

Tra le principali anomalie cromosomiche numeriche (aneuploidie), ricordiamo:

- Trisomia 21 o Sindrome di Down
- Trisomia 18 o sindrome di Edwards
- Trisomia 13 o sindrome di Patau
- Sindrome di Klinefelter (47, xxy)
- Sindrome di Turner (45, xo)

Le anomalie genetiche, invece, riguardano i singoli geni e sono note anche **come mutazioni genetiche**. A differenza delle prime, potrebbero non rappresentare un problema oppure causare soltanto problemi lievi; altre volte, possono invece dare luogo a patologie (oltre 5000) come:

- Anemia mediterranea
- Distrofia muscolare
- Emofilia
- Fibrosi cistica

Che cos'è un test di screening?

Un test di screening è un esame che permette di identificare quei soggetti che hanno maggiori probabilità di esserne affetti, indirizzandoli a specifici esami diagnostici.

QUALI TEST DI SCREENING PRENATALI SONO OGGI DISPONIBILI?

Le tecniche di screening non invasive sono rappresentate da:

1. Il Test combinato
2. Il Test NIPT
(Test Prenatale Non Invasivo, Non Invasive Prenatal Test)

IL TEST COMBINATO

Questa tipologia di screening è data, come suggerisce il nome, dalla combinazione di più elementi:

- Ecografia
(translucenza nucale e morfologia fetale nel primo trimestre)
- Duo test
- Età materna

Il Test combinato è erogato in regime SSN (Servizio Sanitario Nazionale).

La translucenza nucale (NT)

Come da Linee Guida, la misurazione della translucenza nucale, dovuta ad un accumulo di fluido nella zona nucale del feto, può essere effettuata tramite l'ecografia, tra le settimane **11 e 13+6** di gravidanza.

La misurazione del **CRL** (lunghezza vertice-sacro, acronimo inglese di Crown Rump Length) che dovrebbe attestarsi tra i **45-84 mm** è il primo approccio all'ecografia di screening.

Nell'ambito di questa ecografia vengono valutati tutti i markers ecografici di anomalia cromosomica e/o genetica e l'anatomia fetale indagabile nel I° trimestre di gravidanza, con l'obiettivo di stimare rischio che il feto sia affetto da anomalie cromosomiche, in particolare dalla Sindrome di Down. E' inoltre possibile valutare il rischio di preeclampsia, una temibile complicanza della gravidanza caratterizzata da ipertensione, alterazioni renali, ritardo di crescita e rischio di parto prematuro. Il rischio viene valutato attraverso dati anamnestici della paziente e valori di pressione arteriosa combinati con i valori del flusso sulle arterie uterine e con il livello ematico della PAPP-A o del PLGF per i quali la paziente deve fare preventivamente un prelievo di sangue



TEST DI SCREENING

Il Duo test

Prelievo di sangue materno per determinare i livelli di:

- ♦ **Free-beta-Hcg** (subunità beta presente in forma libera della proteina hCG Gonadotropina Corionica Umana)
- ♦ **PAPP-A** (*proteina A associata alla gravidanza*)

I valori, opportunamente modificati, vengono integrati con i dati ecografici e inseriti nel software che formulerà un nuovo rischio rispetto a quello di base legato all'età della paziente.

Età materna

È noto che esiste una correlazione tra l'età materna e la presenza di anomalie cromosomiche nel feto; pertanto, essendo sempre più alta l'età media di concepimento per la donna, è opportuno considerare anche l'età anagrafica come un parametro utile alla determinazione del potenziale rischio per il feto di essere affetto da patologie cromosomiche.

Attraverso il Test combinato è dunque possibile determinare un eventuale **nuovo rischio** ma **non** effettuare una **diagnosi**.

Essendo questo un test di screening, infatti, in caso di positività, verrà fatta una consulenza appropriata per decidere quali approfondimenti eseguire.

IL NIPT

Il NIPT (Test Prenatale Non Invasivo, *Non Invasive Prenatal Test*) è un ulteriore test di screening che indica la **probabilità** che il feto sia affetto da una aneuploidia cromosomica con **sensibilità superiore** rispetto al test combinato.

Questo test va sempre **integrato con un esame ecografico della morfologia fetale**.

Il Test combinato NON è erogato in regime SSN (Servizio Sanitario Nazionale).

È scientificamente dimostrato che, **a partire dalla 10^o settimana di gravidanza**, nel sangue materno, è presente **DNA libero di origine fetale** (cffDNA, cell free fetal DNA), che può essere isolato e **studiato** per valutare la presenza dell'anomalia cromosomica nel feto.

Essendo un test di screening, i risultati positivi devono essere confermati con test diagnostici come villocentesi o amniocentesi.



Che cos'è un test diagnostico?

Un test di diagnostico è una procedura utile a identificare con certezza uno stato di malattia. Diversamente dai test di screening, questi esami consentono una diagnosi di certezza, in associazione a un'accurata ecografia, ma possono comportare complicanze rappresentate dal rischio di aborto attorno all'1%.

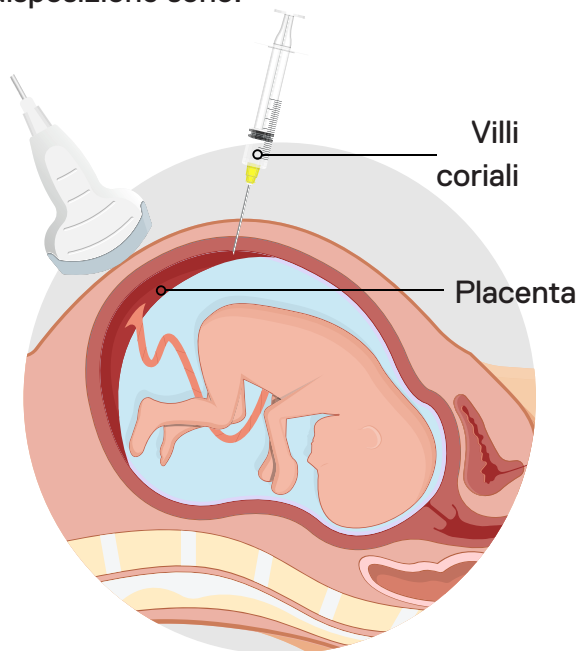
QUALI TEST DIAGNOSTICI PRENATALI SONO OGGI DISPONIBILI?

Le tecniche diagnostiche a disposizione sono:

1. La villocentesi
2. L'amniocentesi

LA VILLOCENTESI

È una tecnica invasiva che consente di prelevare i villi coriali, che contengono il patrimonio genetico del feto, dalla placenta tramite l'utilizzo di un ago sotto guida ecografica, attraverso l'addome materno.

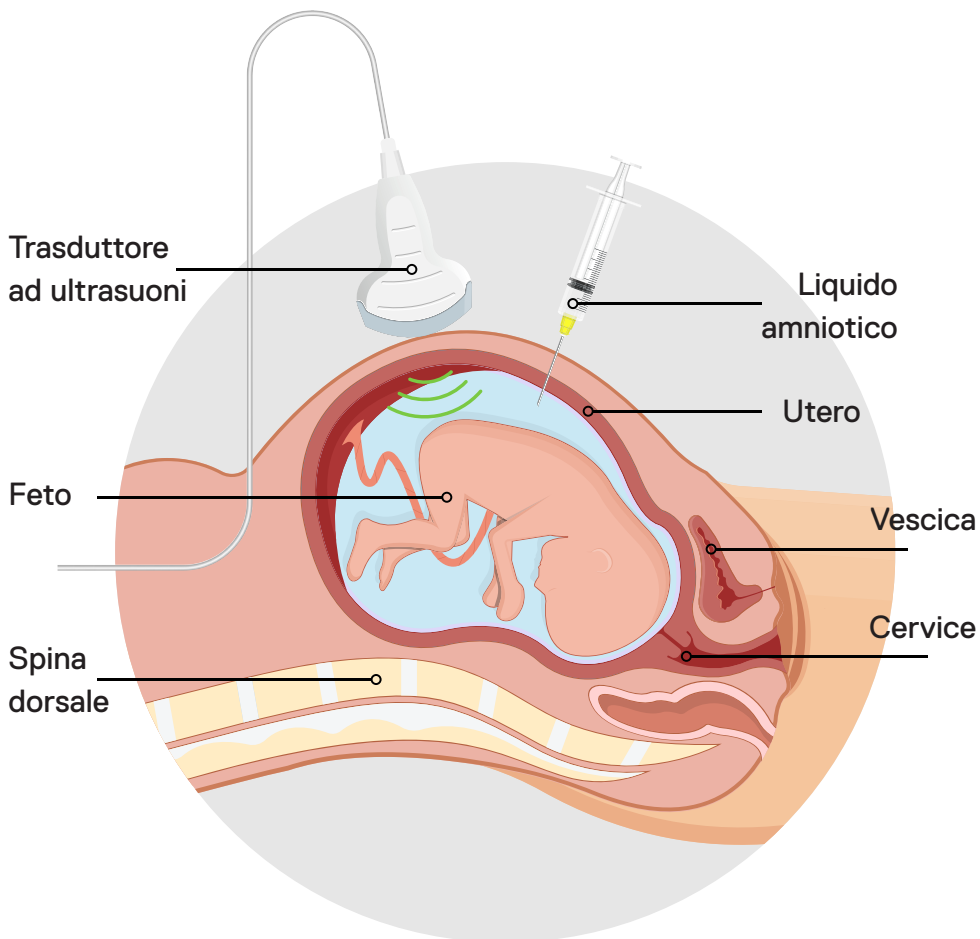


Si può eseguire **tra le 11 e le 14 settimane**, con un vantaggio in termini di tempo rispetto all'amniocentesi.

L'AMNIOCENTESI

È una tecnica invasiva che consiste nel prelievo di una piccola quantità del liquido amniotico, ovvero quella sostanza che circonda il feto nell'utero.

Questo esame si può effettuare a partire **dalla 16esima settimana**.



*Per entrambe le procedure, i **referti definitivi** saranno disponibili **21 giorni** dopo la procedura.*

In casi eccezionali, viene applicata una tempistica più celere.

Il Centro Salute Feto dell'Ospedale San Raffaele propone un colloquio informativo tenuto dalle ostetriche del'equipe di Diagnosi Prenatale sui test di screening e diagnostici.

Il colloquio avviene tramite piattaforma Teams tutti i giovedì dalle 14 alle 15. Per prenotare il colloquio chiamare in orario di ufficio il numero 02 26436820 e premere il tasto 1



***Il Team multidisciplinare dell'Ospedale San Raffaele
per rispondere a ogni domanda sulla diagnosi prenatale***

I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele



Via Olgettina 60 - 20132 Milano MI



Tel: 02.26.431



E-mail: informazioni@hsr.it



URP: urp@hsr.it



[hsr.it](https://www.hsr.it)



I.R.C.C.S. Ospedale
San Raffaele

Gruppo San Donato