

## DETERMINAZIONE PRENATALE DEL RISCHIO DI ANOMALIE CROMOSOMICHE

Gentile signora,

Le seguenti informazioni hanno lo scopo di trasmetterle alcuni importanti aspetti sul test del 1° trimestre (test di screening all'inizio della gravidanza). Sicuramente dopo questa lettura informativa avrà ancora molte domande da porre: ne discuta con il Suo medico.

In principio il test del 1° trimestre serve al calcolo del rischio individuale di anomalie cromosomiche nel bambino. Per una decisione favorevole o contraria ad un esame prenatale dei cromosomi è soprattutto importante la conoscenza del rischio di questa anomalia. Una determinazione più precisa possibile del rischio Le permette di decidersi per o contro un intervento invasivo quale il prelievo di villi coriali (villocentesi) o quello di liquido amniotico (amniocentesi).

Troverà qui brevemente riassunte le basi che servono alla determinazione del rischio. Il test del 1° trimestre può portarla tuttavia ad un conflitto decisionale etico. Se per motivi personali non desidera determinare il rischio di anomalie cromosomiche del bambino, è pregata di comunicarcelo. Restiamo a Sua disposizione per ulteriori domande e/o chiarimenti.

### **Cosa sono i “difetti cromosomici numerici“?**

Si tratta della mancanza di un cromosoma (p. es. nella sindrome di Turner) o dell'eccedenza di un cromosoma, (p. es. nella trisomia 21 risp. sindrome di Down, comunemente conosciuta come mongolismo). Il difetto cromosomico più frequente è la trisomia 21 (sindrome di Down) con circa 1 caso su 680 nascite che può accompagnarsi a disturbi di sviluppo mentale e fisico di entità variabili.

Le trisomie 18 e 13 si presentano più raramente e mostrano gravi difetti agli organi che, la maggior parte delle volte, non sono compatibili con la vita. Il rischio di una di queste trisomie aumenta con l'innalzamento dell'età della madre ed inoltre è leggermente più elevato se in una precedente gravidanza si è partorito un bambino con tali difetti.

### **Età materna**

Per tanti anni l'età della madre è stato l'unico fattore impiegato nella valutazione del rischio della trisomia 21 e di altre anomalie cromosomiche. Nel frattempo è diventato possibile, grazie alle migliorate qualità tecniche dell'ecografia, riscontrare una serie di anomalie del bambino, che si accompagnano ad un aumento del rischio di difetti dei cromosomi. Tuttavia molti di questi referti sonografici non sono utilizzabili per calcolare il rischio. Oggi un calcolo esatto del rischio (=screening del rischio) è diventato realtà

con la determinazione di ormoni ed altre proteine nel sangue della madre (= marker del siero) combinata con la misurazione della cosiddetta translucenza nucale.

### **Marker del siero materno**

Da circa due decenni per il calcolo del rischio nel 2° trimestre di gravidanza si è fatto ricorso alla determinazione di due valori di laboratorio nel sangue materno, l' **AFP (Alpha-Feto-Proteina)** e la **β-hCG libera** (beta human chorionic gonadotropin= gonadotropina) combinati con l'**età della madre (AFP plus-Test)**. Nel frattempo è diventato possibile effettuare un'analisi nel sangue materno dei valori della „**β-hCG libera**“ e della **PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein-A)** già nel 1° trimestre di gravidanza.

Questo permette, in combinazione con l'età della madre e la translucenza nucale, di effettuare, molto più presto in gravidanza, un calcolo del rischio individuale che il feto possa essere affetto da una trisomia.

### **Translucenza nucale**

In pratica la translucenza nucale, secondo le conoscenze attuali, è la misura più importante nello screening del rischio del 1° trimestre della gravidanza ed è rappresentata dallo spazio, controllato ecograficamente, che intercorre tra la pelle della nuca del feto ed i suoi tessuti interni. Il rischio aumenta con l'aumentare dello spessore della translucenza nucale. Inoltre una translucenza nucale elevata può essere un segnale rilevante di un gran numero di difetti congeniti degli organi fetali che dovranno essere controllati in esami successivi. Una translucenza nucale elevata può pure andare incontro a regressione spontanea portando alla nascita di un neonato sano.

### **Screening del rischio nel 1° trimestre di gravidanza**

Un'ottima base per il calcolo del rischio è la misurazione della translucenza nucale combinata con la determinazione dei marker in un prelievo di sangue materno. L'età della madre viene integrata nel calcolo del rischio.

Questi esami permettono di valutare il livello di rischio per la trisomia 21 e per altre rare anomalie cromosomiche del bambino. Trattandosi di un esame di screening non è possibile diagnosticare con certezza né escludere in assoluto un'anomalia cromosomica. Circa l'85% dei bambini affetti da trisomia 21 hanno un test del 1° trimestre anomalo. Il livello del rischio è, al momento, il miglior fondamento per una decisione in favore o contro un intervento invasivo (prelievo di villi coriali o di liquido amniotico), che è assolutamente necessario per arrivare ad una diagnosi sicura.

Il prelievo dei villi coriali (villocentesi) e di liquido amniotico (amniocentesi) sono interventi che in rari casi possono provocare un aborto (rischio: 0.5 - 1%)

e perciò vanno evitati se non sussistono particolari motivi per effettuarli. Uno di questi motivi può essere la presenza di un alto rischio di anomalie cromosomiche.

La valutazione se si tratta di un rischio elevato è differente da individuo a individuo. Per motivi pratici i rischi calcolati con lo screening del 1° trimestre che, al momento dell'analisi sono maggiori di 1:300 (corrispondente 1:380 alla nascita), vengono considerati come elevati e il risultato del calcolo del rischio viene definito come „positivo“ o „sospetto“. Questo però non significa assolutamente che esiste un'anomalia dei cromosomi, bensì soltanto che un intervento può essere preso in considerazione. In questi casi è consigliabile una consulenza genetica dettagliata, per discutere ulteriori accertamenti. I costi di un'eventuale analisi dei cromosomi sono in questi casi a carico dalle casse malati.

Questa complessa tematica potrebbe creare difficoltà di comprensione. Non esitate a porre le necessarie domande prima di prendere ulteriori decisioni.

## Riepilogo

- L'obiettivo è di fornirvi tutte le informazioni possibili per poter prendere una decisione indipendente relativa alle analisi prenatali.
- Il test del 1° trimestre può essere effettuato tra l'11esima e la 14esima settimana di gravidanza.
- Combinando l'età della madre con l'esame ecografico (translucenza nucale) e con i valori del sangue, si può calcolare il livello di rischio individuale per una trisomia 21 e per alcune altre anomalie cromosomiche.
- Il test permette una migliore valutazione del rischio in paragone con il rischio d'interventi invasivi (villocentesi o amniocentesi).
- Il test può dare importanti indicazioni supplementari per possibili e successivi disturbi dello sviluppo.
- Percentuale di scoperta dei diversi parametri
  - Translucenza nucale, marker del siero e età 90 %
  - Translucenza nucale e età 75 %
  - AFPplus Test 60 %
  - Età materna 30 %

Bellinzona, il

Il Medico

La paziente

.....

.....

.....