



**Presidio ospedaliero RHO**  
**U.O. Ostetricia- Ginecologia**  
**Direttore dott. A. Frigerio**  
**Servizio di Diagnosi Prenatale**

**Procedura per l'esecuzione dello screening ecografico-biochimico di anomalie cromosomiche nel primo trimestre (translucenza nucale)**

L'esame si esegue tra la 12 e la 13+5 settimana di gravidanza

Utile per tanto avere una ecografia precedente che attesti con precisione l'epoca gestazionale

Sono necessarie due impegnative con ESENZIONE M12 con le seguenti diciture

- ECOGRAFIA OSTETRICA PER STUDIO DELLA TRANSLUCENZA NUCALE  
codice regionale 0188784
- HCG FRAZIONE LIBERA E PAPP-A  
Codice regionale 0090176.00

Le prestazioni vanno **PRENOTATE** presso il CUP di via Legnano n.22, entro 72h prima dell'appuntamento, presentando il foglio riportante le date degli appuntamenti e le impegnative.

Per il prelievo del sangue non è necessario il digiuno e viene eseguito presso lo studio "Diagnosi Prenatale" situato al 2° piano ala OVEST, nella settimana precedente in cui è programmato l'esame ecografico, che si terrà sempre al 2° piano ala OVEST presso l'ambulatorio ecografico.

Si ricorda alle gestanti di non mettere oli o creme due o tre giorni prima dell'esame ecografico.

Per informazioni:

- Tel. 02/994303210
- Mail [diagnosiprenatalerho@asst-rhodense.it](mailto:diagnosiprenatalerho@asst-rhodense.it)

### **1. Descrizione della prestazione e finalità**

Il test combinato è un esame di screening fortemente raccomandato a tutte le donne in gravidanza per valutare la probabilità che il feto possa essere affetto da un'anomalia cromosomica tra quelle più frequentemente osservate (trisomia 21, 13 e 18). Può essere eseguito sia in caso di gravidanza singola che gemellare. Il test comprende un'ecografia ostetrica ed un prelievo ematico materno. I dati vengono poi combinati (da qui il nome di test combinato) per produrre un unico risultato, espresso come probabilità per lo sviluppo di patologie indagate.

Prima dell'effettuazione del test, è importante sapere che alcuni fattori possono influenzare il risultato dell'indagine.

- 1) Età materna: il rischio di anomalie cromosomiche fetali aumenta con l'aumentare dell'età materna
- 2) Peso materno: il BMI materno può influenzare i livelli di PAAP-A e betaHCG
- 3) Diabete materno: il diabete può influenzare i livelli di PAPP-A

È fondamentale comprendere che il test combinato è un test di screening, non un test di certezza e per tanto ci possono essere risultati falsamente positivi (alto rischio anche quando il feto non è affetto) oppure falsamente negativi (rischio basso anche quando il feto è portatore dell'anomalia cromosomica).

Questo test quindi non è un accertamento diagnostico per definire se il feto è sano o malato, ma fornisce la miglior stima possibile della probabilità che il feto possa essere affetto dalla Trisomia 21, 18 o 13, avendo una sensibilità del 90 %

### **2. Modalità di esecuzione**

Il test combinato prevede l'esecuzione di:

- 1) Prelievo ematico materno per il dosaggio di due ormoni prodotti dalla placenta, la betaHCG e la PAPP-A. Il prelievo viene tendenzialmente eseguito alla 10 ° settimana di gestazione. I valori di queste sostanze vengono espressi come multipli della mediana (MOM) che rappresentano il rapporto tra il valore misurato nel campione della paziente ed il valore mediano per quella specifica età gestazionale.
- 2) Ecografia ostetrica per la misurazione della translucenza nucale del feto (NT), cioè la valutazione della misura di uno spazio liquido che è possibile visualizzare in tutte le gravidanze a livello del collo fetale. Nella maggior parte dei casi in cui si osservano anomalie cromosomiche del feto, lo spessore di questo spazio risulta aumentato rispetto agli intervalli di riferimento. Nel corso dell'ecografia viene anche eseguita una valutazione preliminare dell'anatomia fetale. L'esame viene eseguito tra l'11 ° e la 13 ° settimana di gestazione, quando la lunghezza del feto (CRL) è compresa tra 45 ed 84 mm. Qualora la translucenza nucale fosse superiore, come spessore, ai valori considerati tipici ( > 3.5 mm ), anche nel caso in cui il risultato del test fosse di basso rischio, sarà opportuno eseguire dei controlli ecografici diagnostici a 16 e a 20 settimane per escludere altre patologie fetali o placentari.

### **3. Prescrizioni post intervento**

Non sono necessarie precauzioni particolari dopo l'esecuzione del test.

#### **4. Interpretazione dei risultati**

I parametri ecografici e biochimici, oltre a quelli relativi alla storia clinica /ostetrica della mamma, vengono inseriti in un software validato a livello internazionale ed utilizzabile solo da operatori certificati.

Il software calcola la probabilità che il feto sia affetto da trisomia 21 (Sindrome di Down), trisomia 18 (Sindrome di Edwards), trisomia 13 (Sindrome di Palau).

Queste tre condizioni sono, in ordine decrescente, le anomalie cromosomiche più frequentemente diagnosticate in epoca prenatale.

I risultati del test combinato vengono espressi come rischio (per esempio 1: 250 o 1: 1000).

Un rischio più alto indica una maggiore probabilità che il feto sia affetto da una anomalia cromosomica. Per altro un risultato di basso rischio non esclude completamente la possibilità di una anomalia cromosomica, ma indica che la probabilità è bassa; un risultato ad alto rischio non indica necessariamente che il feto è portatore di anomalie ma che sono necessari altri test per confermare o escludere la diagnosi.

Nei casi ad alto rischio per Trisomia 21, 18 o 13 viene generalmente consigliata l'esecuzione di un esame diagnostico invasivo (villocentesi od amniocentesi) se la gestante desidera avere il massimo delle informazioni sulla salute del feto.

Nei casi a rischio molto basso non vengono ritenuti necessari ulteriori approfondimenti. Nelle gravidanze che rientrano in una fascia di rischio cosiddetto intermedio è utile ricorrere al test del DNA fetale (NIPT) come screening di secondo livello.

#### **5. Alternative**

**Test del DNA fetale (NIPT):** test non invasivo, eseguito a partire dalla 10 ° settimana di gestazione, che prevede un prelievo di sangue materno che analizza il DNA fetale presente nel sangue della mamma.

Il NIPT è più accurato del test combinato nella rilevazione della trisomia 21, 13 e 18 e ha un tasso di falsi positivi inferiore.

**Amniocentesi e villocentesi:** sono test diagnostici invasivi che prevedono un prelievo di liquido amniotico (amniocentesi) o di tessuto placentare (villocentesi) per analizzare i cromosomi del feto. La risposta di questi test è molto accurata ma entrambi comportano un piccolo rischio di aborto (circa l'1%). L'amniocentesi viene eseguita tra la 15 ° e la 20° settimana di gestazione mentre la villocentesi tra l'11 ° e la 14 ° settimana.

Rispetto alle informazioni di cui sopra, sono presenti condizioni che possono modificare l'esecuzione del test o dei risultati: NO  SI  \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

Firma del Paziente (o del rappresentante legale) per presa visione  
\_\_\_\_\_