

## Screening delle anomalie cromosomiche nel primo trimestre di gravidanza mediante l'uso combinato di ecografia e valutazione laboratoristica (DUOscreen®).

La sindrome di Down, con la prevalenza di un caso su 800 circa alla nascita, rappresenta la più frequente malattia genetica e la più comune causa di ritardo mentale dell'infanzia. L'età materna avanzata è il principale fattore di rischio per la trisomia 21 e la diagnosi prenatale invasiva (Amniocentesi, Villocentesi) viene in genere offerta alle donne gravide di età superiore ai 35 anni. Se si considera come fattore di rischio la sola età materna superiore ai 35 anni, si possono identificare solo il 30% dei feti affetti da trisomia 21, pertanto è proprio nelle donne gravide di età più giovane, le più numerose, che si verifica la maggior parte delle nascite di bambini Down. Per questi motivi la ricerca si è indirizzata nell'utilizzazione di test di screening più efficaci della sola età materna.

Il **TRITEST**, in uso dalla fine degli anni 80, dosando a 16 settimane le mediane delle concentrazioni di alfa fetoproteina, estradiolo e HCG e in grado di identificare circa il 60% dei feti con trisomia 21.

La **TRANSLUCENZA NUCALE (NT)** combinata all'età materna è un test di screening in uso dagli anni 90. Essa si basa sulla misurazione tra la decima e la tredicesima settimana di quel fisiologico accumulo di fluido presente nella regione nucale di tutti i feti e che appare all'esame ecografico come una sottile zona transonica. L'accumulo di fluido nella regione nucale fetale può essere più o meno grande e la sua immagine ecografica può avere un maggiore o minore spessore. Dagli inizi degli anni 90 è stata segnalata l'associazione fra l'edema della nuca fetale (aumento della translucenza nucale) e la maggiore frequenza di anomalie cromosomiche. L'accuratezza di questo test di screening è tuttavia legata alla precisione della misurazione che a sua volta dipende dall'esperienza dell'ecografista e dalle apparecchiature usate. Questo test di screening identifica più del 80% dei feti affetti da trisomia 21 con falsi positivi del 5%.

Il **DUOscreen®** consiste nell'abbinare alla misurazione della translucenza nucale la determinazione nel siero materno della free beta HCG e della PAPP-A. Questa associazione consente di aumentare la capacità discriminante della sola translucenza nucale fino a permettere di identificare il 96% dei feti affetti da trisomia 21, 18 e 13 con una percentuale di falsi positivi del 5,2% utilizzando come valore discriminante il rischio di 1/300 (1).

### ***Modalità di esecuzione del test.***

*Lei dovrà presentarsi previo appuntamento come per una ecografia normale tra la decima e la tredicesima settimana, ma preferibilmente alla dodicesima settimana. Dopo la preliminare informazione sul significato del test e l'acquisizione del consenso informato, nel corso della stessa seduta verrà eseguita la misurazione della Translucenza Nucale e il prelievo di sangue venoso sufficiente per la determinazione biochimica eseguita in un laboratorio di nostra fiducia. Il risultato espresso sotto forma di percentuale di rischio le verrà inviato dopo circa dieci giorni.*

## **Dichiaro di aver compreso quanto sopra esposto ed in particolare:**

1. che il test non fornisce la certezza della diagnosi prenatale delle anomalie cromosomiche ma si limita ad una, per quanto accurata, valutazione di rischio.
2. che la negatività del test non esclude la possibilità (per quanto remota) che il feto sia affetto da anomalie cromosomiche.
3. che la positività delle test non garantisce certezza assoluta di alterazione cromosomica ed è quindi possibile che a seguito di eventuali successive procedure diagnostiche invasive si possa incorrere in fenomeni abortivi a carico difetti sani (a titolo informativo il rischio abortivo della villo centesi è di circa 1/50 mentre per l'amniocentesi è di circa 1/250).

## **Acconsento pertanto all'esecuzione del test**

Vicenza li \_\_\_\_\_

firma \_\_\_\_\_<sup>1</sup>

---

<sup>1</sup> BJOG 2003 Mar;110 (3):281-6

“Screening for chromosomal abnormalities in the first trimester using ultrasound and maternal serum biochemistry in a one-stop clinic: a review of three years prospective experience”

Spencer K, Spencer CE, Power M, Dawson C, Nicolaides KH.