


<p>Sistema Socio Sanitario</p>  <p>Regione Lombardia ASST Brianza</p>	<p>Ospedale di Vimercate U.O.C. Ostetricia e Ginecologia Direttore . Dr. Mauro Giuseppe Penotti Responsabile S.S. Dr. Patrizia Biraghi Ambulatorio di Diagnosi Prenatale Tel. 0396657262-7265</p>
--	--

Tutte le donne hanno un rischio del 3-5 % di avere un bambino con un'anomalia cromosomica (la più frequente è la sindrome di Down) o una malformazione strutturale; per questo si propone **test di screening** per individuare quelle a maggior rischio di un'anomalia cromosomica e/o strutturale, **I test di screening** sono del tutto innocui per la gravidanza e **stimano** il rischio in modo più o meno sensibile e accurato, infatti non sono dei test diagnostici.

La Sindrome di Down, come altre anomalie di numero e struttura dei cromosomi, ha una incidenza legata all'età della madre, cioè la probabilità di avere un bambino malato aumenta con l'aumentare dell'età materna, diventando "alta" dopo i 35 anni compiuti (1 /250 e secondo i nuovi LEA quando è maggiore a 1/300).

*I Test di Screening sono: il **DUO TEST** e il **NIPT (Non Invasive Prenatal Test)***

Il **DUO TEST o Test Combinato** consente di precisare il rischio che un feto sia affetto da sindrome di Down o da altre due sindromi (trisomie dei cromosomi 13 e 18) in base all'età , ad alcune valutazioni ecografiche (misura dello spessore della Translucenza Nucale, presenza /assenza dell'osso nasale, frequenza cardiaca fetale etc) ed alla misurazione della concentrazione nel sangue materno di due proteine (free beta HCG e PAPP-A) che hanno mostrato variazioni significative in caso di cromosomopatia del feto.

La Fetal Medicine Foundation ha convalidato un algoritmo di calcolo, di cui ci serviamo nel nostro centro, che permette con questi dati (ecografia e valori ematici), combinati all'età della madre, di stimare il rischio specifico per ogni feto.

L'esame ecografico deve essere eseguito tra 11+ e 13+ settimane Il prelievo di sangue può essere eseguito dalla 10+settimana fino alla 13+ settimane

Il test combinato è in grado di individuare dal 90% al 95% dei feti portatori di Sindrome di Down (sensibilità del test) ciò significa che il test può "fallire" non individuando i feti malati circa nel 10% dei casi. Questo perché il 10- 15% di bambini con la Sindrome di Down non presentano l'ispessimento della Translucenza nucale o alterazioni biochimiche significative nel sangue materno e quindi "sfuggono" al test.

Esiste inoltre una percentuale di **FALSI POSITIVI** del 5% quando il feto presenta le caratteristiche ecografiche o biochimiche ritenute a rischio per cromosomopatia ma dopo essere sottoposto ad esami diagnostici i cromosomi risulta normali e nasce sano.

Effettuare il prelievo di sangue prima dell'esame ecografico consente di fornire al termine della ecografia l'esito complessivo del test, permettendo così di discutere il risultato con la coppia e decidere caso per caso la necessità o meno di ulteriori accertamenti o controlli.

Il NIPT(Non Invasive Prenatal Test) analizza il DNA fetale circolante nel sangue materno con tecniche quantitativa/qualitative; la stima del rischio di Sindrome di Down è estremamente accurata intorno al 99% ,mentre per le altre e trisomie 13-18 è intorno al 98 %. Il tasso dei falsi positivi è inferiore all'1%. Il NIPT deve essere effettuato dalla 10+ settimana di gravidanza.

Può essere eseguito, in casi particolari, in associazione al duo test, per migliorarne l'accuratezza, e comunque sempre associato a un'ecografia accurata per non perdere le preziose informazioni che questa ci può fornire.

Entrambi i test sono degli SCREENING e per quanto accurati non possono sostituire la villocentesi o l'amniocentesi, nella individuazione definitiva della anomalia cromosomica

PERCORSO CONSIGLIATO

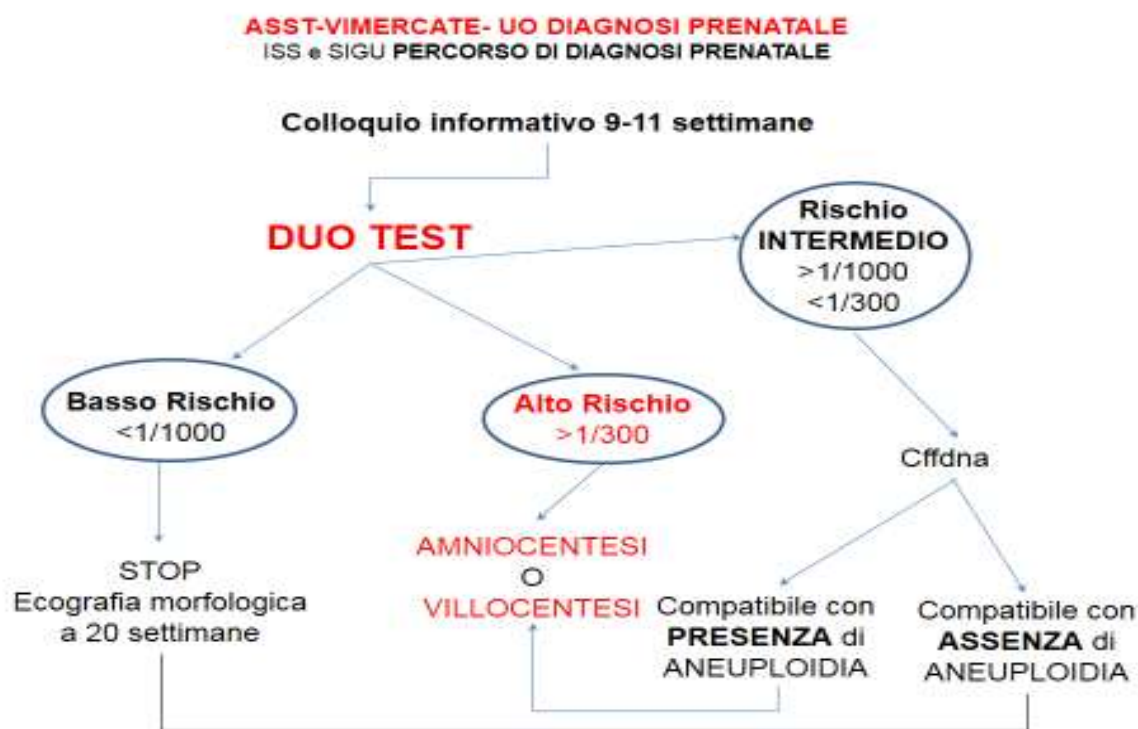
Le principali società scientifiche e l'Istituto Superiore di Sanità consigliano l'esecuzione in prima istanza del duo test che permette, oltre la stima del rischio per le cromosomopatia, la prima "seria" valutazione ecografica della gravidanza e in seconda battuta nei rischi intermedi del NIPT.


Il DUO TEST eseguito in prima istanza stratifica il rischio, in base a dei cut-off prestabiliti, in 3 gruppi e ci indirizza sulla necessità o meno di ulteriori test o esami diagnostici, come riassunto di seguito:

- **rischio Alto** quando il rischio stimato è superiori a 1/300 oppure la misura della translucenza nucale è superiore a 3,5 mm. In questi casi si proporrà la diagnosi prenatale invasiva: villocentesi o amniocentesi.

- **rischio Intermedio** quando il rischio stimato è compreso tra 1/300 e 1/1000. In questo sarà consigliato il NIPT

- **rischio Basso** quando il rischio stimato è inferiore a 1/1000. L'esito del test è considerato soddisfacente, non si propongono ulteriori accertamenti se non l'ecografia a 20 settimane, pur non escludendo la scelta personale di ampliare il percorso di screening con il NIPT



 <p>Sistema Socio Sanitario Regione Lombardia ASST Brianza</p>	<p>Ospedale di Vimercate U.O.C. Ostetricia e Ginecologia Direttore . Dr. Mauro Giuseppe Penotti Responsabile S.S. Dr. Patrizia Biraghi Ambulatorio di Diagnosi Prenatale Tel. 0396657262-7265</p>
---	--

INDICAZIONI PER ACCESSO AL PERCORSO DI DIAGNOSI PRENATALE

PRIMO STEP: Prenotazione del colloquio telefonico alla 9[^]- 10[^] settimana:

Telefonando al 0396657265, il mercoledì pomeriggio dalle ore 14.00 alle ore 16 entro la 9^a settimana di gestazione o durante la prima visita in ambulatorio della gravidanza a basso rischio ostetrico (BRO) .

Dopo il contatto telefonico invierete una mail a: diagnosiprenatale.vimercate@asst-brianza.it indicando :Nome, Cognome e data del colloquio telefonico , in risposta riceverete una mail con:

- ✓ un link per un video e materiale informativo da visionare prima del colloquio
- ✓ conferma della data e della fascia oraria del colloquio

SECONDO STEP: Colloquio Telefonico, Programmazione degli esami

Il colloquio telefonico vi consentirà di avere dei chiarimenti personali sulla diagnosi prenatale; naturalmente sarà **indispensabile aver già visionato il video ed il materiale informativo ricevuto**. Prima del **colloquio è necessario** che abbiate già eseguito l' ECOGRAFIA DI DATAZIONE che conferma esattamente la settimana di gravidanza in modo da programmare gli appuntamenti nei tempi corretti.

Il giorno programmato nella fascia oraria stabilita dovete essere reperibili al numero telefonico che ci avete fornito, altrimenti decade la possibilità di proseguire con il percorso. Durante il colloquio telefonico la ginecologa e/o ostetrica, in base alla vostra epoca di gravidanza, oltre a fornirvi eventuali chiarimenti vi :

- indicherà l'intervallo di tempo in cui eseguire il prelievo ematico per il DUO test, che è indispensabile prenotare chiamando il call center regionale 800 638 638 (da rete fissa) e 02 999599 (da cellulare)
- programmerà la data e l'ora dell'ecografia per la translucenza nucale.

TERZO STEP : Esecuzione degli esami e dell'ecografia

Il giorno prenotato per prelievo :

- ritirerete in portineria la busta che abbiamo lasciato a vostro nome contenente le impegnative per il prelievo- DUO TEST e l'ecografia, il consenso ed un foglio riepilogativo;
- farete l'accettazione amministrativa e pagherete il ticket alle casse CUP di entrambi (duotest 37,5 €; ecografia 36 €);
- vi recherete quindi al centro prelievi per il prelievo.

Il giorno programmato per l'ecografia :

- ritirerete l'esito del Duo Test ai totem situati all'ingresso dell'ospedale;
- vi recherete all'accettazione degli ambulatori strumentali piano terra per l'ecografia
- in ambulatorio prima dell'ecografia consegnerete la ricevuta della impegnativa , il referto del prelievo e il consenso compilato e firmato;
- al termine dell'esame vi consegneremo l'esito complessivo e si discuterà insieme se è necessario o no continuare con altri esami;
- nella stessa mattina se indicato o su scelta personale sarà possibile eseguire prelievo per **DNA FETALE (NIPT:NON INVASIVE PRENATAL TEST)**. Vi consegneremo la richiesta del DNA FETALE, il pagamento potrà essere effettuato presso gli sportelli CUP premendo il tasto "P" oppure all'accettazione degli ambulatori strumentali. Dopo il pagamento verrà effettuato il prelievo negli ambulatori.

Nel caso in cui l'esito dei test di screening indicasse la necessità di procedure diagnostiche invasive (VILLOCENTESI o AMNIOCENTESI) saranno discusse e programmate nei tempi adeguati.